

# Universidad de Huelva

Departamento de Pedagogía



## La enfermedad de Andrade : profundizando en las necesidades sociales y personales

Memoria para optar al grado de doctora  
presentada por:

**Inmaculada Montérdez Santos**

Fecha de lectura: 22 de noviembre de 2019

Bajo la dirección de las doctoras:

Emilia Moreno Sánchez

Joaquina Castillo Algarra

Huelva, 2019



**LA ENFERMEDAD DE ANDRADE.  
PROFUNDIZANDO EN LAS NECESIDADES SOCIALES Y PERSONALES**

**CORINO DE ANDRADE'S DISEASE,  
A STUDY IN DEPTH OF SOCIAL AND PERSONAL NEEDS**



**LA ENFERMEDAD DE ANDRADE.  
PROFUNDIZANDO EN LAS NECESIDADES SOCIALES Y PERSONALES**

**CORINO DE ANDRADE'S DISEASE,  
A STUDY IN DEPTH OF SOCIAL AND PERSONAL NEEDS**

**INMACULADA MONTÉRDEZ SANTOS**

**EMILIA MORENO SÁNCHEZ, JOAQUINA CASTILLO ALGARRA  
(DIRECTORAS)**

**UNIVERSIDAD DE HUELVA, 2019**



**Universidad  
de Huelva**

## TESIS DOCTORAL

Directora: Dra. Emilia Moreno Sánchez

Directora: Dra. Joaquina Castillo Algarra

Doctoranda: Inmaculada Montérdez Santos

FACULTAD DE EDUCACIÓN, PSICOLOGÍA Y CIENCIAS DEL DEPORTE  
DEPARTAMENTO DE PEDAGOGÍA Y DEPARTAMENTO DE SOCIOLOGÍA,  
TRABAJO SOCIAL Y SALUD PÚBLICA.  
UNIVERSIDAD DE HUELVA, 2019

## TESIS CON MENCIÓN INTERNACIONAL

Tutora internacional: Dra. Teresa Coelho (Porto-Portugal)

Revisores internacionales: Dra. Alda Sousa (Portugal)

Dr. Carlos Heras-Palou (Inglaterra)

Financiación: Este trabajo ha sido parcialmente financiado por Pfizer Inc. mediante una Investigator Initiated Research Grant a Inmaculada Montérdez Santos. Pfizer Inc. no ha tenido ningún papel en el diseño, recolección, análisis o interpretación de los datos o en la decisión de enviar el manuscrito a publicación.

Funding: This work was partially supported by Pfizer Inc. through an Investigator Initiated Research Grant to Inmaculada Montérdez Santos. Pfizer Inc. played no role in the design, collection, analysis, or interpretation of the data or in the decision to submit the manuscript for publication.



Universidad  
de Huelva

*EMILIA MORENO SÁNCHEZ*, profesora titular del Departamento de Pedagogía-Área de Didáctica y Organización Escolar y *JOAQUINA CASTILLO ALGARRA*, profesora del Departamento de Sociología, Trabajo Social y Salud Pública, ambas de la Universidad de Huelva, como directoras de la tesis doctoral realizada por Inmaculada Montérdez Santos, titulada LA ENFERMEDAD DE ANDRADE. PROFUNDIZANDO EN LAS NECESIDADES SOCIALES Y PERSONALES, la cual opta a Mención Internacional, hacen constar que reúne los requisitos de interés académico, rigor científico y actualidad documental que se necesita para proceder a su lectura y defensa pública.

DIRECTORA DE TESIS

DIRECTORA DE TESIS

*Emilia Moreno Sánchez*

*Joaquina Castillo Algarra*

*Huelva, a 18 de julio de 2019*



*A mis hijos, Francisco y Alejandro.*



# ÍNDICE

AGRADECIMIENTO .....	XIII
ACRÓNIMOS .....	XVII
ÍNDICE DE TABLAS Y DE GRÁFICOS.....	XXI
RESUMEN / RESUMO / SUMMARY .....	1
INTRODUCCIÓN.....	7
<b>PARTE I: MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>19</b>
1. ENFERMEDADES RARAS .....	21
1.1. CONCEPTO DE ENFERMEDADES RARAS.....	23
1.2. LEGISLACIONES Y NORMATIVAS QUE AFECTAN A LAS ENFERMEDADES RARAS .....	26
1.3. ACTUACIONES PARA ATENDER LAS NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS .....	33
2. NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS .....	43
2.1. CONCEPTO DE NECESIDAD .....	45
2.2. NECESIDADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR UNA ENFERMEDAD RARA .....	46
2.3. EL TRABAJADOR SOCIAL EN LA ATENCIÓN A LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS .	64
3. ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	69
3.1. ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	71
3.1.1. SÍNTOMAS Y DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE ....	74
3.1.2. TRANSMISIÓN DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	79
3.1.3. TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	81
3.1.4. PREVALENCIA DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	84

<b>PARTE II: METODOLOGÍA Y OBJETIVOS.....</b>	<b>87</b>
4. HIPÓTESIS.....	91
5. OBJETIVOS.....	95
5.1. OBJETIVO GENERAL.....	97
5.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	97
6. METODOLOGÍA.....	99
6.1 DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO DE CASO DEL FOCO ENDÉMICO DE VALVERDE DEL CAMINO .....	103
6.2. MUESTRA POBLACIONAL.....	104
6.3. HERRAMIENTAS UTILIZADAS .....	105
6.4. FASES DEL PROCESO DE INVESTIGACIÓN.....	107
A) FASE I: PLANTEAMIENTO DE LA INVESTIGACIÓN .....	108
B) FASE II: ELABORACIÓN Y VALIDACIÓN DE LOS CUESTIONARIOS.....	114
C) FASE III: RECOGIDA DE DATOS.....	118
D) FASE IV: ANÁLISIS DE DATOS.....	120
E) FASE V: REDACCIÓN DEL INFORME.....	121
6.5. ASPECTOS ÉTICOS QUE HEMOS TENIDO EN CUENTA A LO LARGO DEL PROCESO .....	121

<b>PARTE III: RESULTADOS Y CONCLUSIONES .....</b>	<b>125</b>
7. PROFUNDIZANDO EN EL CONOCIMIENTO DEL FOCO DE VALVERDE DEL CAMINO .....	127
8. PERFIL DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE ..	135
9. PROBLEMÁTICA Y CONDICIONES DE VIDA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	141
9.1 PORTADORAS Y PORTADORES ASINTOMÁTICOS EN VALVERDE DEL CAMINO .....	167
9.2 LA VIDA DE UN FAMILIAR CON LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	170
9.3 CONOCIMIENTO DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS SOBRE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	179
9.4 CONOCIMIENTO QUE TIENE LA POBLACIÓN DE VALVERDE DEL CAMINO, SOBRE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	183
10. NECESIDADES GENERADAS POR LA ENFERMEDAD DE ANDRADE .....	187
10.1 NECESIDADES DE LAS PERSONAS ENFERMAS .....	189
10.2 NECESIDADES DE LAS PORTADORAS Y PORTADORES ASINTOMÁTICOS .....	198
10.3 NECESIDADES DE LAS FAMILIAS .....	200
11. RED Y ESTRATEGIAS DE ATENCIÓN .....	203
11.1 EL PAPEL DEL TRABAJO SOCIAL EN LA RED DE ATENCIÓN .....	207

DISCUSIÓN.....	209
CONCLUSIONES Y PROPUESTAS DE ACTUACIÓN .....	215
BIBLIOGRAFÍA.....	225
ANEXOS.....	253
Anexo 1:	
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PARTICIPAR EN EL ESTUDIO .....	257
Anexo 2:	
DOCUMENTO INFORMACIÓN PARA PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO.....	259
Anexo 3:	
CUESTIONARIO NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS) .....	261
Anexo 4:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS) .....	283
Anexo 5:	
CUESTIONARIO NIVEL 1-F (FAMILIARES) .....	335
Anexo 6:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 1-F (FAMILIARES) .....	349
Anexo 7:	
CUESTIONARIO NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS) .....	383
Anexo 8:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS) .....	389
Anexo 9:	
CUESTIONARIO NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL).....	401
Anexo 10:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL).....	407

## AGRADECIMIENTO

---



El agradecimiento es la memoria del corazón y desde lo más hondo de mi corazón agradezco a Dios, la fuerza que me ha dado durante todo este tiempo para vencer la desesperanza, el temor y la duda. Gracias por haberme acompañado en noches llenas de pensamientos que se hicieron mañanas, en amigos que me dedicaron su tiempo y su apoyo moral y que se han convertido en familia y por sueños que se hicieron realidad. Gracias, por todas y cada una de esas personas que has puesto en mi camino, mi más sentida gratitud.

No sería justo olvidar las fuentes de las que he bebido, para expresarles mi sincero agradecimiento, como es, la Dra. Teresa Coelho, por dirigir mi estancia internacional en la Unidad Corino Andrade, del Centro Hospitalar do Porto, ha sido y es, un honor haber podido formar parte de su equipo; no solo por su trayectoria profesional, sobradamente conocida, como referente mundial en esta enfermedad; sino por el apoyo personal que me brindó desde el primer momento, que como usted sabe, ha sido fundamental para mí. Espero no defraudar esa confianza que puso en mí. A todas y todos los compañeros de la Unidad, con los que he trabajado durante este tiempo y especialmente a Dña. Alexandra Sousa, excelente psicóloga, profesional perfeccionista donde las haya, que me ha acompañado durante mi estancia y que ha trabajado incansablemente en el proyecto para llegar a la máxima perfección.

A mis directoras Dra. Emilia Moreno y Dra. Joaquina Castillo, por la dedicación y el apoyo que han brindado a este trabajo, por el interés a mis sugerencias e ideas, por el tiempo que han invertido, por el rigor que han empleado en el proceso de investigación y por todas esas conversaciones transmitiéndome vuestros conocimientos y alentándome para seguir con este trabajo.

A los excelentes y extraordinarios profesionales, Dra. Alda Sousa y Dr. Carlos Heras-Palou, expertos en AhTTR, como revisores internacionales de este documento. Agradeceremos el que hayáis invertido vuestro tiempo y vuestro trabajo en esta revisión. Estoy muy orgullosa de poder contar con el visto bueno de profesionales de vuestra categoría.

A mis estadísticos y estadísticas de cabecera, que me han adentrado en este mundo a través de sus intensas máster-class de análisis. Grandes estadísticos como D. Julio Montañes, Dña. Lola Rodríguez y Dña. M<sup>a</sup> José Asenco.

A la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade, que han puesto a mi disposición toda la información necesaria para poder realizar el trabajo de campo.

Mi reconocimiento póstumo y mi gratitud al Dr. Munar-Qués, D. José Tomás Cuesto y D. Pedro Mora, personas a las que he apreciado mucho y que despertaron en mí, esta inquietud por la Enfermedad de Andrade, allá por el año 2000.

A mis amigos y amigas, por todas esas conversaciones interminables que me alentaban para seguir trabajando en este proyecto, por esos momentos de apoyo incondicional, por esas horas que me dedicabais, incluso en la distancia para hablar de mi monotema “tesis”.

Para terminar, me gustaría agradecer a MI FAMILIA, el que hayan estado de forma incondicional confiando en mí. A mis padres, agradecerles todo y tanto, deseo que cuando tengan este documento en sus manos, puedan sentirse orgullosos de mí, aunque nunca podrán sentirse tan orgullosos, como yo de ellos. A mi marido, ese magnífico cocinero, envidia de mis amigos, que llenaba de fuerza física y moral, los momentos de debilidad, procurando cubrir y enmascarar mis largas horas de ausencia. A mis hijos, lo más importante en mi vida, que siendo tan pequeños, han comprendido mis ausencias en el día a día y me han estado animado siempre “mamá ya mismo terminas la tesis y sales del cuarto”, ¡que grande sois!, que orgullosa estoy de vosotros y que suerte he tenido con ustedes, espero poder compensar algún día, todo ese tiempo que no os he dedicado. Os quiero infinito y más, ¡sois los mejores!

*Gracias a cada uno y cada una de ustedes.*

## ACRÓNIMOS

---



AE	Atención especializada
AEMPS	Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios
AES	Acción Estratégica en Salud
AhTTR	Amiloidosis hereditaria por transtiretina
AP	Atención Primaria
BEPD	Base de datos estatal de personas con discapacidad
CERMI	Comité español de representantes de personas con discapacidad
CIBERER	Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIPD	Conferencia Internacional sobre la población y desarrollo
CREER	Centro de referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras de Burgos
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia
D´Genes	Asociación de Enfermedades Raras
DGP	Diagnóstico genético preimplantacional
DTXT	Trasplante de hígado dominó
EI	Extremidades inferiores
EM	Enfermedad minoritaria
EMA	Agencia Europea de Medicamentos
EPA	Encuesta de población activa
ER	Enfermedad rara
ES	Extremidades superiores
EURORDIS	European Organization for Rare Diseases
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FIV	Fertilización in vitro
IIER	Instituto de Investigación en Enfermedades Raras
INE	Instituto Nacional de Estadística
INSERSO	Instituto de mayores y servicios sociales
INSS	Instituto nacional de la seguridad social
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III

OMS	Organización Mundial de la Salud
ONCE	Organización nacional de ciegos españoles
PA	Portador/a asintomático/a
PAF	Polineuropatía amiloidótica familiar
REpIER	Red de Investigación en Epidemiología de las enfermedades raras
SAAD	Sistema de autonomía y atención a la dependencia
SIERE	Sistema de información de enfermedades raras en Español
SIO	Servicio de información y orientación
SNS	Sistema Nacional de Salud
TGSS	Tesorería general de la seguridad social
TTR	Transtiretina
TXT	Trasplante de hígado
UE	Unión Europea

## ÍNDICE DE TABLAS Y GRÁFICOS

---



## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Nº TABLA</b>	<b>NOMBRE</b>	<b>PÁGINA</b>
Tabla 1	Normativas europeas que han respaldado las actuaciones en ER	28
Tabla 2	Normativas nacionales que han respaldado las actuaciones en ER	31
Tabla 3	Normativas andaluzas que han respaldado las actuaciones en ER	33
Tabla 4	Actuaciones europeas que han respaldado las actuaciones en ER	36
Tabla 5	Actuaciones nacionales que han respaldado las actuaciones en ER	40-41
Tabla 6	Actuaciones andaluzas que han respaldado las actuaciones en ER	42
Tabla 7	Estudios de la PAF sobre movilidad	75
Tabla 8	Dimensiones de análisis a tener en cuenta para estudiar la situación de los sujetos de la muestra	112-114
Tabla 9	Registro de personas trasplantadas del foco de Valverde del Camino	130-131
Tabla 10	Registro de personas con tafamidis del foco de Valverde del Camino	131
Tabla 11	Registro de personas en ensayo clínico del foco de Valverde del Camino	131
Tabla 12	Registro de portadores/as asintomáticos del foco de Valverde del Camino	132
Tabla 13	Sexo de las personas con Enfermedad de Andrade	137
Tabla 14	Edad de las personas con Enfermedad de Andrade	137
Tabla 15	Consecuencia debido al retraso en el diagnóstico	147
Tabla 16	Edad cuando empezó con el tratamiento	150
Tabla 17	Después del tratamiento, ¿cómo evolucionó la enfermedad?	151

Tabla 18	Como persona enferma ¿Conoce quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?	159
Tabla 19	Tipo de apoyo recibidos de ASVEA	163
Tabla 20	Necesitaría ayuda de otros profesionales	164
Tabla 21	Como persona portadora asintomática ¿Conoce quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?	167
Tabla 22	Ahora que conoce el resultado de sus pruebas, si tuviera que volver a decidir si realizársela ¿Qué decisión tomaría?	170
Tabla 23	Edad de las familias del estudio	171
Tabla 24	¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar?	171-172
Tabla 25	En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar, ¿necesitó más flexibilidad durante su jornada?	176
Tabla 26	¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a la enfermedad de su familiar?	176
Tabla 27	¿Ha perdido oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar?	176
Tabla 28	¿Ha tenido que reducir su jornada laboral debido a la enfermedad de su familiar?	176
Tabla 29	Edad de los profesionales sanitarios que han participado	180
Tabla 30	¿Sabe si existen centros de referencia sobre ER?	181
Tabla 31	Edad de las personas que participan en Nivel 3 (Población general)	184
Tabla 32	Población de residencia de las personas que participan en Nivel 3 (Población general)	184
Tabla 33	Pruebas que le han realizado en los dos últimos años por motivo de su enfermedad	191

## ÍNDICE DE GRÁFICAS

Nº GRÁFICA	NOMBRE	PÁGINA
Gráfica 1	Niveles de actuación para una atención integral de necesidades	47
Gráfica 2	Niveles de necesidades y campos de actuación para una atención integral en ER	48
Gráfica 3	Pirámide de necesidades de Maslow	50
Gráfica 4	Síntomas clínicos típicos asociados con TTR-PAF	76
Gráfica 5	Posibles grupos de síntomas que deben advertir sobre un diagnóstico de TTR-PAF	78
Gráfica 6	Distribución de casos de pacientes de AhTTR en España	86
Gráfica 7	Situación del foco de Valverde del Camino en la provincia de Huelva y municipios cercanos afectados	103
Gráfica 8	Distancia entre el foco de Valverde del Camino y los focos endémicos cercanos más importantes	104
Gráfica 9	Proceso de la investigación	108
Gráfica 10	Distribución de los grupos de discusión	110
Gráfica 11	Prevalencia de la enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino	132
Gráfica 12	Comparación de los datos de la incidencia según la UE para considerar una ER, con los datos de incidencia de AhTTR en Valverde del Camino	133
Gráfica 13	Sexo de las personas con Enfermedad de Andrade	137
Gráfica 14	Edad de las personas con Enfermedad de Andrade	137
Gráfica 15	¿Cuántas personas forman su unidad familiar?	138
Gráfica 16	Consecuencia debido al retraso en el diagnóstico	147
Gráfica 17	Primera reacción de la persona enferma cuando recibe el diagnóstico	148
Gráfica 18	Primera reacción de la familia cuando recibe el diagnóstico de su familiar enfermo	148
Gráfica 19	Afectaciones en distintos momentos de la enfermedad	149
Gráfica 20	Edad cuando empezó con el tratamiento	150
Gráfica 21	Después del tratamiento, ¿cómo evolucionó la enfermedad?	151
Gráfica 22	¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad?	152

Gráfica 23	¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?	152
Gráfica 24	¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?	156
Gráfica 25	Por parte de quién, ha sentido discriminación debido a su enfermedad	157
Gráfica 26	Cuestiones que más le preocupan debido a su enfermedad	158
Gráfica 27	¿Conoce quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?	159
Gráfica 28	¿Se han realizado sus familiares las pruebas para comprobar que tienen la enfermedad?	160
Gráfica 29	¿Conocía las características de la enfermedad antes de padecerla? ¿De quién obtuvo la información?	162
Gráfica 30	Tipo de apoyo recibidos de ASVEA	163
Gráfica 31	Necesitaría ayuda de otros profesionales	164
Gráfica 32	¿Cuál es la cantidad mensual que recibe su unidad familiar?	165
Gráfica 33	A lo largo de un año, ¿Cuántas veces se traslada fuera de su localidad para recibir asistencia sanitaria?	166
Gráfica 34	A lo largo de un año, ¿Cuántas veces se traslada fuera de su provincia para recibir asistencia sanitaria?	166
Gráfica 35	A lo largo de un año, ¿Cuántas veces se traslada fuera de su Comunidad para recibir asistencia sanitaria?	166
Gráfica 36	¿Cómo será para su futuro conocer que es portador/a?	168
Gráfica 37	Su mayor apoyo familiar en estos momentos	169
Gráfica 38	Sexo personas que realizan el cuestionario Nivel 1-F(familias)	171
Gráfica 39	Parentesco con el enfermo o enferma de las personas que realizan el cuestionario Nivel 1-F(familias)	171
Gráfica 40	Ciudad de nacimiento	171
Gráfica 41	Nivel de estudios	172
Gráfica 42	Vive usted en el mismo domicilio de la personas enferma	172
Gráfica 43	¿Cuáles fueron los primeros síntomas que le notó a su familiar?	174
Gráfica 44	¿Ha tenido su familiar enfermo, consecuencias debido al retraso en el diagnóstico?	175
Gráfica 45	¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida, debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?	178

Gráfica 46	¿Se ha sentido discriminado su familiar?	178
Gráfica 47	Sexo profesionales sanitarios que han participado	180
Gráfica 48	Profesional sanitario que realiza el cuestionario	180
Gráfica 49	Centro donde desarrolla su trabajo	181
Gráfica 50	¿Ha atendido a pacientes con Enfermedad de Andrade? ¿Qué necesidades le preocupan más de esos pacientes?	182
Gráfica 51	Sexo de las personas que participan en Nivel 3 (Población general)	184
Gráfica 52	Nivel de estudios de las personas que participan en Nivel 3 (Población general)	184
Gráfica 53	Situación laboral de las personas que participan en Nivel 3 (Población general)	185
Gráfica 54	Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿Tiene que trasladarse fuera de su localidad?	190
Gráfica 55	Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿Tiene que trasladarse fuera de su provincia	190
Gráfica 56	Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿Tiene que trasladarse fuera de su Comunidad?	190
Gráfica 57	Consultas a las que ha asistido en los último dos años	192
Gráfica 58	Determinadas necesidades en los últimos años	193
Gráfica 59	Cuestiones que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad	194
Gráfica 60	Actividades que le podrían ayudar a llevar mejor su enfermedad	197
Gráfica 61	Actividades que no realiza y le podría ayudar	197
Gráfica 62	Cuestiones que más le preocupa debido a su enfermedad	198
Gráfica 63	Su mayor apoyo en estos momentos como portador/a	199
Gráfica 64	¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?	201
Gráfica 65	¿Qué necesidades tiene usted que le ayudarían a llevar mejor la enfermedad de su familiar?	202
Gráfica 66	Tipos de apoyo recibido	205
Gráfica 67	Conceptos en torno a los cuales giran las actuaciones, planes y normativas respecto a las ER	221



RESUMEN / RESUMO / SUMMARY

---



## RESUMEN

El presente trabajo de investigación consiste; por un lado, en proporcionar datos que permiten describir el foco endémico de la Enfermedad de Andrade en Valverde del Camino y por otro, visibilizar esta patología. El problema de investigación fue, obtener información que nos permitiera profundizar en el conocimiento psicosocial y sanitario de las personas que padecen esta enfermedad, con el objetivo de identificar sus necesidades y conocer como están siendo atendidas, identificando el papel que juega el Trabajo Social en la atención a este colectivo.

La metodología de la investigación se centró en el estudio del caso de Valverde del Camino, abordado desde dos alcances, exploratorio para la parte social y descriptivo para la parte clínica. Se trata de un estudio transversal, que se desarrolla dentro de la comunidad Valverdeña y donde participaron 140 personas, entre las que se encontraban: personas enfermas, portadores/as asintomáticos/as, familiares, profesionales sanitarios y población en general. Se estudiaron distintas variables que giraron en torno a aspectos sociales, sanitarios, laborales, personales, familiares y económicos. Esta información se obtuvo a través de la herramienta cuantitativa del cuestionario, para cuyo diseño fue necesario utilizar también, herramientas cualitativas: como grupos de discusión y entrevistas. El proceso se desarrolló en cinco fases.

Se concluyó que la Enfermedad de Andrade en Valverde del Camino, debe ser tratada como un problema de Salud Pública y no como una enfermedad minoritaria. Se identificó que las personas afectadas, tienen necesidades psicosociales además de sanitarias, por lo que es necesario que sean atendidas por equipos multidisciplinares donde estén incluidos profesionales de las ciencias sociales.

Las asociaciones de pacientes, junto con la familias, principalmente esposas y madres, tienen un papel muy importante en el apoyo a estas personas. Existe una gran sensibilidad en la población Valverdeña, aunque consideran necesarias campañas que proporcionen mas información sobre el foco.

Por otro lado, los propios profesionales sanitarios, creen escasa la formación que tienen en esta enfermedad y consideraran importante, ampliar su formación en esta patología, para prestar un mejor tratamiento a los/as pacientes. Además, de considerar la investigación y la coordinación, como algo fundamental para seguir avanzando en el conocimiento de esta enfermedad.

## RESUMO

O presente trabalho de investigação consiste, por um lado, na aquisição de dados que permitam descrever o foco endêmico da Doença de Andrade em Valverde delCamino, e por outro, tornar visualize esta patologia. O problema de investigação foi obter informações que permitam aprofundar o conhecimento dos aspetos psicossociais e de saúde dos sujeitos portadores desta doença. Com o objetivo de identificar e compreenderas necessidades dos sujeitos e a forma como as colmatam identificando o papel do Serviço Social.

A metodologia de investigação centra-se no estudo do foco endêmico de Valverde delCamino, através de dois âmbitos: exploratório para a parte social e descritivo para a parte clínica. Trata-se de um estudo transversal que ocorre dentro da comunidade Valverdeña, no qual participaram 140 indivíduos, distribuídos por doentes, portadores assintomáticos, familiares, profissionais de saúde e população em geral. Neste trabalho de investigação são estudadas diferentes variáveis tendo em consideração os aspetos sociais, saúde, laborais, pessoais, familiares e económicos. Para a recolha de dados foram utilizadas duas metodologias: quantitativa, através de um questionário, e qualitativa com a realização de entrevistas e grupos de discussão. O processo foi desenvolvido em cinco fases.

Concluiu-se que a Doença de Andrade em Valverde delCamino deveria ser tratada como um problema de saúde pública e não como uma doença rara. Identificou-se que os doentes para além das necessidades clínicas manifestavam necessidades psicossociais, sendo necessária a intervenção com equipas multidisciplinares que contemplem profissionais das ciências sociais.

As Associações de doentes, juntamente com a família, principalmente as esposas e as mães, têm um papel muito importante no apoio aos doentes. Concluiu-se também que na população Valverdeña existe uma grande sensibilização para com a Doença de Andrade, contudo, considera-se necessário novas campanhas de sensibilização para aumentar a informação sobre este foco endêmico.

Por outro lado, os profissionais de saúde acreditam que a formação que possuem é escassa e referem que seria importante aumentar os seus conhecimentos de forma a melhorar o apoio aos doentes. Além disso, os profissionais de saúde indicam que a investigação e coordenação são aspetos importantes para aumentar o conhecimento desta doença.

## SUMMARY

The current research project consists on the one hand of collecting data which allow a description of the endemic focus of Corino de Andrade's disease in Valverde del Camino and on the other hand, of bringing this pathology to light. The problem in the research was obtaining information which would allow us to study in depth the psychosocial and health knowledge about the people who suffer this disease, with the aim of identifying their needs and understand how these were being met, identifying the role that Social Services play in attending to this group.

The methodology of the research concentrated on studying the case of Valverde del Camino, approaching in two directions, exploratory for the social aspect and descriptive for the clinical aspect. It consists of a transverse study made in the community of Valverde del Camino and in which 140 people took part, among which were people suffering the disease, asymptomatic carriers, family members, health professionals and the general population. Various variables were considered which centred on social, health, work, personal, family and economic aspects. This information was obtained by means of the quantitative tool of a survey, and it was therefore also necessary to use qualitative tools such as group discussions and interviews. The process took place in five phases.

It was concluded that Corino de Andrade's disease should be treated as a Public Health problem and not as a minor illness. The affected people were identified as having psychosocial needs as well as health issues, and therefore it is necessary for them to be treated by multidisciplinary teams where social science professionals are also included.

The associations of patients, together with their families, principally mothers and wives, have a very important role in the support of these people. There is a great sensitivity in the Valverde population, although it is considered that campaigns are necessary to disseminate information about the disease.

On the other hand, even the health professionals believe that the information available about this disease is scarce and they consider that it is important to extend their training for this pathology, in order to give better treatment to their patients. Furthermore they consider research and co-ordination to be vital in order to continue advancing knowledge about this disease.

## INTRODUCCIÓN

---



Cuando nos disponemos a investigar y a indagar desde las Ciencias Sociales y en concreto desde el Trabajo Social, a un colectivo que padece una enfermedad rara, con la intención de conocer sus necesidades y así poder ayudar a mejorar su bienestar social; nos damos cuenta, que encierra cierta similitud con los orígenes de esta profesión. El Trabajo Social nació vinculado a las ciencias médicas y se remonta a finales del siglo XIX (Consejo General de Trabajo Social, 2018:1), es el campo de la salud uno de los más antiguos y de mayor intervención del profesional en Trabajo Social, según datos de la Federación Internacional de Trabajadores Sociales (FITS) (Rodríguez et al., 2017).

Si definimos Trabajo Social, según la Reunión General de la Federación Internacional de Trabajo Social (FITS) en Montreal, julio de 2000, vemos que la profesión del Trabajo Social, “promueve el cambio social, la solución de problemas en las relaciones humanas y el fortalecimiento y la liberación de las personas para incrementar el bienestar. Mediante la utilización de teorías sobre el comportamiento humano y los sistemas sociales. Esta profesión interviene en los puntos en los que las personas interactúan con su entorno. Los principios de los derechos humanos y la justicia social son fundamentales para el Trabajo Social” (Consejo General de Trabajo Social).

Y si nos acercamos a la definición que hace la Organización Mundial de la Salud (OMS) sobre Salud, nos encontramos con: “es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”, esta definición está recogida en el Preámbulo de la Constitución de la Asamblea Mundial de la Salud, adoptada por la Conferencia Sanitaria Internacional, Nueva York, 19-22 de junio de 1946; firmada el 22 de julio de 1946 por los representantes de 61 Estados (Actas oficiales de la Organización Mundial de la Salud, No. 2, p. 100) y que entró en vigor el 7 de abril de 1948 (Organización Mundial de la Salud, 2001; OMS, 2014). Este hecho fue un hito histórico, refiriéndonos al modelo biopsicosocial (OMS, 2001), no solo porque acentuó el carácter social de las disciplinas sanitarias sino también el carácter interdisciplinar (Consejo General de Trabajo Social; OMS, 2014).

Cuando una persona pierde la salud, enferma, pasa por una etapa que le genera incertidumbre, malestar, indefensión, impotencia, se siente desvalido, e incluso llega a perder su dignidad, ante esta situación, necesita ser atendido por un sistema sanitario lo más humano posible. Este término de humanizar se ha venido empleando desde tiempo atrás; por ejemplo, en 1984 con el *Plan de Humanización de la Asistencia Hospitalaria* del Instituto Nacional de Salud, o más recientemente por la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid con el *Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria 2016-2019* (Instituto Nacional de Salud, 1984; Consejería de Sanidad, 2016; Iglesias, 2017).

Si recogemos las palabras que expresa Neri Iglesias, haciendo referencia al profesor José Carlos Bermejo, éste analiza en profundidad la deshumanización en el ámbito sanitario y, entre otras reflexiones, dice que: “humanizar significa hacer referencia al hombre en todo lo que se realiza para promover y proteger la salud, curar las enfermedades, garantizar un ambiente que favorezca una vida sana y armoniosa a nivel físico, emotivo, social y espiritual” (Iglesias, 2017).

Por tanto para dignificar a la persona enferma y humanizar la sanidad debemos saber ser, estar, escuchar, observar, acompañar y todo ello sin juzgar y esa forma de trabajar está innata en la profesión de Trabajo Social (Iglesias, 2017). Ya Mary Richmond apuntó que, “el objetivo del Trabajo Social es educar a través de un programa de participación que permita al cliente compartir con el trabajador social la responsabilidad de las decisiones a tomar” (Richmond, 1977:10). Concretamente en el campo de la salud, el Trabajo Social es definido como la actividad profesional que tiene por objeto los factores psicosociales que inciden en el proceso salud-enfermedad, así como el tratamiento de los problemas psicosociales que aparecen con relación a las situaciones de enfermedad (Ituarte, 1992), de ahí, que el conocimiento de la realidad de cada paciente sea fundamental, proceso que lleva implícito estudiar al usuario e identificar las redes de relaciones como la familia, ó la comunidad en general, entre otros (Rodríguez et al., 2017).

Si nos acercamos al campo de las enfermedades raras, donde se centra nuestro estudio, apreciamos que una de las demandas del colectivo de pacientes y familiares, es la investigación, social y sanitaria, ambas deben de estar estrechamente vinculadas para mejorar la prestación de los servicios de salud (OBSER, 2017).

Haciendo referencia a las palabras de Manuel Posada, director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Car-

los III, donde argumenta que al ser tantas las enfermedades raras existentes, es imposible poner remedios a todas a corto plazo, por lo que “la mejor manera de mejorar la esperanza y la calidad de vida de los pacientes es buscar factores de riesgo y pronóstico que actúen sobre la vida diaria, y no solo en sus genes o moléculas. No debemos menospreciar la capacidad que tiene esa otra investigación -que algunos ni siquiera la reconocen como investigación- en conocer qué ocurre en el día a día de los pacientes” (Posada, 2017).

La investigación del Trabajo Social en Salud está orientada a conocer dichas problemáticas de salud de la población, para hacer efectivo el cumplimiento de las políticas sociales y de los derechos fundamentales, ese trabajo es efectivo cuando se realiza en equipos interdisciplinarios, cuando intervienen investigación social y sanitaria, y los resultados deben conllevar acciones que mejoren la calidad de vida de pacientes, familias, comunidad y sociedad en general (Rodríguez et al., 2017).

En el caso de las enfermedades raras, la situación toma un maticiz, si nos permitís decir, aún más complicado, ya que suelen ser enfermedades graves o muy graves, donde la calidad de vida de las personas enfermas se siente comprometida, por la falta de autonomía que genera, como consecuencia de las diversas discapacidades sobrevenidas, por lo que la carga psicosocial, se acentúa cada vez más tanto en el paciente como en la familia (EURORDIS, 2005; Villar Gómez de las Heras, 2013). Este colectivo se encuentra con diversas problemáticas, empezando por el desconocimiento sanitario de la enfermedad y consecuentemente el devenir de los/as pacientes y las familias en busca de respuestas y “si los medicos no sabemos dar respuestas, menos sabe una sociedad” (Villar Gómez de las Heras, 2013:1), de ahí la importancia de visibilizar las enfermedades raras, también a la sociedad en general, informar y concienciar para sensibilizar a la sociedad y evitar discriminación hacia las personas que padecen este tipo de enfermedades.

Para afrontar la situación a la que se enfrentan estas personas y sus familiares, la disciplina del trabajo social, tiene mucho que decir. Entre las funciones y tareas que viene desarrollando, en el campo de la salud y en el campo de las enfermedades raras están tareas del áreas preventiva, de atención directa, planificación, docente, de promoción, mediación, supervisión, gestión y administración de servicios, evaluación, función gerencial, de coordinación y funciones de investigación, (Listán et al., 2011; Rodríguez et al., 2017; Carrión & Mayoral, 2017) entendiendo ésta última como “el proceso metodológico mediante el cual se puede descubrir, describir, interpretar, explicar y valorar una realidad...empleando para ello técnicas profesionales

y científicas a fin de contextualizar una adecuada intervención y/o acción social planificada” (Carrión & Mayoral, 2017: 57).

En este contexto es donde centramos nuestra Tesis, *La Enfermedad de Andrade. Profundizando en las necesidades sociales y personales*. Es un estudio de investigación que trata de evidenciar algunas de las necesidades con las que se encuentra el colectivo de personas afectadas por la Enfermedad de Andrade, estudiando el caso del segundo foco más importante España, la localidad onubense de Valverde del Camino. Teniendo la igualdad de oportunidades de todos los individuos y el respecto de los derechos humanos de cualquier ciudadano, como pilares básicos que sustentan este trabajo.

A lo largo del trabajo utilizamos para referirnos a esta patología, indistintamente los conceptos de: Enfermedad de Andrade, Polineuropatía Amiloidótica Familiar (PAF) o Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR).

Nuestro interés por esta temática se remonta al año 2001, cuando tuvimos el primer contacto con la Asociación de pacientes de esta enfermedad, Asociación valverdeña de la Enfermedad de Andrade (ASVEA) y nos mostraron su situación. A partir de ahí, en 2011 hicimos una primera aproximación a su problemática, presentando en la Universidad de Huelva, el trabajo fin de Máster titulado “*Análisis de los factores de la Polineuropatía Amiloidótica Familiar en la localidad onubense de Valverde del Camino*”, con el que pudimos comprobar que quedaba mucho trabajo por hacer y era importante seguir profundizando en esta temática. Consideramos que estábamos ante una nueva línea de investigación aún sin abordar y era importante seguir avanzando por ese camino. Uno de esos pasos necesarios es este documento, que forma la Tesis Doctoral.

En ella, nos marcamos como objetivos identificar las necesidades de las personas afectadas por la Enfermedad de Andrade, y comprobar cómo están siendo atendidas dichas necesidades, conociendo el papel que juega el Trabajo Social en esta tarea.

La finalidad de este trabajo es evidenciar que es necesario una atención integral del colectivo afectado por esta enfermedad, ser conscientes de que además de las necesidades sanitarias, tienen otras necesidades de tipo: social, psicológico, laboral, económico y personal cuyo tratamiento debe realizarse a varios niveles: pacientes, familias, profesionales sanitarios y sociedad en general.

Por otra parte, este trabajo ayuda a dar visibilidad a esta enfermedad y profundizar en el conocimiento de esta patología, ya que el desconocimien-

to provoca rechazo, situación que hay que evitar para lograr la integración social que necesita este colectivo. Aunque sean enfermedades minoritarias y podamos pensar que no nos afecta, “estas enfermedades raras pueden afectar a cualquiera y en cualquier momento de su vida” (Listán et al., 2011).

Para profundizar en este conocimiento, hemos visto adecuado llevar a cabo un estudio de caso, en la localidad de Valverde del Camino; teniendo en cuenta, que la parte sanitaria, al haber sido anteriormente más investigada, tendría un alcance descriptivo; y por otro lado, cuando profundizamos en la parte social, al ser escasa o nula la información previa existente de la Enfermedad de Andrade, el alcance de nuestro estudio, ha sido exploratorio. En cuanto a las herramientas que hemos utilizado, ha sido el cuestionario (cuantitativo), aunque para su creación hemos utilizado otras de carácter cualitativo como la entrevista, la observación y los grupos de discusión.

Las personas que han participado en este estudio, han sido 140, priorizando las personas enfermas y sus familiares; aunque en una proporción pequeña, también vimos la necesidad de incluir a profesionales sanitarios y población en general de la localidad.

La estructura del trabajo se distingue en los siguientes apartados:

- I. En la primera parte recogemos, el *Marco Teórico*. La información va de lo general a lo específico; es decir, comenzamos con las enfermedades raras, hasta terminar con una de ellas, objeto de de nuestro estudio, la Enfermedad de Andrade.

En esta parte, se distinguen tres apartados diferenciados: el primero, gira entorno a las *Enfermedades Raras* en general, exponiendo el concepto; la legislación, la normativa y las actuaciones que consideramos más relevantes en la materia. En el siguiente apartado, abordamos el conocimiento de las *Necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras*, y el papel que juega el *Trabajador/a Social en la atención a las personas enfermas y sus familias*. El tercer y último apartado del marco teórico, está destinado a profundizar en la *Enfermedad de Andrade*, síntomas, transmisión, tratamiento y prevalencia de esta enfermedad, de manera que nos permita conocer mejor la enfermedad en cuestión.

- II. En la segunda parte está integrada la *Metodología y Objetivos*. Donde explicamos cuál ha sido la motivación para realizar este estudio. Nuestra hipótesis ha partido del convencimiento, de que las necesidades de las personas con Enfermedad de Andrade, no

están siendo atendidas y que la figura del trabajador ó trabajadora social, no estaba siendo rentabilizada. A partir de ahí, nos planteamos los objetivos de identificar las necesidades que tienen las personas afectadas por esta enfermedad y conocer, cómo estaba siendo atendidas dichas necesidades, para conocer, en este caso, el papel que juega el trabajo social en dicha atención.

Para ello, como hemos dicho anteriormente, empleamos el método de estudio de caso, haciendo una breve descripción del contexto geográfico donde se sitúa este foco endémico y sus características. En la recogida de información hemos utilizado herramientas tanto cualitativas, como cuantitativas, siendo la herramienta clave de recogida para el total de la muestra (140 personas), el cuestionario, prácticamente en su totalidad formado por preguntas cerradas.

Llegado a este punto y con respecto a la elección de la muestra, hay que destacar la falta de registro oficial existente en las Instituciones Públicas con respecto a la Enfermedad de Andrade. Aunque es un tema que recogemos en el texto, tanto a la hora de exponer los datos, como en las limitaciones del estudio, creemos también importante recogerlo en este apartado. Debido a la inexistencia de registro o de datos oficiales que hay sobre la Enfermedad de Andrade ( Ministerio de Sanidad, IESCI & Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, diciembre 2018). Por ello, hemos tenido que recurrir a la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade (ASVEA). En nuestro caso, se han convertido en la base de datos fundamental, “fuente principal de los bancos informativos con los que se ha nutrido y nutre el conocimiento” (OBSER, 2017: 21), para poder llevar a cabo este estudio. Esta circunstancia no es inusual, ya que en este tipo de enfermedades minoritarias (en general) las asociaciones juegan un papel muy importante, “se normaliza la situación de recurrir a ellas para conseguir información” (Villar Gómez de las Heras, 2017: 68). En este sentido, las personas que conviven con una enfermedad rara, se convierten en pacientes expertos, comienzan una búsqueda incansable para conseguir información que posteriormente la comparten con los profesionales sanitarios buscando una atención adecuada. Son los máximos conocedores de sus patologías, pasan de ser, pacientes pasivos, a agentes transformadores que poseen la información más actualizada. Esta circunstancia, ha hecho que tanto en Europa, como en España, los avances en investigación en enfermedades raras, han

ido de la mano del trabajo del tejido asociativo, a día de hoy (data 2017) “el 43% de las asociaciones de FEDER afirman promover la investigación, una implicación que se hace visible, desde el punto, que es el mismo conocimiento científico quien les motiva a asociarse” (OBSER, 2017:21-22).

En la parte metodológica, hemos dedicado un apartado a explicar el proceso de la investigación, el cual ha estado dividido en cinco fases:

- i. La primera fase *Planteamiento de la investigación*, hemos hecho una revisión bibliográfica, donde hemos tenido que adentrarnos en textos de carácter clínicos, para conocer las peculiaridades de la enfermedad y en otros documentos de matiz social. En esta ocasión, nos ha sido imposible encontrar documentos que plasmen información sobre los aspectos sociales de la Enfermedad de Andrade; sin embargo, hemos encontrado otros textos, que han tratado temas sociales específicos de las enfermedades raras en general. Muchos de ellos referenciamos en el texto y otros que, incluimos en la bibliografía, ya que nos han servido para ampliar nuestros conocimientos para futuras investigaciones. En esta fase, también hemos buscado información en los propios pacientes y familiares, así como en los profesionales sanitarios, para ello, hemos empleado técnicas cualitativas como la entrevista o los grupos de discusión.
- ii. En la segunda fase, *Elaboración y validación de los cuestionarios*, hemos aplicado la información obtenida de la fase anterior, para elaborar los cuestionarios. Dando como resultado, cuatro cuestionarios, uno para enfermos/as de PAF (Nivel 1-E), otro para familiares y portadores asintomáticos (Nivel 1-F), un tercero para profesionales sanitarios (Nivel 2) y el cuarto para la población en general (Nivel 3). Todos ellos, validados por personas expertas antes de realizar la distribución de los mismos a la muestra.
- iii. *En la fase de Recogida de datos*, hemos distribuido los cuestionarios a la muestra del estudio.
- iv. La fase de *Análisis de datos*, se ha realizado en dos momentos; por un lado, codificando los datos de los grupos de discusión y las entrevistas (información que volcamos en los cuestionarios); y por otro lado, analizando los datos de la información obtenida de los cuestionarios.

Dada la ideosincracia de la enfermedad, los colectivos investigados no son extensos, son muestras reducidas, a las que no se pueden aplicar ciertas técnicas estadísticas pero que a la vez, definen de forma fiel el estado y los sentimientos de este colectivo. Por tanto, el análisis que hemos llevado a cabo ha sido descriptivo y hemos empleado el programa IBM SPSS Statstic 21.

- v. La última fase ha sido la dedicada a la *Redacción del informe*, donde hemos plasmado la información obtenida de la fase anterior.
- III. La tercera parte está dedicada a los *Resultados y conclusiones*, donde volcamos la información que obtenemos de los cuestionarios y la exponemos, dando respuesta a nuestros objetivos generales y específicos. Quedando conformados los resultados, en apartados que responden a: la *profundización en el conocimiento del foco de Valverde del Camino*, el *perfil de las personas con Enfermedad de Andrade*, la *problemática y las condiciones de vida* de las personas con esta enfermedad, sus *necesidades* y la *red y/o estrategias de atención* de las que disponen, recogiendo en éste, el papel del trabajador social en la atención a este colectivo.

Hemos creído adecuado, presentar los resultados, mediante la redacción de textos, acompañados de tablas y/o gráficas y de frases clarificadoras que nos han trasladados las personas afectadas de una u otra manera, por esta enfermedad.

En cuanto a las conclusiones, consideramos que han sido muy enriquecedoras, en cuanto a la información que proporcionan en muchos aspectos. Dibujando una población de personas enfermas, principalmente masculina, donde una gran parte, han heredado la enfermedad del padre y en su mayoría han recibido el trasplante de hígado como tratamiento.

El colectivo de personas enfermas, reflejan que tienen otras necesidades, además de las sanitarias, muchas de las cuales no tienen cubiertas, esto hace que sea necesario tratar al colectivo conjuntamente desde la investigación clínica y social. Son personas que encuentran un gran apoyo en sus familiares cercanos y en la asociación de enfermos ASVEA, la cual le presta apoyo de todo tipo (moral, personal, psicológico, económico).

En cuanto a los síntomas de la enfermedad, principalmete comienzan por las extremidades inferiores y una vez empiezan su tratamiento, suele detenerse la enfermedad en algunos aspectos pero; sin embargo, les avanza la enfermedad en las afectaciones cardiacas y oftalmológicas.

Las personas enfermas, en su mayoría, no estan satisfechas con el trato que reciben del profesional sanitario, sintiendose incluso, discriminadas en algunas ocasiones, datos que concuerdan con la información que obtenemos de los propios profesionales sanitarios, los cuales, no se sienten seguros al tratar a estos pacientes, por carecer de suficiente información y formación adecuada y demandan más formación respecto a la enfermedad. Por otro lado, la sociedad se presenta como conocedora de la enfermedad, aunque tienen bastantes preocupaciones y/o inquietudes respecto a ella, consideran que sería importante la difusión de información de esta patología en colegios, empresas y otros lugares, para que la población conozca la existencia en su pueblo (refiriendose a Valverde del Camino) de un foco endémico de esta patología.

Una vez obtenidas las conclusiones, se nos abren muchas lineas de trabajo y de investigación, que exponemos en sus respectivos apartados. Tenemos la impresión, de haber avanzado solo un paso, de un largo camino por recorrer. Aunque tambien creemos, que el camino es el adecuado. Es un comienzo, una base, que presenta una exposición de datos que describe detalladamente la casuística de la Enfermedad de Andrade en el foco endémico de Valverde del Camino, que puede guiarnos para futuras profundizaciones en aspectos concretos. En este sentido, pensamos que esta Tesis, aporta un nuevo enfoque al estudio de la Enfermedad de Andrade y ésto, nos puede permitir comparar los resultados obtenidos durante esta investigación, con estudios similares realizados o a realizar, en otros paises para contrastar y discutir similitudes o diferencias.

Por último apuntar que hemos creido conveniente incluir en la parte de ANEXOS, los datos completos en gráficas y tablas, de cada una de las preguntas de los cuatro tipos de cuestionarios. Nuestra motivación para esto ha sido, considerar que son escasos o nulos los datos cuantitativos existentes de la Enfermedad de Andrade y esta información, puede ser valiosa para profundizar, desde distintas disciplinas, en las cuestiones que cada linea de investigación crea oportuna, según sus interes profesionales.



**PARTE I**  
**MARCO TEÓRICO**



## 1. ENFERMEDADES RARAS

---



## 1. ENFERMEDADES RARAS

### 1.1. CONCEPTO DE ENFERMEDADES RARAS

La Enfermedad de Andrade es una patología incluida en la categoría de enfermedades raras (ER). Las ER, enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes, son conceptos que se utilizan para agrupar enfermedades muy diferentes entre ellas. Una enfermedad pasa a denominarse rara cuando afecta a menos de 5 por cada 10.000 personas, o lo que es lo mismo, 2 de cada 2000 personas (OMS, 2002).

Para abordar estas enfermedades, es interesante recoger una apreciación de EURORDIS (2005), sobre la utilización aleatoria que se hace en documentos y estudios, a la hora de emplear distintos conceptos cuando se habla de ER, que no son similares entre sí; sin embargo, es importante conocerlos cuando se habla de este tipo de patologías, conceptos como:

- *Enfermedades raras*: se caracterizan por su baja prevalencia o proporción (menos de 1 /2,000) y su heterogeneidad. Afectan tanto a niños como adultos en cualquier parte del mundo. Como los/as pacientes de ER son una minoría, hay falta de conciencia pública; estas enfermedades no presentan una prioridad en la salud pública, y se realiza poca investigación. El mercado es tan limitado para cada enfermedad que la industria farmacéutica es reticente en invertir en la investigación y en desarrollar tratamientos para las ER. Por tanto, hay una necesidad de regulación económica, tales como incentivos nacionales, como son los suministrados para la Regulación de Medicamentos Huérfanos en la Unión Europea.
- *Enfermedades olvidadas*: Son comunes. Enfermedades comunicables que afectan principalmente a pacientes que viven en países en desarrollo. Como no son prioridad para la salud pública en los países industrializados, se realiza poca investigación para estas enfermedades. Están “olvidadas” por la industria farmacéutica porque su mercado se ve generalmente como no rentable. Hay necesidad de regulación económica

y enfoques alternativos en este campo para crear incentivos dirigidos al estímulo de la investigación y al desarrollo de tratamientos para luchar contra las enfermedades olvidadas, que son predominantes en países desarrollados. Las enfermedades olvidadas no son por tanto ER.

- *Enfermedades huérfanas*: comprenden tanto las enfermedades raras como las enfermedades olvidadas. “Están huérfanas” de atención por parte de la investigación y de interés del mercado, así como de políticas de la salud pública.

Por otro lado, las características de las ER, son muy variadas; hay que tener en cuenta que los órganos afectados son distintos, la edad de aparición de los primeros síntomas y el número de personas que padecen cada enfermedad, por su baja prevalencia también son muy variables. Incluso hay que considerar, que la misma enfermedad, puede tener una expresión clínica diferente de un paciente a otro en función del grado de afectación, de su evolución y de la experiencia personal que cada paciente tiene de su proceso, puede ser distinto al de otros (Consejería de Salud, 2007; Barba Romero, 2011), por tanto, todo esto supone impedimentos importantes a la hora de abordarlas. Debido a esa serie de particularidades, hace necesario, atribuirles características comunes, además de ser enfermedades crónicas, existe escaso conocimiento etiológico de ellas, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida, entre otros (Listán Cortés et al., 2011). Entendiendo las enfermedades crónicas como, patologías de larga duración y complejas, cuyo impacto suele ser además de sanitario, social y psicológico (Aguirre et al., 2008), además de educativos o laborales (Fundación Gapar Casal, 2018), podemos decir que este tipo de enfermedades pueden afectar negativamente en la calidad de vida de los enfermos y sus familias.

En este sentido y siguiendo la misma línea, EURORDIS añade además, otra serie de características comunes que identifican las ER, como son, su carácter degenerativo y de gravedad, poniendo en serio peligro la vida de las personas, ya que la mayoría de ellas son incurables; el grado de incapacidad que suelen generar, mermando de esa manera, la calidad de vida de las personas que las padecen y el impacto psicosocial tanto en la persona enferma como en sus familias y la falta de tratamiento terapéutico existentes para estas enfermedades (EURORDIS, 2005). Además, de la existencia o no de información al respecto, el tratamiento, la medicación comercializada o no, son otra serie de particularidades que las diferencian unas de otras, aunque se encuentren dentro de la misma denominación de enfermedades minoritarias.

La etapa de aparición, en el 50% de los casos suele ser la niñez (EURORDIS, 2005), aunque la prevalencia es mayor en las personas adultas que en la infancia, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles (Posada et al., 2008), provocadas por su gravedad o por malformaciones, si a esto le añadimos que el 80% de ellas que tienen origen genético, puede ocurrir que en la misma familia existan más de una persona afectada por la misma patología, circunstancia que agrava mucho más, la situación que viven tanto las personas enfermas como las familias.

En cuanto a las cifras, hay que tener en cuenta que los datos epidemiológicos sobre ER se basan en estimaciones, debido a que para calcular el número exacto de personas con ER sería necesario un registro sistemático de todos y cada uno de los casos” (Fundación Gapar Casal, 2018), y actualmente no se conoce registro oficial para saber el número de exacto de los casos. Se estima que existen entre 6.000 ó 8.000 tipos diferentes en la Unión Europea, y que a nivel mundial pueden afectar al 6-8% de la población, entre 400 millones en todo el planeta (OBSER, 2017). Según datos de 2012 de la OMS, en España existen más de 3 millones de personas con ER y 30 millones en los 25 países europeos (OMS, 2002; Consejería de Salud, 2007; Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009a; OBSER, 2017; Fundación Gapar Casal, 2018; Ancochea et al., 2018). Si tenemos en cuenta que en España, hay una media de 4 personas, por familia, existirían unos 12 millones de personas que conviven diariamente con una ER, bien por padecerla directamente ellos o algunos de sus familiares más cercanos (CREER, 2017). Según estos calculos en el caso de Andalucía estarían 500.000 personas afectadas por ER (Junta de Andalucía. Consejería de Salud, 2007).

Esta serie de aspectos, provocan unas consecuencias a quienes las padecen de “gran morbilidad, discapacidad y/o dependencia y precisan cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinares” (Fundación Gapar Casal, 2018), por lo cual, tanto las personas que la padecen, como sus familias y su entorno social experimenten una pérdida en su equilibrio vital más agudo cuando se les diagnostican una ER que cuando se le diagnostican una enfermedad más conocida o común (Listán Cortés et al., 2011). Podemos decir, que las personas con ER constituyen un grupo de población que precisan actuaciones compensatorias específicas en la prestación de servicios al ser estas enfermedades habitualmente graves, crónicas provocando en las personas, atención o cuidados especializados y prolongados (CREER, 2015).

En definitiva, las personas enfermas y sus familiares se ven afectadas por una serie de dificultades, en todos los aspectos de su vida cotidiana;

que hacen que sus necesidades tengan que ser definidas, estudiadas, analizadas y abordadas desde diferentes niveles de actuación: tanto médicos, como psicológicos y sociales y a nivel individual como familiar.

## **1.2. LEGISLACIONES Y NORMATIVAS QUE AFECTAN A LAS ENFERMEDADES RARAS**

Cuando nos disponemos a estudiar el colectivo de ER, consideramos importante hacer una breve revisión normativa de la legislación que existe sobre las ER; en este caso, consideramos oportuno, reseñar las que consideramos más importantes a nivel europeo, nacional y andaluz.

A nivel europeo, consideramos entre las más relevantes:

- I. La *Comunicación de la Comisión de 24 de noviembre de 1993 sobre el marco de actuación en el ámbito de la Salud Pública*. Es, aquí donde, por primera vez, se recoge las ER, entre los asuntos prioritarios de salud pública. Se crean programas en los que están incluidas las ER con el objetivo de construir una base de datos de la Unión Europea, intercambiar información y facilitar la detección precoz de estas enfermedades (Ancochea et al., 2018)
- II. La *Decisión 1295/1999/CE*. El 29 de abril de 1999, se aprueba esta Decisión, que establece un programa de acción comunitaria contra las enfermedades poco comunes, incluidas la de origen genético, para el periodo 1 de enero de 1999 y el 31 de diciembre de 2003 (Ancochea et al., 2018).
- III. El *Reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo sobre medicamentos huérfanos*, sale publicado en 2000 con el objeto, según su artículo 1, de establecer un procedimiento comunitario para declarar determinados medicamentos como huérfanos y establecer incentivos para fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de los medicamentos declarados huérfanos.
- IV. Por otro lado la Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité económico y Social Europeo y al Comité de regiones en 2008 "*Las Enfermedades Raras: un reto para Europa*", tiene como objetivo establecer una estrategia comunitaria global para apoyar a los Estados miembros, a fin de prestar reconocimientos, prevención, diagnósticos, tratamientos, cuidados e investigaciones eficaces y eficientes en las ER en Europa, a través

de Planes Nacionales, coordinación, cooperación, investigación y visibilización entre los estados miembros (Comisión de las Comunidades Europeas, 2008).

- V. En la misma línea, el 8 de junio de 2009, en las *Recomendaciones del Consejo* instan a los Estados miembros: la realización de planes y estrategias en el ámbito de las ER, la definición, codificación e inventario de las ER, la investigación sobre las ER, los centros especializados y redes europeas de referencia para ER, la necesidad de recabar conocimientos especializados a escala europea sobre ER, la responsabilización de las organizaciones de pacientes y la sostenibilidad de dichos programas (Consejo de la Unión Europea, 2009).
- VI. El informe recoge la información en la que se encuentran los Estados miembros sobre la aplicación de la estrategia que tanto la Comisión, como la Recomendaciones instaban a que realizaran los estados miembros. Para ello, la Comisión remitió un cuestionario electrónico a los Estados miembros, el cual cumplimentaron dieciocho países (Comisión Europea, 2014). Sus respuestas, así como la información de la acción conjunta del Comité de Expertos de la UE en ER (EUCERD) publicada en “Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europa” (Informe sobre la situación de las actividades sobre ER en Europa) (Comisión Europea, 2014), daba a conocer la situación en la que se encontraban.

Dicho informe concluye que, aunque se ha avanzado mucho, en la implantación de planes o estrategia de los Estados en materia de ER, queda mucho trabajo por realizar, por lo que las ER siguen siendo una prioridad para la Comisión; ocupando, la acción en materia de ER, un lugar destacado en el Programa de salud y Horizonte 2020...Se prevé que las siguientes acciones continúen apoyando a los Estados miembros, para mantener el papel coordinador de la UE, seguir respaldando los planes y estrategias y disminuir las desigualdades entre pacientes, entre otras cuestiones.

- VII. Las *Recomendaciones del Consejo de la UE* para apoyar la incorporación de las ER en los Servicios y Políticas Sociales, fue una iniciativa del grupo de expertos en ER de la Comisión Europea en abril de 2016. Se centra principalmente, en potenciar el intento de los servicios sanitarios, para prestar una atención integral, que les permitan desempeñar el papel que tienen que llevar a cabo, en

el apoyo a la incorporación de las particularidades de las ER en los servicios sociales dentro de un apoyo holístico, centrado en las personas y desde un respeto de sus derechos humanos. Teniendo en cuenta que las peculiaridades que conllevan las ER, hacen que los enfermos necesiten, además de profesionales sanitarios con diferentes especialidades médicas, otros profesionales como, trabajadores sociales y psicólogos. En definitiva, el objetivo de estas recomendaciones, se orienta a asesorar a los Estados miembros y a la Comisión Europea sobre las cuestiones que deben considerarse en la atención integral del paciente en los diferentes sistemas nacionales sanitarios y sociales (Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea, 2016).

A modo de resumen, en la siguiente tabla, enumeramos dichas normativas europeas:

NIVEL EUROPEO	
AÑO	NORMATIVAS
1993	Comunicación de la Comisión de 24 de noviembre de 1993 sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud pública
1999	Decisión 1295/1999/CE
2000	Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos
2008	Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité económico y social Europeo y al Comité de las Regiones. "Las enfermedades raras: un reto para Europa" [COM(2008) 679 final]
2009	Recomendación del Consejo de la UE relativa a una acción en el ámbito de enfermedades raras (2008/C 151/02)
2014	Informe de la Comisión Europea sobre la ejecución de la comunicación [COM(2008) 679 final] y la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las ER (2009/C 151/2)
2016	Comisión Europea. Recomendaciones para apoyar la incorporación de las ER en los Servicios y Políticas Sociales.

Tabla 1: Normativas europeas que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

Si ponemos el foco en nuestro país, algunas leyes y normativas que han contribuido a mejorar la situación de las personas con enfermedades minoritarias han sido:

- I. La ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, cuya última revisión ha sido el 15 de agosto de 2018. Recoge en su artículo 1 como objeto, establecer el marco legal para las acciones de coordinación y cooperación de las Administraciones Públicas Sanitarias, debiendo de garantizar la equidad, calidad y participación social en el Sistema Nacional de Salud. En el artículo 14, recoge la atención sociosanitaria como forma de proceder con estas personas, debiendo existir una coordinación entre centros sanitarios y sociales. La movilidad dentro del Sistema Sanitario Nacional (art. 24), la formación de los profesionales sanitarios ( art. 34) y la promoción de la investigación en materia de salud (art. 28) son algunas de las cuestiones que recoge.
- II. Posteriormente, el día 20 de febrero de 2006, aparece publicado en el Boletín Oficial de las Cortes Generales del Senado nº 414, una moción al Pleno, del Grupo Parlamentario Popular en el Senado. Mediante la cual, el Pleno acuerda, la *creación de una Ponencia, en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo*, encargada de analizar, la especial situación de los pacientes con enfermedades raras (Boletín oficial de las cortes generales del senado, 2006).
- III. Un avance significativo, en la atención a las personas dependientes, se dió con la aprobación de la *ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y de Atención a las Personas en Situación de Dependencia*, supuso un paso importante para dotar de prestaciones y servicios a las personas en situación de dependencia.
- IV. Como resultado de la moción anterior, en el Boletín Oficial de las Cortes Generales nº 659 del 23 de febrero de 2007, por Acuerdo del Pleno del Senado, se *Aprueba el Informe de Ponencia* del estudio, encargado de analizar la especial situación de los pacientes con ER y especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que deben contribuir a ofrecer un adecuado tratamiento de las personas enfermas y sus condiciones de vida (Boletín Oficial de las Cortes generales Senado, 2007).

En este mismo documento, se recoge las diferentes comparencias, entre ellas Dña. Vanesa Pizarro Ortiz, trabajadora social de FEDER, el día 14 de junio de 2006, que simplifica la necesidad de conocer esas necesidades “la importancia de conocer las necesidades de los afectados por ER, permitirá asignar recursos de forma eficiente” (Boletín Oficial de las Cortes generales Senado, 2007).

- V. El Ministerio de Sanidad y Política Social, publicó la *“Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”*, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 3 de junio de 2009. Se enmarca dentro del Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS), entre cuyos objetivos se incluye, mejorar la atención de las personas con ER y sus familias (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009). En este caso, dicha Estrategia recoge siete líneas de actuación, como son: la información sobre ER; la prevención y detección precoz; la atención sanitaria; terapias; atención sociosanitaria; investigación y formación en ER. En estas líneas, están inmersas las expectativas, los campos de actuación y las necesidades, que son necesarias abordar para mejorar la calidad de vida de pacientes y familias y aumentar el conocimiento y la formación de profesionales y de la sociedad en general en materia de ER. Esta Estrategia, dota a profesionales y pacientes de un instrumento documental de gran utilidad que respalda el trabajo dirigido a mejorar la salud y calidad de vida de las personas con ER.
- VI. La *ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre Derechos de las Personas con Discapacidad*, cuya ultima actualización está publicada en el BOE del 31 de octubre 10 de 2015, recoge en su artículo 1, el concepto de igualdad de oportunidades como: “la ausencia de toda discriminación, directa o indirecta, por motivo de o sobre la base de discapacidad...a fin de obstaculizar el goce o ejercicio en igualdad de condiciones por las personas con discapacidad, de todos los derechos humanos y libertades fundamentales en los ámbitos políticos, económicos, sociales, culturales, civiles o de otro tipo. Entendiendo por igualdad de oportunidades la adopción de medidas de acción positiva orientadas a evitar o compensar, las desventajas que padecen las personas con discapacidad para participar plenamente en la vida política, económica, cultural y social” (BOE, 2011). En la propia ley define las personas con discapacidad como: “aquellas que presenten deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales... que le impidan participar plena y efectivamente en la sociedad, en igualdad de condiciones de los demás” (BOE, 2011.Art.2).
- VII. El *Real Decreto 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y su inclusión social*, su ultima actualización la encontramos en el BOE del 25 de junio de 2015. Cuyo objeto es

garantizar el derecho a la igualdad de oportunidades y trato de las personas con discapacidad en igualdad de condiciones que el resto de los ciudadanos; recogiendo también lo que se entiende por discapacidad, igualdad de oportunidades, discriminación, inclusión social entre otros (art.2).

- VIII. El 11 de junio de 2014, fue aprobada por el Consejo Intersectorial del Sistema Nacional de Salud, la *actualización* del documento de 2009 “*Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*” por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- IX. El *Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras*, pretende crear y regular el registro nacional de ER según lo previsto en el artículo 23 de la Ley 14/1986 general de Sanidad.

A modo de resumen, recogemos en la siguiente tabla las normativas que hemos expuesto anteriormente a nivel nacional:

NIVEL NACIONAL (ESPAÑA)	
AÑO	NORMATIVAS
2003	Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud
2006	Moción por la que el Senado acuerda la creación de una Ponencia (662/000106)
2006	Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y de Atención a las Personas en Situación de Dependencia
2007	Se aprueba el Informe de Ponencia
2009	Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS)
2011	Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (última actualización BOE 31/10/2015)
2011	RD 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y su inclusión social. (última actualización BOE 25/06/2015)
2014	Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud
2015	Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras

Tabla 2: Normativas nacionales que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

Por último, si hacemos referencias, a nuestra Comunidad Autónoma, Andalucía, las normativas más relevantes que hacen referencia a las personas afectadas por alguna enfermedad minoritaria, son:

- I. El *Decreto 156/2005, de 28 de junio, regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía* y crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción. En su artículo 1, recoge que el objeto de este decreto es, regular el derecho al Diagnóstico Genético Preimplantacional en el Sistema Sanitario de Andalucía. Este derecho lo tienen todas las personas con vecindad administrativa de cualquier municipio de Andalucía, con cobertura sanitaria a cargo del Sistema Sanitario Público de Andalucía y que presente riesgo de transmitir a sus descendientes cualquiera de las enfermedades que enumera en el anexo. En este caso son solo algunas enfermedades, no encontrándose en este caso, la Enfermedad de Andrade.

La ubicación de la Unidad de Genética de Andalucía, está en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

- II. La *ley 11/2007, de 26 de noviembre de Genética de Andalucía* tiene por objeto, como recoge en su artículo 1 “regular el derecho al consejo genético, a proteger los derechos de las personas que se someten a análisis genéticos y a establecer el régimen jurídico de los bancos de ADN humano y la creación de dicho banco, todo en el territorio de nuestra Comunidad” (Junta de Andalucía, 2007).
- III. En la *Orden de 3 de mayo de 2010, se crea el fichero con datos de carácter personal para conformar el Registro de Enfermedades Raras de Andalucía*. Posteriormente esta orden es modificada en el apartado f) del anexo por la Orden de 21 de junio de 2013.

Dicho registro esta gestionado por la Dirección General de Calidad, Investigación y Gestión del conocimiento. El objetivo, como dicta el apartado b) de dicho anexo, consiste en desarrollar y mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una ER, para poder desarrollar una investigación de mayor calidad y validez.

- IV. La *ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía* cuya última actualización fue publicada en el BOE el 9 de octubre de 2014, establece los derechos, obligaciones y responsabilidades de la población de Andalucía respecto a la Salud Pública. Entre los

objetos está, garantizar los procedimientos para alcanzar la equidad en salud, de todas las personas y poblaciones de Andalucía.

En la siguiente tabla, recogemos, a modo de resumen las normativas autonómicas que hemos expuesto anteriormente:

NIVEL AUTONÓMICO (ANDALUCÍA)	
AÑO	NORMATIVAS
2005	Decreto 156/2005, de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción
2007	Ley 11/2007, de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de protección de los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano
2010	Orden de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía. Orden de 21 de junio de 2013, por la que se modifica la Orden de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía
2011	Ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía. Última actualización publicada en el BOE 9/10/2014

Tabla 3: Normativas andaluzas que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

### **1.3. ACTUACIONES PARA ATENDER LAS NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS**

A partir de las normativas que hemos expuesto anteriormente, se ponen en marcha iniciativas y recursos que pretenden mejorar y/o regular la situación de las personas que padecen algún tipo de ER; en este sentido, recogemos algunas de las que consideramos más relevantes a nivel europeo, nacional y autómico.

Si nos centramos en Europa, algunas de ellas son:

- I. A nivel europeo, *Orphanet*, que se estableció en Francia en 1997, constituye actualmente, un consorcio formado por 40 países, dentro de Europa y en todo el mundo. Es una fuente de información referente sobre ER (Orphanet, 2018). Esta plataforma, recoge entre sus objetivos:
  - Mejorar la visibilidad de las ER en los campos de la salud y la investigación (números ORPHA): proporcionando un lenguaje común

para poder facilitar la identificación de estas enfermedades en el ámbito de las ER.

- Proporcionar información de alta calidad sobre ER y conocimientos especializados, garantizando un acceso equitativo del conocimiento, a todas las partes interesadas: orientando a los usuarios y agentes en este campo, en relación a la masiva información disponible en línea.
- Contribuir a la generación de conocimiento sobre ER: juntando las piezas del rompecabezas para la mejor comprensión de las ER (Orphanet, 2018).

II. *EURORDIS* es una alianza no gubernamental de organizaciones, dirigidas por pacientes que representan a 812 organizaciones de ER en 70 países. Por tanto, es la voz de 30 millones de pacientes afectados por ER en Europa (*EURORDIS*, 2018a). Entre sus objetivos más importantes está, promover las ER como una prioridad de Salud Pública. En diciembre de 2005, para aunar conceptos sobre ER, editaron el documento “*Enfermedades Raras: una prioridad de Salud Pública*”.

III. La UE recoge entre sus prioridades de acción a las ER. El 23 de octubre de 2007 publica el Libro Blanco “*Juntos por la salud: un planteamiento estratégico para la UE 2008-2013*”. En el objetivo estratégico 1, busca “promover la buena salud en una Europa que envejece”, una de las acciones es “nuevas directrices sobre el cribado del cáncer y una Comunicación sobre la Acción Europea en el ámbito de las ER” (Comisión de las Comunidades Europeas, 2007).

IV. *EUROPLAN* (European Project for Rare Diseases National Plans Development) se inició en abril de 2008, con el objetivo de acompañar a las autoridades nacionales europeas en el diseño de planes o estrategias de ER, tal y como se acordó en la Comunicación de la comisión (*EURORDIS*, 2018b). La CE cofinanció el Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de ER (*Europlan*) para respaldar a los Estados miembros en la elaboración de planes y estrategias nacionales.

El proyecto, desarrollado entre abril 2008 y marzo 2011, donde participaron representantes de Instituciones nacionales de Salud, de 21 Estados miembros y congregó a 56 miembros asociados y socios colaboradores de 34 países, dio como fruto, el documento “Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact

of a National Plan or Strategy for rare diseases” (informe sobre indicadores para supervisar la aplicación y evaluación de la repercusión de un plan o estrategia nacional sobre ER), que sirvió como base para aprobar el documento “EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies” (recomendaciones del EUCERD sobre indicadores básicos para los planes y estrategias nacionales sobre ER) (Comisión Europea, 2014).

La primera edición de EUROPLAN se celebró en 2009 y contó con la participación de más de 150 expertos representantes de todas las partes implicadas. En 2009, solo cinco países contaban con un plan o estrategia nacional para las ER (Bulgaria, Francia, Grecia, Portugal y España), actualmente, son 23 Estados miembros de la UE, además de Noruega y Suecia, han adoptado un plan o estrategia nacional para las ER y 3 de ellos (Bulgaria, Chipre y Grecia) están trabajando en la elaboración de segundo (FEDER, 2018b).

- V. El *Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC)* comenzó en 2011, reúne a Organismos Gubernamentales nacionales e internacionales y organizaciones sin fines de lucro, compañías (incluidas empresas farmacéuticas y de biotecnología), organizaciones de defensa de pacientes y científicos, para promover la colaboración internacional y promover la investigación de ER en todo el mundo. Es importante destacar que, la cobertura del Consorcio es global e involucra a partes interesadas de África, Asia, Australia, América del Norte y Europa (IRDiRC, 2018). Su visión es, permitir que todas las personas que viven con una ER, reciban un diagnóstico preciso, una atención y una terapia adecuada, disponible en el plazo máximo de un año después de haber recibido atención médica (IRDiRC, 2018).

La primera conferencia se desarrolló en Dublín, Irlanda entre el 16 y 17 de abril de 2013. Durante ella se reconoció que la experiencia en ER está dispersa por el mundo, reconocen la necesidad de un mayor éxito normativo en cuanto a los medicamentos huérfanos; por lo que, consideran que compartir la información y los conocimientos y la colaboración entre la comunidad mundial, es clave para el éxito del trabajo en ER (IRDiRC, 2018).

A modo de resumen, recogemos en la siguiente tabla, estas iniciativas europeas:

NIVEL EUROPEO	
AÑO	ACTUACIONES EN ENFERMEDADES RARAS
1997	ORPHANET. Base de datos de información de ER y medicamentos huérfanos
2005	EURORDIS. Enfermedades Raras: el conocimiento de esta prioridad de Salud Pública
2007	Comisión Europea. Libro Blanco “Juntos por la salud: un planteamiento estratégico para la Unión Europea (2008-2013)”
2008-2011	EUROPLAN. Proyecto Europeo de Elaboración de Planes Nacionales de Enfermedades Raras del Programa de Salud de la UE.
2011	IRDiIRDiRC-International Rare Diseases Research Consortium (Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras)

Tabla 4: Actuaciones europeas que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

Si nos centramos en España, nos encontramos con algunas iniciativas que han mejorado la situación de las personas con enfermedades minoritarias y han favorecido el trabajo en estas enfermedades, como son:

- I. En 1999, nace la *Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*. Como misión pretender unir a todas las familias con ER, haciendo visible sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su calidad de vida.
- II. En 2001, se crea el *Servicio de Información y Orientación (SIO)*, de la Federación Española de Enfermedades Raras, con el objetivo de aumentar la calidad de vida de las personas enfermas y de su familia. Este servicio, proporciona información y orientación a las personas afectadas por una ER, a sus familias, a asociaciones, a estudiantes y a profesionales que lo necesiten. A la misma vez, recogen demandas e inquietudes de las personas que padecen algún tipo de enfermedad poco frecuente. Desde el SIO, se facilita el acceso a toda la información y recursos existentes sobre las patologías poco frecuentes, desarrolla una labor de generación de recursos, identifica necesidades y evidencia vacíos, en la atención de las necesidades del colectivo de personas afectadas por ER (FEDER, 2018b). Entre sus recursos cuenta con, un servicio de apoyo psicológico y otro de asesoría jurídica, a disposición del colectivo de ER. Además de otras funciones imprescindibles para ayudar a este colectivo a afrontar las situaciones cotidianas del día a día.

- III. España se incorpora a *ORPHANET* 2002. Es una base de datos de información de ER y de medicamentos huérfanos que ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores.
- IV. En el año 2003 se creó el *Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)* perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Este Instituto publicó el primer Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE), con el objetivo del fomento y la ejecución de la investigación clínica y básica, la formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en ER (Ministerio de Sanidad, SS.SS e Igualdad, 2014). El IIER, colabora con el Ministerio de Sanidad y Política Social, en el desarrollo de la Estrategia de ER, en representación del ISCIII.
- V. Se publica en noviembre de 2004, la guía "*Enfermedades raras: un enfoque práctico*". Es un documento que toma como base los datos del SIERE. Incluye una relación de 400 ER con su sintomatología, diagnóstico y tratamientos. Situación de los Medicamentos Huérfanos y procedimiento de ensayos clínicos. Los Servicios Sociales. la situación de discapacidad en las personas afectadas por ER y el movimiento asociativo, son algunos de los temas que abordaada esta guía.
- VI. En el ámbito de la investigación destaca la actividad que desempeña dentro del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), al que pertenece el *Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)*. "Nace en 2006 como medio instrumental del ISCIII para la investigación en ER, alineados con las principales prioridades científico-técnicas de la AES (Acción Estratégica en Salud). El CIBERER ha sido creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre ER en España" (CIBERER, 2016).
- VII. También se publicó en 2009 el "*Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio*", editado en octubre por FEDER. Es un estudio que recoge "la búsqueda de una información que vas más allá de lo exclusivamente sanitario, (...), conocer cómo afecta las ER en diferentes circunstancias de la vida de las personas afectadas, (...) mundo laboral, el educativo, o en los costes económicos (...)" (Huete et al., 2009:11), es lo que reflejan los datos de este documento.

A lo largo de nuestro estudio referenciamos en numerosas ocasiones el estudio ENSERio, porque constituye la primera aproximación a una información objetiva y cuantitativa de la situación que viven cada día las personas afectadas por una ER. Marca un hito al recoger por primera vez datos con respecto a diagnóstico, atención sanitaria, laboral y percepción subjetiva entre otras de las personas que padecen una ER (Flores, 2017). Eso ha motivado por una parte, que nos basemos en él, para poder ofrecer datos cuantitativos que reflejen la situación real y las necesidades de las personas que padecen una enfermedad minoritaria y por otra parte, que ofrezcamos una breve exposición de su estructuración con respecto a los contenidos.

En este sentido decir que ENSERio 2009, hace una clasificación centrandose en las necesidades en tres ejes diferenciados, intrínsecamente relacionados entre sí y que condicionan el desarrollo individual y social de la persona afectada, desde que presenta el primer cuadro de síntomas, hasta que consigue recibir un tratamiento sanitario y unos apoyos sociales necesarios para llevar una vida lo más normalizada posible en su entorno cotidiano.

El primer eje que se destaca es la atención sociosanitaria. Estudia a las personas desde un punto de vista sociosanitario, desde una perspectiva socioeconómica y de bienestar y su participación e inclusión en la sociedad. Incluye el acceso al diagnóstico, al tratamiento, a la calidad en la atención sanitaria, al uso de medicamentos y otros productos sanitarios. También recoge la necesidad de la investigación en estas ER, la valoración de discapacidad/dependencia, los apoyos, tanto de asistencia personal y ayudas técnicas como las prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad.

El segundo eje (inclusión y participación social), se centra en las necesidades que tienen las personas afectadas para acceder a los recursos, tanto generales como especializados. Las necesidades para la adaptación de la vivienda, la educación y formación, el acceso al empleo y el impacto que tiene la enfermedad en el presupuesto familiar. Es decir, la percepción subjetiva que tienen de su situación y la discriminación que perciben.

En cuanto al tercer y último eje, recoge los recursos materiales e infraestructuras, recursos económicos, humanos existentes, de los movimientos asociativos así como, las actividades y servicios que prestan estos movimientos asociativos y federativos como es el

caso de FEDER, que en algún momento de su camino, puede servir de referencia y de orientación para personas enfermas o familiares, para tratar de sobrellevar su enfermedad.

- VIII. El *Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias de Burgos (CREER)*, depende del Instituto Nacional de Servicios Sociales (INSERSO). Sus actuaciones giran en torno a dos servicios: por un lado, los Servicios de Referencia que son recursos especializados en la investigación, el conocimiento y la formación a profesionales que atienden a las personas enfermas de ER y sus familias; y por otro, la atención directa, en este caso, CREER pone a servicios de las personas enfermas, familiares, asociación de personas afectadas, entre otros, un equipo multidisciplinar para atender las demandas de este colectivo en aspectos sociales, sanitarios, psicológicos y educativos (CREER, 2018).
- IX. También se publicó en el año 2009 el *“Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio”*, editado en octubre por FEDER. Es un estudio que recoge “la búsqueda de una información que va más allá, de lo exclusivamente sanitario, (...) conocer cómo afecta las ER en otras de los aspectos vitales de las personas afectadas, (...) vida laboral, educativa o en los costes económicos en su núcleo familiar (...)” (Huete et al., 2009:11).
- X. En febrero de 2013 se presenta el estudio *“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2”* editado también por FEDER. Este estudio surge del que publicaron anteriormente ENSERio 2009, cuyos resultados evidenciaban que la mayoría de las personas afectadas por una ER, sentían cierta invisibilidad por el sistema sanitario (FEDER, 2013); por tanto, con este segundo estudio ENSERio2, el propósito fue “abordar las adaptaciones que se deben hacer en el Modelo Sanitario de las autonomías para que las personas con ER puedan acceder en condiciones de equidad a la atención-especializada, multidisciplinar y de proximidad- que requieren en su lugar de residencia” (FEDER, 2013:6).
- XI. El *Plan de acción de la estrategia española sobre discapacidad 2014-2020*, se publica en 2014, con la intención de salvaguardar el derecho a la igualdad de cualquier persona que sufra algún tipo de discapacidad (Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2014).

- XII. El documento “*Trabajo Social en las Enfermedades Raras. Enfoque teórico y práctico*”, editado en diciembre de 2017. Analiza las necesidades sanitarias y sociales que tienen las personas afectadas por ER y sus familias en distintos ámbitos (diagnóstico, **ámbito** terapéutico, sociopersonal, educativo y laboral) y las funciones que el Trabajo Social desarrolla para paliar dichas necesidades (Carrión Tudela & Mayoral Rivero, 2017).
- XIII. El *libro Blanco de las Enfermedades Raras*, nace con la intención de plasmar la situación actual de las ER y los aspectos que las rodean. Este documento también visualiza los factores intrínsecos a estas patologías, no solo los de las personas afectadas, sino también, los relacionados con el proceso de investigación y medicamentos huérfanos de las ER.
- XIV. El Estudio sobre la situación de *Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio datos 2016-2017*. Editado por FEDER y sale a la luz como actualización del Estudio ENSERio 2009, supone una herramienta muy importante para visualizar cuantitativamente la situación real de las personas afectadas por una enfermedad minoritaria y su familia (Ancochea et al., 2018). Este documento de actualización, es muy reciente, ha sido presentado el 13 de diciembre de 2018 en Madrid.

Recogemos en la siguiente tabla, las actuaciones anteriormente mencionadas a nivel nacional:

NIVEL NACIONAL (ESPAÑA)	
AÑO	ACTUACIONES EN ENFERMEDADES RARAS
1999	Creación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
2001	Se crea el Servicio de Orientación e Información (SIO)
2002	ORPHANET. Base de datos de información de ER y medicamentos huérfanos
2003	Se crea el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)
2004	Guía “Enfermedades raras: un enfoque práctico”
2006	Se crea el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)
2009	Estudio ENSERio. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España

2010	Centro de referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER)
2013	Estudio ENSERio2. Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas
2014	Plan de acción de la estrategia española sobre discapacidad 2014-2020
2017	Trabajo Social en las Enfermedades Raras
2018	IIB Libro Blanco de las Enfermedades Raras
2018	Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio datos 2016-2017

Tabla 5: Actuaciones nacionales que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

Por último, algunos hitos que nos encontramos en nuestra Comunidad Autónoma, Andalucía, que hacen referencia a planes o documentos que recogen actuaciones dirigidas a las personas que padecen alguna ER, son:

- I. El *Plan de genética de Andalucía 2006-2010*, cuyo objetivo general es asegurar la provisión de servicios integrales, multidisciplinarios, equitativos, eficientes y de alta calidad, destinados a las personas y familias residentes en Andalucía, con enfermedades de base genética, (como es el caso de la Enfermedad de Andrade) o con riesgo de padecerlas, con el fin de mejorar su calidad y esperanza de vida, su seguridad reproductiva y favorecer su integración familiar y social (Consejería de Salud, 2007).
- II. El *Plan de Atención a personas afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía 2008-2010*, publicado en 2008 por la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, presta atención, por un lado, en las necesidades y expectativas de los pacientes y sus familias, relacionado con la asistencia sanitaria, el ámbito psicosocial, el ámbito económico, el educativo y el asociativo y por otro lado, analiza las expectativas y necesidades de los profesionales, en relación a las ER. El objetivo general de este Plan es “asegurar una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias” de manera que pueda garantizarse su alta calidad y accesibilidad en condiciones de equidad” (Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2007).

- III. Se publica el “*Documeto Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras*” en junio de 2011. Hace una clasificación de necesidades, dependiendo de quiénes las padecen: las personas afectadas por una ER, los/as profesioanles sanitarios (refiriendose a “profesionales sanitarios”, todos/as los/as profesionales que trabajan con las personas afectadas dentro de las instituciones sanitarias) y las necesidades que tiene la sociedad y/o comunidad en general (Listán Cortés y otros, 2011).
- IV. En el año 2013 se publica el “*IV Plan Andaluz de Salud*”, que aunque no trata específicamente las ER, sí marca unos compromisos para evitar desigualdades en salud, como ocurre en el caso de las personas afectadas por ER y además, recoge la importancia de la relación existente entre determinantes sociales y de salud.

En esta línea, la OMS apunta la influencia que el contexto socioeconómico y político, así como factores demográficos, influyen en la salud y de ahí que exista diferencias, en el nivel de salud de unas poblaciones a otras. Apunta la relación directa entre el nivel de cohesión y el nivel de salud. A mayor capital social de las Comunidad, mayor nivel de salud individual y colectiva y menor situación de vulnerabilidad (Ruiz et al., 2013).

Recogemos como resumen, las iniciativas que hemos expuesto anteriormente, de la comunidad autónoma de Andalucía, que pueden afectar en el tratamiento a las personas con ER:

NIVEL AUTONÓMICO (ANDALUCÍA)	
AÑO	INICIATIVAS EN ENFERMEDADES RARAS
2006	Plan de genética de Andalucía 2006-2010
2007	Plan de Atención a personas afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía 2008-2010
2011	Documeto Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras
2013	IV Plan Andaluz de Salud

Tabla 6: Iniciativas andaluzas que han respaldado las actuaciones en ER (elaboración propia)

Como hemos expuesto, esta serie de normativas, actuaciones e iniciativas que hemos recogido en este apartado, van dirigidas a las personas con ER y no hemos encontrado ninguna que esté enfocada al tratamiento de las personas con la Enfermedad de Andrade, objeto de nuestro estudio.

## **2. NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS**



## **2. NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS**

### ***2.1. CONCEPTO DE NECESIDAD***

Para aproximarnos al concepto de necesidad, hemos utilizado la definición que hace Moreno et al., entendiendo la necesidad en el contexto de la Salud Pública, por una parte, como un concepto individual (centrada en la persona) y por otra parte social, pública y colectiva...El significado público, hace referencia a situaciones deseables de modificar y transformar hacia resultados y beneficios en términos de salud y calidad de vida (Moreno et al., 2015). Solo a partir de la identificación de estas necesidades se podrá pasar al siguiente eslabón, cubrirlas. Y si utilizamos la relación que hace Casado, 2009 entre necesidad- demanda, se cubrirían a través de la implantación de programas, sistemas o políticas que lleguen a paliar esas situaciones de necesidad; vemos por tanto, que la necesidad ha sido un criterio de asignación de recursos, conforme al principio de equidad, presente en los principales sistemas de provisión del Estado de Bienestar, viendo a los servicios públicos dispensadores de bienes y servicios, necesarios implantar para cubrir cada necesidad.

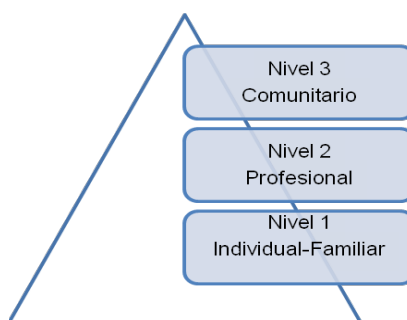
Por otro lado, la necesidad como la exponemos a lo largo del estudio, debe ser abordada como se concibe hoy en día, entendiendo que “las ciencias sociales y sus instrumentos metodológicos, son imprescindibles en la comprensión de la salud de la población, el desarrollo de las investigaciones en salud, la formación de los recursos humanos y en la organización y evaluación de sus sistemas y servicios” (García Gonzalez, 2011), de esa forma podremos conocer e indagar sobre las necesidades que padecen las personas de forma individual, situación que tratamos en nuestro estudio.

## **2.2. NECESIDADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR UNA ENFERMEDAD RARA**

Para analizar y exponer las necesidades que tienen las personas afectadas por una ER, partimos, de que el trabajo que hay que realizar con el paciente y con la familia, debe de ser, desde una perspectiva integral, global, holística; ese proceso, solo se puede llevar a cabo desde equipos interdisciplinarios formados por profesionales de diferentes disciplinas, no solo sanitarias, sino también sociales. Cuando hacemos una aproximación, a los estudios existentes, coinciden, que son muchas las necesidades que tienen estas personas y por tanto, es necesario abordarlas desde profesionales de diversos ámbitos para poder tratar todas las casuísticas a las que se enfrentan en su vivencia diaria con una ER. Esta situación, se plantea como un reto para la sociedad, un desafío sanitario, social, económico, laboral, educativo, complicado de tratar, pero necesario de abordar, tanto para la persona enferma como para la familia (Del Barrio & Castro, 2008); ya que estas personas, se tienen que enfrentar, no solo a los problemas derivados durante los procesos de su enfermedad, sino también, al desgaste psicológico que supone para ellos y para quienes les cuidan (García et al., 2010), y a los cambios que provoca en distintos ámbitos de su vida laboral, social y personal.

En esta línea de trabajo, encontramos estudios, que analizan las ER, desde una perspectiva sociosanitaria, uno de los primeros que nos encontramos en España es en 2001, *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*, editado por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales-IN-SERSO (Luengo et al., 2001), hasta llegar a la actualidad con un estudio, que ha supuesto un paso muy importante en este campo, como es el *Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades raras en España. Estudio ENSERio* (Huete et al., 2009) y su actualización en el año 2018, *Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio-Datos 2016-2017* (Ancochea et al., 2018), ambos editados por la Federación Española de Enfermedades Raras-FEDER. De estos y otros estudios, que hemos podido constructar, a los largo de este trabajo, para conocer cuáles son las necesidades de este colectivo y cómo trabajar con ellos de forma integral, deducimos que tenemos que fijar nuestra atención en tres niveles, como exponemos en la siguiente imagen: el nivel 1 ó individual, estaría formado por los pacientes y sus familias; el nivel 2 ó profesional, formado por los profesionales sanitarios y el nivel 3 ó comunitario, formado por la sociedad en general. Todos estos grupos influyen en que los enfermos puedan

tener o no cubiertas sus necesidades; no podemos pretender una atención integral del enfermo, si consideramos al individuo de forma aislada y no interrelacionado con otros grupos o escenarios. Si ponemos un ejemplo de ello, no podemos considerar que la atención que reciben las personas enfermas sea adecuada, si los profesionales sanitarios no tienen formación suficiente sobre estas patologías, desconocen las ER y/o cómo deben ser tratadas estas personas y por otro lado, no podemos pretender que las personas enfermas, se sientan integradas plenamente en la sociedad, si la sociedad no es consciente de la situación por la que pasan las personas que tienen una ER y desconocen cuales son las peculiaridades de este tipo de patologías, a través de campañas informativas o de sensibilización de estos tipos de enfermedades. De ahí, que consideremos, una atención integral efectiva, solo si atendemos las necesidades en estos tres niveles.



Gráfica 1: Niveles de actuación para una atención integral de necesidades (Montérdez,2018b).

En este sentido, extraemos, que cada nivel o grupo, encierra una serie de necesidades que deben de ser atendidas para llegar a este tratamiento holístico. Como vemos en la siguiente tabla, las personas enfermas y sus familias (nivel 1), tienen necesidades informativas, sociales, sanitarias, educativas, laborales, económicas y psicológicas. En cuanto a los profesionales sanitarios (nivel 2), también tienen necesidades informativas y formativas en ER, además de necesitar estar coordinados con otros profesionales sanitarios y sociales y seguir trabajando en la línea de la investigación de estas patologías; y por último, en cuanto a las necesidades que tiene la sociedad en su conjunto (nivel 3), con respecto a las ER, son recibir información y conocimiento sobre estas patologías para poder estar más sensibilizada con este colectivo y crear redes de apoyo, a través de redes sociales como las asociaciones de pacientes a las personas afectadas por una ER.



Gráfica 2: Niveles de necesidades y campos de actuación para la atención integral (Montérdez,2018b).

A partir de esta exposición de nuestro planteamiento, consideramos adecuado, conocer más detalladamente, cuales son las necesidades que presentan las personas afectadas por alguna ER, como son:

### A) Informativas

Como hemos dicho anteriormente, existen 7.000 ó 8.000 tipo de ER y al ser patologías minoritarias, muy pocas personas están afectadas por cada uno de los tipos, provocando, cuando aparecen los primeros síntomas en las personas enfermas que tengan una escasa información de su enfermedad. Esta situación provoca, una desorientación y un malestar que repercute negativamente a la hora de afrontar su enfermedad, desembocando en sentimientos como: desconciertos, dudas, baja autoestima, incertidumbres, etc. Esto influye en el funcionamiento normal de la familia, al igual que en la salud colectiva de ésta (D´Genes, 2018).

Si observamos en otros estudio, los tipos de consulta que llegan por ejemplo, al Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, observamos que entre las demandas más frecuentes se encuentra “conseguir información más concreta sobre la enfermedad que padecen y sobre el manejo físico del paciente “ (Ancochea et al., 2018:152). De ahí que entre los principales problemas de quienes padecen una ER, “basándonos en las afirmaciones de Palau (2010) y Saltonstall y Scott (2013) sea la falta de información. Tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda” (Carrión &

Mayoral, 2017:22). Hoy día, la forma de disponer de esta información, ha cambiado sustancialmente con la aparición de las redes sociales, muchas de estas personas, como primer paso, buscan información a través de las redes: necesidades de saber qué es lo que tienen, cómo será su futuro, etc.. En este sentido, es importante tener en cuenta, que el acceso se realice a portales de internet oficiales y especializados en esta materia, para evitar que la información que reciban los enfermos pueda estar distorsionada, pero sobre todo, es importante buscar información en instituciones oficiales especializadas o en profesionales expertos en su ER en concreto.

## **B) Sociales**

Una definición que hemos visto adecuada para este tipo de necesidades es la necesidad sociopersonal “como la necesidad de autorrealización, de sentirnos parte de la sociedad, estimados y valorados, valiosos y eficientes” (Carrión Tudela & Mayoral Rivero, 2017:41). Cada vez se hace más evidente, la necesidad de tratar los aspectos sociales en el tratamiento de las ER, “nos hemos dedicado mucho al tratamiento de las consecuencias biológicas de la enfermedad, pero poco al manejo del entorno, para que produzca menos sufrimiento a la persona” (Castillo, 2014). Estas necesidades van desde sus relaciones de pareja, familiares, con amigos o la interacción con la sociedad, necesidades cada vez más obvias en el tratamiento, y como hemos apuntado anteriormente, solo trabajando estas cuestiones interconectadas entre sí, es posible un tratamiento efectivo; siendo conscientes que este recorrido no es un camino de rosas o como dice Castillo, “la enfermedad tiene una dimensión personal y social, de consecuencias mayores, a veces, que los propios síntomas” (Castillo, 2014).

Para tratar estas necesidades, es necesario que exista una motivación, como propone Maslow en su “*Teoría de las necesidades humanas*” donde expone la teoría del crecimiento y desarrollo, partiendo del individuo sano, llamada “Jerarquía de necesidades de Maslow” en la cual el concepto clave para cubrir cada necesidad es la motivación de conseguirla. Las necesidades que recoge Maslow son necesidades que tanto las personas sanas como las enfermas, deben satisfacer en mayor o menor medida, en uno u otro nivel de prioridad. Satisfacer dichas necesidades haría que la persona consiguiera su bienestar personal y ante esa meta, no debe existir distinciones, ni diferencias entre nadie.

En el caso de los/as enfermos/as es necesario conocer su situación e incluir el aspecto de necesidades sanitarias como básico dentro de las necesi-

dades fisiológicas, para que puedan seguir aspirando al resto de escalones. Además, la importancia en este colectivo estará en la base de la pirámide, primará satisfacer sus necesidades básicas ante las de crecimiento personal y en este colectivo será la que tenga mayor fuerza.



Gráfica 3: Pirámide de las necesidades de Maslow (Fernández Moreno, 2017).

Si nos centramos en las necesidades sociales dentro de esta jerarquía, encontramos que están centradas en todos los tipos de relaciones como hemos comentado anteriormente; además en este sentido, la propia vivencia de la enfermedad hace que aparezcan situaciones de ansiedad, tensión, incertidumbre, discapacidades, entre otras, circunstancias que dificultan aún más esas relaciones, provocando que se deterioren las relaciones familiares, personales y sociales de la persona afectada; aún cuando son, las relaciones dentro de la unidad familiar, las que suponen mayor apoyo para el enfermo, a la hora de superar las situaciones adversas que le provoca la enfermedad (Huete et al., 2009).

También es necesario que seamos conscientes de que estas patologías, llevan asociadas cambios psicológicos que hacen más vulnerable al enfermo y a su familia a la hora de adaptarse a la sociedad (Carrión & Mayoral, 2017). Muchos de estos enfermos sienten un grado de aislamiento social producidos por la cronicidad, la afectación física, sensorial, entre otros (Seco & Ruiz, 2016). Si a estas situaciones le unimos otro problema, como la falta de sensibilidad social para promover una gestión armonizada e integral de los recursos disponibles (Posada, 2008), estas circunstancias provocan

tanto en las personas enfermas como en sus familiares, un sentimiento de rechazo social, ocasionado por su impotencia ante estas circunstancias y preocupados por su futuro incierto (Castro & Castro). En este caso, la visibilidad en la sociedad a través de la información y las redes de apoyos a través de los movimientos asociativos, toman mucha importancia a la hora de cubrir dichas necesidades tanto de los enfermos como de las familias.

Profundizando en esta línea, algunos estudios recogen que la comunidad, como grupo de relaciones, solo es consciente de las necesidades más “comunes”, ó más “evidentes”, por lo que las enfermedades raras no presentan un objetivo (Listán Cortés et al., 2011). No obstante, debemos de ser conscientes, de que las ER pueden afectar a cualquier persona y en cualquier momento de su vida. Este hecho, junto con la importancia del apoyo comunitario para la integración social de las personas afectadas, hace imprescindible lo que el colectivo demanda, visibilidad de las ER. Para conseguir esta visibilidad, se necesita que la sociedad esté informada y concienciada a través de redes sociales, movimientos asociativos o a través de las medidas promovidas por las políticas públicas que trabajen para dar a conocer las ER.

Ambos conceptos, información y concienciación están interrelacionados; la sociedad necesita información sobre las ER; es fundamental dar a conocer y difundir información sobre las ER en general, a través de campañas de difusión en prensa, radio, nuevas tecnologías, redes sociales ... La falta de información y el desconocimiento provoca la no aceptación; sin embargo, por el contrario, la información sobre estas patologías, crea sensibilización, conciencia en la sociedad y como consecuencia una mayor aceptación social del colectivo que sufre este tipo de patologías.

En cuando a las redes sociales y redes de apoyo, actualmente para la sociedad en general y más aún para las personas que padecen una ER, como hemos dicho anteriormente, las redes sociales, se han convertido en una herramienta fundamental, permitiendo conectar a personas de forma inmediata, en puntos distantes de la geografía; según Aguilar (2016), se han convertido en un agente de bienestar y salud de las personas, cobran una especial importancia en los procesos conducentes al bienestar y al desarrollo humano pleno. Igualmente si nos referimos a las redes de apoyo, después de lo que hemos expuesto en los apartados anteriores, estas redes tienen cada vez más importancia, suponen que las personas afectadas y su familia, pueden caminar de la mano con otros colectivos o con otras personas, con sus mismas necesidades, carencias y problemáticas, sintiéndose acompañados durante el difícil camino que tienen que recorrer desde que aparecen los primeros síntomas, hasta el desarrollo de la enfermedad.

Por tanto, las personas afectadas por una ER, ven en las redes de apoyo, las redes sociales y/o los grupos de apoyo mutuo, un lugar espacio donde se sienten atendidos/as y comprendidos/as, durante todo el proceso por el que tienen que pasar, desde los primeros síntomas hasta llegar a un diagnóstico. En esos momento, encontrar a colectivos que conozcan o que padezcan su misma enfermedad, que puedan hablarles de ella, del tratamiento, del desarrollo, les trasmite tranquilidad, alivio y un sentimiento de control sobre la situación.

Si nos fijamos en los movimientos asociativos de ER, tanto en España como en el resto de los países europeos, han tenido un amplio desarrollo. En la UE hay que señalar el papel de apoyo organizativo y estratégico que EURODIS (European Organization for Rare Diseases) presta de forma permanente a las federaciones y alianzas nacionales de todos los países miembros. En España, el movimiento asociativo de las ER, está liderado, entre otras, por la Federación española de Enfermedades Raras (FE- DER). Convirtiéndose en la actualidad los movimientos asociativos, como auténticos grupos de mentalización colectiva logrando que, determinados valores sociales, de difícil “venta” hace unos años, puedan ser asumidos como algo natural y normal por la población” (Avellaneda et al., 2007:181). Hasta el punto de pasar de ser meros pacientes, a convertirse en grandes expertos de sus patologías, y formando parte activa de los conocimientos científicos ya que son la principal fuente de información de su enfermedad, participan voluntariamente en los registros que luego son utilizados para desarrollar la investigación, reclutan nuevos casos susceptibles de participar en los ensayos clínicos, están cada vez más presentes en las agendas políticas y sociales, e incluso, una gran parte de los proyectos de investigación que impulsan, provienen de sus actividades de captación (OBSER, 2017).

### **C) Sanitarias**

Una de las primeras necesidades que tienen los enfermos cuando entran en el sistema sanitario, es encontrar un diagnóstico que le ponga nombre a los síntomas que padecen. Tarea que no resulta tan fácil en estas patologías minoritarias, incluso muchas de estas personas no llegan a tener nunca ese diagnóstico, lo que ha motivado que se tenga que poner en marcha, incluso, un programa para ER sin diagnosticar: (SpainUDP), en el Instituto de Investigación de ER (IIER-ISCIII), según datos recientes, el número de casos de personas sin diagnosticar ha aumentado en los últimos años (Ancochea et al.,

2018). Las personas que logran acceder a un diagnóstico correcto de su enfermedad, han tenido que soltear muchas dificultades, pasando por distintos profesionales y por una gran variedad de pruebas; todo este proceso, provoca una demora en el tiempo de diagnóstico, que puede ser a veces, demasiado largo, llegando a estar la media, en 5 años de duración, desde que aparecen los primeros síntomas hasta que logran el diagnóstico; se convierte el “encontrar nombre a la enfermedad”, objetivo principal de enfermos y familiares (Huete et al, 2009). Esta circunstancia, conlleva unas consecuencias negativas en los enfermos, recibiendo tratamientos inadecuados o falta de tratamientos, agravamientos en su enfermedad, además de los excesivos gastos económicos a los que tienen que hacer frente; pero lo más duro para la familia, como hemos comentado anteriormente, es la falta de información y la sensación de inseguridad e incertidumbre que con la que se encuentran durante ese tiempo, llegando a necesitar apoyo psicológico para poder sobrellevar ese periodo (Huete et al., 2009; Carrión & Mayoral, 2017; FEDER, 2018a).

Una vez tienen el diagnóstico, necesitan acceder a un tratamiento para la enfermedad, que a veces, tampoco les resulta fácil de conseguir, porque: aún no existe tratamiento para esa patología en concreto; porque no se puede administrar en esa etapa en la que se encuentra el enfermo; o porque no está disponible en el sistema sanitario. En este sentido, pueden existir tratamientos para determinadas patologías que estén disponibles en otros países pero que no estén aprobados aún por la EMA (Agencia Europea del Medicamento) o por la AEMPS (Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios). Sin perder de vista, que el coste para desarrollar estos tratamientos son muy elevado y el período medio para su desarrollo se estima entre 10 y 14 años, cuando, por fin, el medicamento ve la luz en el mercado farmacéutico, el laboratorio fabricante aspira a recuperar la inversión y a obtener beneficios; por lo que tienen que vender una gran cantidad y durante un largo período de tiempo (Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos, 2018), que en el caso de estas enfermedades minoritarias, este objetivo es difícil de alcanzar, dada la baja frecuencia de las ER. Más aún aumenta el nivel de dificultad, cuanto más grave es la situación del paciente y más rara es la enfermedad, en ese caso se ven obligados a usar medicamentos extranjeros, huérfanos o de uso compasivo, teniendo incluso que desplazarse fuera de su provincia o de su país para conseguirlo (Huete et al., 2009).

En este sentido, el Consejo de Ministros, en su sesión del 19 de junio de 2009, aprobó el RD 1015/2009, de 19 de junio, por el que se facilita la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, con el objeto de regular su uso, planteando que:

- a) Los requisitos para el uso compasivo, será en condiciones excepcionales, con medicamentos en fase de investigación clínicas, solo en pacientes que no formen parte de un ensayo clínico.
- b) Las condiciones para la prescripción de medicamentos autorizados, cuando se utilicen en condiciones distintas a las autorizadas, deberá tener en cualquier caso, un carácter excepcional.
- c) El acceso de medicamentos no autorizados en España, será siempre que estén legalmente comercializados en otros estados (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009).

Si seguimos con las situaciones a las que tienen que hacer frente estas personas, además de acceder a un tratamiento efectivo para su patología, se encuentran con otro tipo de necesidades, que son conseguir los productos sanitarios que tienen que utilizar, junto con la medicación como, por ejemplo productos para curas (gasas, vendas, guantes, alcohol, algodón...); productos dermatológicos (cremas protectoras e hidratantes, pomadas, geles especiales...). Estos productos sanitarios, suponen un coste económico importante que deben afrontar los pacientes y que no están contemplados por el Sistema Sanitario Público, encontrándonos que no todos los pacientes tienen capacidad económica suficiente para afrontar dichos costes, enfrentándose a las consecuencias de su “no utilización” y por tanto el agravamiento de su sintomatología.

Toda esta situación, está acompañada por la insatisfacción que dice el enfermo sentir, con el sistema sanitario, provocada por la inseguridad que le produce, el que su médico de referencia no tenga suficiente conocimiento de la enfermedad; encontrarse con un médico o un profesional experto en su enfermedad, les producen satisfacción y confianza, de ahí que la calidad del sistema sanitario sea valorada más positivamente cuando se encuentran con médicos informados y formados en ER (Consejería de Salud, 2007; Avellaneda et al., 2007; Huete et al., 2009), siendo la calidad en la atención sanitaria una necesidad manifestada por las personas con ER (Ministerio de Sanidad, SS.SS e Igualdad, 2014; FEDER, 2013; OBSER, 2017).

En este sentido, nos encontramos con diversos estudios que recogen la necesidad que existe de información, en profesionales de Atención primaria (AP) sobre estas patologías minoritarias. Una información adecuada de los profesionales sanitarios, facilitaría la atención y derivación de los/las pacientes a otros profesionales especializados y/o centros de referencia de sus patologías. Al ser los médicos de AP, la puerta de entrada al sistema

sanitario, es crucial su formación en estas enfermedades, para ofrecer una atención de calidad al paciente, para que puedan dirigir su camino en busca del diagnóstico acertado y de los tratamientos disponibles (Ancochea et al., 2018; FEDER, 2017b; Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea, 2016; FEDER, 2013; Consejería de Salud, 2012; Avellaneda et al., 2006).

Llama la atención que son los propios médicos de AP, los que no se sienten muy motivados sobre sus conocimientos de ER (Avellaneda et al., 2007). En AP se es consciente de que el interés por las ER es limitado, ya que el número de pacientes son pocos y la baja relación tiempo/paciente limita la posible dedicación. También existe una supuesta falta de interés hacia las ER por parte de la Administración (Avellaneda et al., 2006). Parece de mayor utilidad insistir en una estrategia de generalización de los conocimientos a través de la divulgación científico-técnica, más que en una formación reglada en ER, ya que la información es la primera etapa obligada de formación.

Otra de las necesidades sanitarias fundamentales, es la coordinación que debe de existir para tratar las ER. Partimos de que es poca la información existente en determinadas ER y que en algunas de ellas, existen centros de referencia, grupos especializados o profesionales expertos que disponen de más información sobre determinadas enfermedades; si la información sobre esas patologías concretas, pudiera transmitirse entre profesionales, centros de referencia, profesionales de AP u otros, supondría, poner a disposición de cualquier profesional una información muy valiosa, que evitaría a la persona enferma, pasar por el "calvario" que pasan hasta llegar a encontrar información sobre su enfermedad, diagnóstico y tratamiento, como hemos visto anteriormente. Además esa coordinación evitaría, gastos económicos excesivos en pruebas innecesarias, desgaste personal y familiar, agravamiento de la enfermedad, toma de tratamientos inadecuados y un largo etc. que hemos estado exponiendo a lo largo de este apartado. En este sentido, actualmente nos encontramos con que es insuficiente la coordinación interna y externa de los servicios sanitarios; los afectados y sus familias se encuentran, con barreras en el sistema sanitario que en ocasiones, proceden de esa inadecuada coordinación entre los centros y recursos sanitarios existentes, que hace más difícil la adecuada atención sanitaria, que se llega a relacionar con la inadecuada gestión de los recursos (Huete et al., 2009; FEDER, 2013; Ancochea et al., 2018).

Que el personal sanitario esté coordinado, facilitaría la transmisión de la información y de los avances en ER entre unos y otros profesionales.

Esta coordinación es una necesidad que se hace visible tanto entre los profesionales de AP como de atención especializada (AE). Como hemos expuesto anteriormente, por un lado los médicos de AP, no tienen mucha información sobre ER y por otro lado, las personas enfermas se encuentran más satisfechas si el personal médico que las atienden, son profesionales de referencia en la enfermedad. Ambas situaciones, podrían resolverse si la información pudiera fluir a través de esa coordinación entre profesionales. Para ello se necesitan herramientas de coordinación como pueden ser plataformas virtuales, programas informáticos en red, protocolos, esto no es un tarea fácil, y menos cuando se habla de ER. Esta coordinación es un debate que lleva abierto muchos años y de hecho ya existen mecanismos puestos en marcha para ello; sin embargo, debemos de seguir apostando porque esté presente en todos los estudios, planes y documentos donde se recojan necesidades o formas de actuar ante las ER (algunos de esos estudios recogidos al inicio de este apartado); por ejemplo, en la Ponencia de estudio del Senado en 2007, encargada de analizar la situación de los/as pacientes con ER, donde destacan determinadas actuaciones generales que deberían realizarse, incluyen “garantizar la capacidad de coordinación entre administraciones” (Boletín Oficial de las Cortes generales Senado. VIII Legislatura, 2007) y otras actuaciones como el “compromiso social en la formación de especialistas” (Consejería de Salud, 2007) recogidas en el Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012 de Andalucía, entre otros.

Por último, exponer que la investigación en ER es una pieza clave para avanzar en el conocimiento de estas enfermedades; como hemos ido viendo en los apartados anteriores, entre las necesidades principales está el diagnóstico y para poder llegar a ello es fundamental conocer, tener información y conocer la patología; para ello, se requiere invertir en investigación. La investigación es una demanda tanto de pacientes como de familias y además apuntan tanto pacientes como familiares que la investigación clínica y social deben de ir estrechamente vinculadas (Ancochea et al., 2018; Carrión & Mayoral, 2017; OBSER, 2017; FEDER, 2017b). En este campo, actualmente el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), cuenta con un Instituto de Investigación en ER (IIER), que lideró la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER), la cual desarrolló el primer atlas de distribución geográfica de las ER en España, acción que fue también continuada desde las comunidades autónomas participantes en la red. Este hecho, sentó las bases para el desarrollo de acciones en el marco de la atención sociosanitaria a favor de las personas con enfermedades minoritarias y sus fami-

lias (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, 2018). En la actualidad, este centro pertenece al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) cuyo objetivo principal es, desarrollar la investigación epidemiológica de las ER, partiendo del conocimiento de su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características específicas de cada enfermedad (Ciberer, 2018). El disponer cada vez más, de información sobre estas enfermedades, repercute directamente en las personas enfermas y en sus familias, a mayor conocimiento de la enfermedad, menor tiempo en la demora diagnóstico, menor tiempo en la asignación del tratamiento e incluso un mayor avance en el trabajo de la prevención a través del diagnóstico precoz.

#### **D) Educativas**

Las necesidades educativas están identificadas, inicialmente en el Real Decreto 696/1995, de 28 de abril, de ordenación de los Alumnos con Necesidades Educativas Especiales, haciendo una distinción en cuanto al tiempo de duración de la discapacidad y al origen o causa que las provoca. Posteriormente la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, en su Título II dedicado a la “equidad en educación”, dentro del capítulo I correspondiente al “alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo” en la sección 1ª “alumnado que presenta necesidades educativas específicas” en su artículo 73, entiende por alumnado que presentan necesidades educativas especiales “aquel que requiera, por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastorno grave de conducta” (Gobierno de España, 2006).

En el caso del alumnado que padece una ER, para evaluar las necesidades que tienen y del tipo de apoyo que necesitan, ya sea de tipo físico, social o psíquico, resulta complicado identificarlos debido a la gran variedad de circunstancias que rodea a estos alumnos y alumnas; por tanto, es necesario conocer las situaciones específicas de cada uno y cada una de ellas (García et al., 2010). Esto se hace más complicado aún, cuando son los propios profesionales educativos, los que desconocen estas enfermedades (Aguirre et al., 2008).

Si tenemos en cuenta, los datos que recoge FEDER, el 50% de estas enfermedades empiezan a manifestarse en la primera infancia, es necesario intervenir adecuadamente en los centros educativos para que este alumna-

do tengan cubiertas sus necesidades; en este sentido, según los autores Grau (2001) y García (2010), las necesidades educativas de los niños y niñas enfermas y las intervenciones psicoeducativas que necesitan, se pueden agrupar en tres grandes bloques:

- a) Las necesidades relacionadas con la asistencia sanitaria: que permitan favorecer el control de la enfermedad por la propia persona enferma y el manejo de aparatos que le ayuden a ser más independiente; prepararle para las pruebas diagnósticas, intervenciones quirúrgicas, administración de medicamentos y otros tratamientos; e informar a sus allegados sobre los cuidados que precisa adaptando el entorno a sus necesidades.
- b) Programas para el control de los trastornos psicológicos asociados a las enfermedades, relacionadas con las adaptación emocional del niño o niña y de la familia.
- c) Adaptaciones curriculares de acceso, para evitar el fracaso escolar y las significativas, para niños y niñas con secuelas permanentes provocadas por la enfermedad (Fernández & Grau, 2004).

La intervención de las familias en este caso, se hace imprescindible para el centro educativo, ya que deben “descubrir” cómo afrontar la enfermedad positivamente, de forma resiliente, para ayudar a su hijo/a, decidiendo entre otros aspectos el tipo de escolarización que necesitan y generar pautas de relación con el afectado y con los sistemas sanitario, educativo y social (EURORDIS, 2005).

En los centros educativos, los periodos de cronificación o críticos de la enfermedad, suelen provocar absentismo escolar, retrasos académicos generando la necesidad de compensar este retraso. Por otra parte, estas enfermedades también pueden cursar con discapacidades añadidas (FEDER, 2009). En este escenario, se vislumbra un amplio abanico de necesidades que se plantean a nivel educativo como, “maestros/a de apoyo, adaptación curricular individualizada, adaptación y accesibilidad del centro, dotación de personal sanitario en centros educativos, campañas de formación/divulgación/sensibilización en el centro educativo, tanto para el profesorado y como para el resto de los alumnos y alumnas, sobre ER en general o sobre las patologías que afectan al alumnado matriculado en el centro y/o enseñanza domiciliaria, si fuese necesario” (Consejería de Salud, 2007).

Los datos del estudio ENSERio,(2009) por ejemplo, recoge que el 31,07% de las personas reconocen que tienen suficientes apoyos y adaptaciones

en su actividad educativa; el 15,53%, dicen no necesitar ayudas ni apoyos esenciales; el resto, es decir, más de la mitad (53,4%) de la población escolarizada, no tienen cubiertas adecuadamente sus necesidades “no tienen ayudas técnicas ni personales aunque la necesitan (8,25%)” y “tienen apoyos aunque no son suficientes (45,15%)” (Huete et al., 2009:97).

En Andalucía, contamos con un Manual de Atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por padecer enfermedades raras y crónicas (Aguirre et al.,2008), que recoge las necesidades de este colectivo. Teniendo en cuenta que cada enfermedad, tiene unas necesidades específicas de apoyo educativo, por la gran variedad de tipologías, síntomas, problemas, alteraciones.. señalan que “una de las características de los niños y niñas que padecen una ER es la necesidad de pasar largos periodos de hospitalización, bien por crisis, por tener que hacerse pruebas médicas, por carecer de medicamentos que permitan regular la enfermedad, etc. Esto les pueden suponer un retraso en la adquisición de conocimientos con respecto al resto de los compañeros y compañeras” (Aguirre et al., 2008:24). En estos casos, sería conveniente que existiera un trabajo coordinado entre el aula educativa hospitalaria y el aula del centro escolar, para que el niño o niña pueda seguir un mismo hilo conductor de aprendizaje.

Según recoge Pilar et. al. (2008), las necesidades de este colectivo estarían relacionadas con la autonomía personal, derivadas de sus limitaciones motóricas y sensoriales; las relacionadas con la accesibilidad al medio físico y social; Las relacionadas con la comunicación y el lenguaje; las necesidades relacionadas con la rehabilitación psicomotora; las necesidades relacionadas con la construcción de la autoimagen y la autoestima y por último, recogen las necesidades relacionadas con el desarrollo de las capacidades cognitivas (Aguirre et al., 2008). Otros estudios afirman que “no se pueden establecer las mismas necesidades específicas de apoyo educativo para todo el alumnado con enfermedad minoritaria (EM) debido a, que la heterogeneidad de estas enfermedades, se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud” (Fernández Hawrylak & Grau Rubio, 2014: 104) y para ello hay que realizar cambios en diferentes aspectos, ya que son diversas las necesidades que presentan teniendo que fijar la atención, además de en las necesidades comunes a todos los alumnados con EM, es necesario fijarnos y atender las necesidades individuales que puede presentar las características específicas de cada una de las patologías, como hemos comentado anteriormente; por tanto, exponen que “para dar una respuesta educativa adecuada, es necesario realizar adaptaciones curriculares de

acceso (a la comunicación, ayudas técnicas, profesionales de apoyo...) e individualizadas, y coordinar los recursos disponibles en el sistema educativo, en el sanitario, en las asociaciones y en la familia” (Fernández Hawrylak & Grau Rubio, 2014: 97).

Como conclusión extraemos que, existe un trabajo necesario desarrollar en el ámbito educativo con el alumnado que presenta ER y que actualmente, en la mayoría de los casos, con las medidas existentes, se sienten insatisfechos; aunque las políticas educativas han avanzado en este sentido, es necesario seguir trabajando para cubrir las necesidades que presenta este colectivo en los centros educativos, y para ello, hay que abordarlas tanto “por los servicios sanitarios como por los servicios sociales y educativos con la finalidad de mejorar la calidad de vida de los afectados por estas enfermedades y de su familia” (Fernández Hawrylak & Grau Rubio, 2014: 97).

### **E) Laborales**

En este apartado reflejamos las necesidades que tienen las personas en edad laboral que padecen una enfermedad rara y las necesidades y las consecuencias profesionales que tienen las personas cuidadoras de dichos pacientes. Teniendo en cuenta que el término de “población activa” se refiere a la cantidad de personas que se han incorporado al mercado de trabajo, desarrollando un trabajo remunerado (población ocupada), o buscando activamente empleo (población en paro). Podemos decir que, la población activa (población que se ha incorporado al mercado laboral) es igual a la población ocupada (empleados) más la población en búsqueda de empleo (parados) (SEPE, 2018). Según los datos del Informe del Mercado de trabajo de las personas con Discapacidad del Servicio Público de Empleo Estatal en 2018, hay 1.840.700 personas con edad laboral (1.058.300 hombre y 782.300 mujeres), la población activa es de 647.200 personas (372.200 hombre y 275.000 mujeres), están contratadas 308.376 personas (189.963 hombres y 118.413 mujeres) y por último 141.289 demandantes de empleo parados de los cuales 67.689 son hombre y 73.600 mujeres (SEPE, 2018). Los datos del Instituto Nacional de Estadística (INE) (Instituto Nacional de Estadísticas, 2017) de empleo de las personas con discapacidad de 2016, recogen una tasa de actividad de 35,2%, la tasa de empleo de un 25,1% y la tasa de paro de 28,6%. A este respecto, el INE define que “el empleo de las personas con discapacidad es una operación de periodicidad anual que tiene como objetivo obtener datos sobre la fuerza de trabajo (ocupados, parados) y la población ajena al mercado laboral (inactivos) dentro del colec-

tivo de personas con edades comprendidas entre los 16 y 64 años y con discapacidad oficialmente reconocida. Dicha operación es fruto de un convenio de colaboración entre INE, el IMSERSO (Instituto de Mayores y Servicios Sociales), la Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre Discapacidad, el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) y la Fundación ONCE (Organización Nacional de Ciegos Españoles). En su realización se utiliza la información procedente de la integración de los datos de la Encuesta de población activa (EPA) con datos administrativos registrados en la Base de Datos Estatal de Personas con Discapacidad (BEPD). Incorpora además datos procedentes de la Tesorería General de la Seguridad Social (TGSS), del Registro de Prestaciones Sociales Públicas del Instituto Nacional de Seguridad Social (INSS) y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD)” (Instituto Nacional de Estadísticas, 2017).

En este apartado de necesidades laborales, es importante tener en cuenta a las personas que se encuentran afectadas tanto directa como indirectamente: por un lado, las personas enfermas, que se encuentran dentro de la población activa como empleadas; por otro lado, las personas enfermas, que estando dentro de la población activa se encuentran en búsqueda de empleo (desempleadas) y por último, las personas cuidadoras de los enfermos y enfermas de ER (cuidadores informales), que no están recibiendo ninguna remuneración económica por ejercer dichos cuidados y tampoco, pueden estar en búsqueda activa de empleo, por ser incompatibles sus obligaciones laborales con las obligaciones que requiere el cuidado de la persona enferma; por tanto, se encuentra con muchas dificultades para acceder al mercado de trabajo y/o para mantener su puesto de trabajo; en estos casos, algunos estudios reflejan que, “un 47,77% de ellos han perdido oportunidades de empleo por dedicarse a cuidar a su familiar y un 37,10% ha tenido que reducir su jornada laboral, otros han tenido que utilizar sus periodos vacaciones para el cuidado de su familiar” (Huete et al., 2009: 104).

En cuanto a las personas que tienen un puesto de trabajo y les diagnostican una ER, su salud se deteriora y necesitan de adaptaciones en su puesto de trabajo, apoyos o ayudas técnicas que en muchos de estos casos no disponen, haciéndoles imposible, seguir desarrollando sus tareas laborales; a la misma vez, las bajas en personas con ER son más frecuentes; por tanto, mantener un empleo es más complicado, ya que el empleado comprueba que la productividad esperada del afectado es menor que la que tenían prevista inicialmente y si a esto, se acompaña el escaso respaldo legal para situaciones de continuas recaídas, bajas y faltas de asistencias antes crisis,

desemboca en una reducción salarial y malas condiciones laborales (Morales, 2018). Otro de los hándicap, que tienen las personas enfermas en sus ámbitos laborales, es el clima laboral negativo que se crea en el grupo con sus compañeros, ya que muchos de los síntomas de las ER, no son visibles, como: cansancio, dolor, pérdida de fuerza, etc. Llevando ésta situación a dudar entre los compañeros si es real o no la capacidad para trabajar de la persona enferma.

En estos casos, las personas enfermas, se ven obligados según datos de EurodisCAre-3 en “un 60% de los casos, a reducir su jornada laboral” (Huete et al., 2009:105) o en otros casos, al no poder seguir desarrollando su profesión se encuentran con dos opciones: pasar a la inactividad; o desarrollar otra actividad para la que sí podrían estar capacitados. En estos casos, necesitan un reciclaje profesional, el cual, no está contemplado ni laboral, ni legalmente. Por tanto, necesitan formarse y reciclarse en una nueva profesión, para poder ejercer otra profesión distinta; esta necesidad, se hace más evidente, en la población de edad comprendida entre los 30-50 años, que empiezan a desarrollar su enfermedad en la segunda o tercera década de su vida.

Si tenemos en cuenta que, “la inserción laboral...es uno de los principales factores que facilitarían el bienestar de los afectados” (Huete et al., 2009:102). Según recoge Francisco Mesorero (presidente de Fundación Adecco), las personas con ER encuentran aún más obstáculos que cualquier otra discapacidad, ya que las empresas, ante el desconocimiento de la enfermedad, se sienten con más miedo e inhibición a la hora de su contratación (FEDER, 2018c). Panorama desolador en el ámbito educativo para las personas con ER.

## **F) Económicas**

El impacto económico de la enfermedad en la familia es muy alto. Estas enfermedades, como hemos ido narrando anteriormente, tienen una serie de hándicap que otras enfermedades no presentan. Por ejemplo, el/la enfermo/a tiene que ir recorriendo espacios y consultas vírgenes de conocimiento sobre su enfermedad. Al ser pocos el número de casos, lo habitual es que no encuentren especialistas en sus pueblos, ni ciudades y eso le ocasiona desplazamientos a otras localidades en busca de respuestas, de información, de tratamiento y de diagnóstico como punto de partida. Para esto, dedican mucho tiempo, visitan muchas consultas, se realizan muchas pruebas, además de tener que ir haciendo frente a los síntomas ocasionados por el

avance de su enfermedad, el agravamiento y los tratamientos alternativos que prueban los enfermos. En consecuencia, les supone mucho coste personal, pero también económico. No todas las pruebas, visitas ó tratamientos están cubiertos por los Servicios Públicos y por tanto, son los/as propios/as enfermos/as los/as que tienen que hacer frente a esos gastos. En el caso de los desplazamientos, son habituales en los pacientes con ER, por motivos como los expuestos, búsqueda de médicos especialistas, visitas centros de referencias, etc.

Cuando la enfermedad va avanzando, llega también la necesidad de afrontar gastos ocasionados por las adaptaciones de la vivienda, en este caso, “el 23,75%” de estas personas no tienen la vivienda adaptada a sus necesidades, lo que le ocasiona, entre otras consecuencias, menos autonomía y por tanto merma su calidad de vida (Huete et al., 2009). Si a todas estas circunstancias, que ocasionan muchos gastos, se le añaden las repercusiones que estas enfermedades tienen en sus cuidadores y familiares, como hemos expuesto anteriormente, reducción de jornada laboral o pérdida de trabajo, les ocasiona unos ingresos menores que ponen en peligro la economía familiar basada principalmente en los sueldos provenientes de sus jornadas laborales (FEDER, 2018c; Flores, 2017; Huete et al., 2009).

Algunos estudios recogen la distribución de las principales partidas de gastos en las familias con ER, situándose en primer lugar, la destinada a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios; seguido de los gastos en tratamientos médico/atención sanitaria; ayudas técnicas/ ortopedia; transporte (incluido la adaptación de su vehículo) y por último, al apoyo o asistencia personal y la adaptación de la vivienda. Algunos estudios, sitúan la inversión en la enfermedad, del presupuesto familiar a la enfermedad, una media mensual de entre 101-600€ (Huete et al., 2009).

### **G) Psicológicas**

Como hemos dicho anteriormente, las ER, tienen consecuencias psicológicas, tanto en las personas enfermas como en sus familias. Ambos deben de aprender a asimilar la nueva situación para poder adaptarse y a la vez, deben conocer el trascurso de la enfermedad, para saber aceptar los cambios que conlleva dicha situación. Cada persona vive de una manera diferente la enfermedad, bien por su forma de ser ó bien por el momento determinado en que se encuentra la enfermedad y las limitaciones que les provoca. Esto hace, que las afectaciones psicológicas también sean diferen-

tes en unas personas que en otras; de manera que, Unas afrontan la nueva situación de una forma más positiva y otras más negativamente.

Como hemos comentado, cuando reciben el diagnóstico de una enfermedad crónica y grave, tanto las personas enfermas como sus familias, se encuentran con un elevado nivel de incertidumbre y de angustia; en estos momentos, el apoyo psicológico adquiere una gran importancia, ayudándoles a llevar mejor la adaptación a esos cambios y reducir el impacto que éstos generan, para que sean capaces de afrontarlos adecuadamente y así conseguir una mejor calidad de vida (FEDER, 2009). Las reacciones emocionales asociadas a este tipo de diagnóstico, puede provocar alteraciones conductuales y psicopatológicas que influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia se ve enormemente afectada. Sin obviar que, cada persona y cada familia responde de manera diferente al recibir el diagnóstico, para unas, supone un desgaste y una reestructuración en su unidad familiar y por el contrario, para otras, supone un fortalecimiento de la unidad familiar (FEDER, 2009). De ahí que ese apoyo psicológico sea necesario no solo a la persona enferma, sino también a la familia y a las personas cuidadoras. En estos casos, al no estar subvencionados los apoyos por los servicios públicos, en la mayoría de los casos, estas consultas las prestan las propias asociaciones, facilitándoles a sus asociados poder acceder a un servicio de este tipo.

Por lo que podemos deducir de la información expuesta, la situación por la que atraviesan las personas afectadas y sus familias como consecuencia de la enfermedad, les ocasionan un gran impacto psicológico y social, sin embargo, la atención psicológica por motivos de la enfermedad, no suele estar generalizada y suele ser utilizada por una parte pequeña de las personas enfermas (Huete et al., 2009), esto puede ser debido a que este servicio, como hemos comentado, no está establecido en el sistema público de salud y no en todas las localidades existe asociaciones de pacientes que puedan gratuitamente prestar este servicio.

### **2.3. EL TRABAJADOR O TRABAJADORA SOCIAL EN LA ATENCIÓN A LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS**

Como hemos expuesto a lo largo del estudio, las ER debido a sus diversas características, entre ellas, cronicidad y gravedad, generan tanto en el enfermo como en la familia, situaciones que desembocan en discapacidades tanto físicas, psíquicas y sociales. Éstas, se van agravando conforme avanza la

enfermedad, permaneciendo a lo largo de toda la vida. Esa situación provoca, en todo el núcleo familiar, situaciones nuevas e imprevistas, modificando los planes en el ciclo vital que tenían marcados, anteriormente a la llegada de la enfermedad a sus vidas y teniendo que afrontarlas desde una posición de vulnerabilidad e incertidumbre. Sin olvidar, como dijimos anteriormente, que el 80% de estas enfermedades son de carácter hereditario, este hecho puede obviar, a que exista más de una persona afectada en la misma familia; otra cuestión es, que al ser el número de casos existentes de la misma ER muy reducidos, suelen estar distanciados geográficamente, ambas situaciones generan problemas añadidos que no pueden ser ignorados.

Abordar esta situación no es fácil, ni existe una “guía” para ello y en caso de existir dicha “guía” para algunas de las más de 7.000 tipos de ER, tendríamos que adaptarla a cada enfermo y a cada familia, porque este tipo de patologías, como hemos dicho, suelen variar las afectaciones de unas con respecto a otras, dentro de la misma enfermedad, por lo que la atención individualizada, es importante, no solo para la atención terapéutica en el tratamiento sanitario (Fundación Gapar Casal, 2018), sino también para afrontar el tratamiento en el ámbito social. Por tanto, si pretendemos abordar la situación en la que se encuentra este colectivo, debemos abarcar toda esta variedad de situaciones “centrando la atención en la persona y no en la enfermedad, donde la valoración integral, holística, es realizada por un equipo interdisciplinar, bien intrainstitucional o interinstitucional, con especial atención a la pérdida de autonomía del paciente y sus consecuencias” (Puente-Ferreras et al., 2011:18) y considerando a la personas desde un enfoque biopsicosocial.

En este caso, la figura del Trabajo Social, por su formación, experiencia y que hacer ético recogido en su Código Deontológico (2012), además de como profesión de referencia en el Sistema Público de Servicios Sociales, tal y como recoge en su artículo 31, la Ley 9/2016 de 27 de diciembre de Servicios Sociales de Andalucía, hace que su perfil y funciones, se adapten al trabajo necesario que hay que desarrollar con las personas enfermas y sus familias, actuando como eje vertebrador en el proceso que necesitan desarrollar para cubrir las necesidades sociales de este colectivo y lograr alcanzar el estado de bienestar social y una calidad de vida digna. Al mismo tiempo, esta profesión tiene como rol clave la “defensa” del cliente ante sistemas injustos o no respondientes a las necesidades (Puente-Ferreras et al., 2011); y a la vez, tiene una obligación fundamental, que es, velar por que se cumplan los derechos que brinda la Declaración Universal de Derechos Humanos, en sus artículos 1,3,7,25 a todos los individuos, evitando y ga-

rantizando cualquier tipo de discriminación; y defendiendo los derechos recogidos en la Constitución Española, en sus artículos 10,14,15,41 y 43 que promulgan los valores de igualdad efectiva del individuo y de los grupos y la obligación de los poderes públicos a promover esas condiciones de igualdad para lograr esa integración, entre otros derechos legítimos del individuo; la defensa de estos derechos va intrínseca a esta profesión; en este sentido, nos hacemos eco de la definición que recoge la trabajadora social Cervantes (2019) sobre la profesión del Trabajo Social: es una profesión que promueve el cambio y el desarrollo social, la cohesión social, y tiene como principios fundamentales, la justicia social, los derechos humanos, la responsabilidad colectiva y el respeto a la diversidad involucrando a las personas y a las estructuras para hacer frente a desafíos de la vida y aumentar el bienestar (Cervantes, 2019). Además, el rasgo diferenciador de esta profesión, es que se dirige a las interacciones de los individuos con su entorno, con su medio social, a la observación integral de la persona y es precisamente, sobre este rasgo, desde donde se debe abordar las ER, ya que como hemos dicho, la enfermedad no solo afecta al individuo como ser aislado, sino también en sus interacciones con el entorno, de manera directa a sus familiares y también a otros sistemas como trabajo/estudio, economía, relaciones sociales, vivienda, ocio o red formal (Puente-Ferreras et al., 2011).

Por otra parte, el planteamiento de considerar, el Trabajo Social, como la disciplina más adecuada para conocer la situación y el conjunto de necesidades sociales que tienen las personas afectadas por estas patologías, no va reñido ni es excluyente, con la idea de que desde otras disciplinas, profundicen en sus campos académicos de actuación, en los aspectos y en las áreas específicas a partir de un trabajo conjunto y coordinado, situando a la persona como centro de la intervención. “Podemos afirmar que su experiencia (refiriéndose al Trabajo Social) es ya sobresaliente en esta área y, sin duda, ha de ser utilizada como instrumento de diagnóstico de la situación de las personas con estas enfermedades y también como resorte para el desarrollo de propuestas de mejora” (Carrión & Mayoral, 2017: 19).

Para afrontar la enfermedad en todas sus fases, desde la prevención hasta la integración social y coordinar las actuaciones, el modelo de gestor de caso puede ser un medio adecuado para proporcionar un cuidado extenso y continuo a pacientes crónicos...según Moxley “una estrategia a nivel del cliente para proporcionar la coordinación de los servicios humanos, oportunidades y beneficios (Puente-Ferreras et al., 2011: 19), a través de un gestor de casos el cual debe coordinar esa acción (Guillén Navarro, 2018). En este caso, la profesión del trabajo Social, a través de las funciones que desempeña, está

presente a nivel individual-familiar, desde la prevención, pasando por todas las fases de la enfermedad, hasta la integración social de la persona enferma y/o de la familia y a nivel comunitario desde la visualización de la enfermedad, hasta la sensibilización social.. A continuación exponemos algunas de las funciones que desarrolla esta profesión en el campo de las ER ( adaptatación de Listán et al., 2011;Huerta et al., 2012; Carrión & Mayoral, 2017):

- Función de información, facilitando a las personas afectadas orientación y asesoramiento sobre la enfermedad desde fuentes de información rigurosas.
- Función de acompañamiento, a lo largo de todo el proceso, las personas necesitan asimilar situaciones dolorosas que suponen un choque emocional muy impactante para ellas y sus familias. Es importante que se encuentren con una actitud empática por parte de los profesionales y sientan que no están solas en este proceso.
- Función de orientación, en la búsqueda de recursos y servicios que puedan facilitar su adaptación a la nueva situación.
- Función de atención directa, potenciando las capacidades en las personas y sus familias, para afrontar el proceso de ajuste a la nueva realidad y ser capaz de enfrentar la enfermedad con una actitud positiva.
- Función de planificación, analizando la situación y marcando unos objetivos que le permitan diseñar un plan de actuación adecuado a su situación individual y familiar.
- Función de mediación, facilitando la unión entre las partes implicadas, individuo-familia-institución-profesionales, para posibilitar con su intervención que sean los propios interesados quienes logren la resolución del mismo.
- Función de coordinación, con otros profesionales ó instituciones para abordar cuestiones relacionadas con el grupo de personas afectadas por una ER o en su caso, coordinación con otros profesionales para tratar particularidades del enfermo o su familia, que puedan ser tratados desde más de un Servicio Público (como Sanidad-Servicios Sociales).
- Función de supervisión, con respecto a otros profesionales del Trabajo Social, para perfeccionar sus aptitudes y puedan ser más eficientes y satisfactorias sus actuaciones frente al tratamiento de las ER.

- Función de evaluación, contrastando los resultados con los objetivos propuestos, acordados a nivel individual-familiar, como en los planes planteados a nivel comunitario para trabajar en las ER.
- Función docente, a través de la divulgación del conocimiento sobre ER en foros como Universidades, jornadas, congresos y reuniones científicas.
- Función de investigación, usando una metodología y herramientas propias de la investigación científica, que permitan recoger datos del colectivo, analizarlos y tratarlos rigurosamente, y que pueda aportar mayor conocimiento sobre las ER, para poder compartirlo en el ámbito científico.
- Función de promoción, que permitan diseñar e implementar políticas sociales y sanitarias que respondan a las necesidades del colectivo de ER.
- Función de sensibilización y difusión a nivel comunitario, ampliando la información que tiene la sociedad sobre las ER, de forma que facilite una prevención y actuación precoz y una aceptación social de las personas que las padecen.
- Función de creación de redes, actuando en el impulso de las relaciones entre los afectados, muchos de ellos dispersos geográficamente, promoviendo el apoyo mutuo y el asociacionismo. Empoderando a las asociaciones a través de la formación, la capacitación y la gestión de sus potencialidades como colectivo. Impulsar la participación de las asociaciones en proyectos que le reporten beneficios económicos, sociales y científicos. Acompañar a las asociaciones en la búsqueda de recursos para poder cumplir objetivos.

### 3. ENFERMEDAD DE ANDRADE

---



### 3. ENFERMEDAD DE ANDRADE

#### 3.1. ENFERMEDAD DE ANDRADE

La Enfermedad de Andrade, es una de las 7.000 ó 8.000 tipos de enfermedades raras que existe, en la cual centramos nuestro estudio. Recibe este nombre, como consecuencia de la relevancia del descubrimiento del Dr. Corino Andrade. Aunque también es identificada con otros nombres clínicos como Polineuropatía amiloidótica familiar tipo I (PAF-TTR) o amiloidosis hereditaria por TTR-Val30Met ó Val50Met; en la base de Orphanet es identificada como: polineuropatía amiloide familiar tipo portugués-sueco-japonés, ó neuropatía amiloide transtiretina con códigos CD-10: E85.1 + G63.3\* (Orphanet, 2019). Los primeros datos que se conocen de esta enfermedad, la sitúa en una localidad pesquera del norte de Portugal, llamada *Póvoa de Varzim*, donde era muy frecuente, se transmitía de generación en generación y que la conocían como “doença dos pézinhos” (enfermedad de los pies). A finales de 1939, el neurólogo portugués Mario Corino da Costa Andrade, del Hospital Santo Antonio do Porto (Oporto-Portugal), atendió a una paciente (mujer de 37 años) de la localidad de Póvoa de Varzim con unos síntomas neurológicos, historial y cuadro clínico, que le llevaron a pensar que tenía ante él, una entidad clínica aún desconocida, y por tanto digna de total atención por su parte (Andrade, 1952; Sales, 2006; Lobato, 2006). Los síntomas iniciales respondían a: descenso progresivo del estado general de salud, trastornos gastrointestinales, impotencia prematura y un síndrome de afectación de la neurona periférica inicial y predominantemente en las extremidades inferiores (Andrade, 1952). A través de los árboles genealógico, el Dr. Andrade, sospechó que era hereditaria, que el comienzo de la enfermedad era tardío, a partir de los 20 años, que no tenía tratamiento y el desenlace era fatal (Sousa A. , 2006). A partir de ahí, empezó a estudiar diversos casos similares, que se publican en 1952, en la prestigiosa revista de neurología *Brain*, donde se recoge por primera vez las características de esta enfermedad y nace la primera definición clínica que hace el Dr. Corino de Andrade,

“es una enfermedad que ataca a muchos miembros de una familia, pero las familias en las que ocurre no tienen ninguna relación genética. Comienza insidiosamente en la segunda o tercera década de la vida. Es gradual, con una duración promedio de siete a diez años, con una alta tasa de mortalidad. La muerte se produce por caquexia, infección intercurrente o colapso cardiovascular”<sup>1</sup> (Andrade, 1952:409).

Otras definiciones clínicas más actuales, la identifican como “una enfermedad rara, sistémica, autosómica dominante, poco frecuente y potencialmente mortal que se presenta en adultos, con dos formas principales: hereditaria (asociada con la mutación del gen TTR) y de tipo salvaje. Los estudios indican una heterogeneidad considerable en la presentación de la enfermedad, con fenotipos predominantemente polineuropáticos, predominantemente cardíacos o mixtos”<sup>2</sup> (Coelho, Maurer, & Suhr, 2013:63). Ó según el Dr. Adams se trata de “una enfermedad progresiva y potencialmente mortal causada por la mal sintetización de la transtiretina (TTR) que se acumula como fibrillas de amiloide en múltiples órganos, incluidos los nervios, el corazón y el tracto gastrointestinal”<sup>3</sup> (Adams et al., 2017:1).

Por último, la definición de la psicóloga Sousa, dice que “ la PAF es una enfermedad neurogenética de carácter progresivo y caracterizada por un cuadro clínico específico, es crónica bastante limitadora y produce unas alteraciones físicas, psicológicas y sociales, afectando tanto a la persona como a todo el contexto familiar, es una enfermedad sistémica y que afecta al sistema nervioso periférico y autónomo y a todos los demás sistemas como (riñón, aparato digestivo y corazón) de una forma progresiva y fatal”<sup>4</sup> (Sousa, 2013:1).

1 (Texto original) “The clinical definition of the disease would seem to be as follows: it is a disease that attacks many members of a family but the families in whom it occurs have no genetic relationship. It begins insidiously in the second or third decade of life. Its gradual, lasting on an average seven to ten year, with a high mortality rate. Death ensues from cachexia, intercurrent infection or cardiovascular collapse”

2 Texto original: Transthyretin (TTR) amyloidosis is a rare, life-threatening, systemic, autosomal dominant condition occurring in adults, with two main forms: hereditary (associated with TTR gene mutations) and wild-type. Studies indicate considerable heterogeneity in disease presentation, with predominantly polyneuropathic, predominantly cardiac, or mixed phenotypes.

3 Texto original: Hereditary ATTR (hATTR) amyloidosis, formerly known as familial amyloid polyneuropathy (FAP), is a progressive, life-threatening disease caused by misfolded transthyretin (TTR) protein that accumulates as amyloid fibrils in multiple organs, including the nerves, heart, and gastrointestinal tract.

4 (Texto original) “A PAF é uma doença neurogenética de carácter progressivo, é caracterizada por um quadro clínico específico e por ser uma doença, crónica bastante limitadora que produz alterações físicas, psicológicas e sociais, afectando, assim, não apenas o individuo mas também todo o contexto familiar, é uma doença sistémica e atinge al m do sistema nervoso periférico e autónomo, todos os outros sistemas orgânicos (rins, aparelho digestivo e coração) de uma forma progressiva e fatal”.

El origen de esta enfermedad está provocado “por la existencia de una mutación del gen de la transtiretina (TTR) localizado en el cromosoma 18. La mutación más frecuente es la sustitución de valina por metionina en la posición 30 (TTRmet30) esa mutación codifica la síntesis de una variable de la TTR o TTR anómala que es el marcador bioquímico de la mutación. la TTR producida en el hígado, se deposita progresivamente en diferentes órganos y tejidos, principalmente en el sistema periférico: nervios motores, sensitivos, sistema vegetativos (Munar-Qués, 2003; Esteban et al., 2015).

La primera variante identificada de la TTR fue la Val30Met en que la valina se había sustituido por la metionina (Munar-Qués, 2003). “Val30Met es la mutación más común, identificada por primera vez en la década de 1980... representa el 50% de las mutaciones TTR-PAF en todo el mundo” (Parman et al., 2016:S5-S6). Hasta el momento se han identificado más de 100 mutaciones del gen TTR (Parman et al, 2016), otros autores han identificado incluso, alrededor de unas 120 mutaciones del gen TTR (Ando et al., 2013; Ines, Coelho, Conceição, Duarte-Ramos, de Carvalho, & Costa, 2018).

La PAF es de comienzo tardío y difícil de identificar, por varios motivos, en primer lugar, por el desconocimiento que existe de ella y en segundo lugar, porque las manifestaciones iniciales son variadas e incluso diferentes en unas personas que en otras. Este hecho, hace que sea complicado su diagnóstico y que puede llegar a confundirse inicialmente con múltiples procesos neurológicos y extraneurológicos, por lo que unos pacientes quedan sin diagnosticar y otros se diagnostican en estadios avanzados de la enfermedad (Munar-Qués, 2003; Munar-Qués, 2005). Debido a su imprevisibilidad y variabilidad con síntomas no específicos, puede ser difícil de reconocer y manejar, por lo que el diagnóstico erróneo es común y puede ocasionar demora en el tiempo, antes de llegar a un diagnóstico preciso (Ando et al., 2013; Conceição et al., 2016).

Todo esto, nos lleva a pensar que las repercusiones de la enfermedad son muchas, tanto a nivel personal como familiar; conforme avanza la enfermedad, la persona va sufriendo deterioros que desembocan en discapacidades y consecuentemente sufren cambios en su vida personal, familiar, social, laboral y económica que le van generando diversas necesidades, que deben ser afrontadas de manera multidisciplinar con el objetivo de conseguir optimizar lo máximo posible el estado de bienestar y la calidad de vida de las personas enfermas y de sus familias.

### **3.1.1. SÍNTOMAS Y DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Los síntomas iniciales de la enfermedad son muy variables, al tratarse de una enfermedad sistémica, como hemos comentado anteriormente, uno de los estudios referentes, en este caso del Dr. Munar-Ques (2005) señalan síntomas como: alteraciones autonómicas digestivas, alteraciones sexuales en el varón, malnutrición, síndrome del túnel carpiano, amiloidosis vítrea, amiloidosis renal, hipotensión ortostática y encopresis; siendo el síndrome sensitivo motor clásico el más destacado, manifestándose aproximadamente, en el 65% de los pacientes, y conforme va avanzando la enfermedad, van apareciendo nuevos síntomas y con ellos, las consecuentes discapacidades y minusvalías secundarias en etapas avanzadas; aunque no todos los/as pacientes presentan los mismos síntomas en los mismos momentos; cada paciente presenta un cuadro clínico característico, ya que la asociación de síntomas difiere de los demás; igual ocurre en el avance siendo más o menos rápido, dependiendo del enfermo/a (Munar-Qués, 2005).

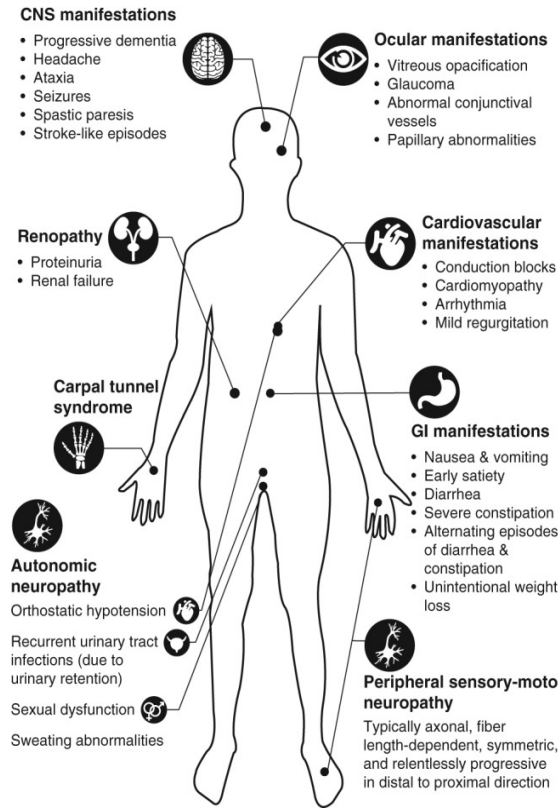
Otros estudios más recientes, en España, apuntan que los síntomas iniciales más frecuentes, son la pérdida de sensibilidad termoalgésica con preservación sensibilidad profunda, progresión ascendente y aparición posterior de déficit motor que también evoluciona de distal-proximal, incluso pueden acompañarse de manifestaciones de disfunción autonómica (García-Pavía et al, 2015). Los síntomas aparecen progresivamente, identificándose varias etapas de la enfermedad. “En la primera se puede andar solo, en la segunda se precisan estribos antiequino, después el apoyo en bastones o en un acompañante, y en la última etapa el paciente queda confinado a una silla de ruedas. La discapacidad en las extremidades superiores se traduce por pérdida de habilidad y fuerza y en las fases más avanzadas requieren ayuda para diversas necesidades” (Munar-Qués, 2005:34). En este mismo sentido la Agencia Española de Medicamentos y productos sanitarios (AEMPS) clasifica en tres la etapa de la enfermedad dependiendo de los síntomas como muestra en la siguiente tabla, aunque una de las clasificaciones evolutivas más empleadas es la del Dr. Couthino (1980):

	AEMPS	Duración	Couthino
Estadio I	Enfermedad limitada a las extremidades inferiores, camina con ayuda. Ligera debilidad de los extensores de los dedos gordos del pie	$5.6 \pm 2,8$ años	La enfermedad se limita a las extremidades inferiores, se puede caminar sin ayuda. Debilidad leve en los extensores largos de los dedos.
Estadio II	Signos motores progresan por extremidades inferiores, con amiotrofias distales, los músculos de las manos empiezan a ser inútiles y débiles. El/la paciente empieza a tener discapacidades pero todavía puede moverse, aunque con ayuda	$4.8 \pm 3.6$ años	Progresión de los signos motores en las extremidades inferiores con marcha equina o steppage y amiotrofias distales; comienza la atrofia y debilidad de los músculos de las manos. El paciente está claramente discapacitado, pero todavía puede moverse, aunque con ayuda.
Estadio III	El/la paciente está inmóvil/a en la cama o en silla de ruedas. Debilidad generalizada y arreflexia	$2.3 \pm 3.1$ años	El paciente está en la cama o confinado en una silla de ruedas; debilidad y arreflexia generalizadas

Tabla 7: Estadios de la PAF sobre movilidad (adaptación de AEMPS, 2014, Coutinho, et al, 1980)

Con posterioridad, Parman et al.(2016), clasifica en tres etapas el curso natural de la enfermedad como: I (polineuropatía sensorial), II (discapacidad progresiva para caminar) y III (en silla de rueda o en cama), con una esperanza de vida que oscila entre 7,3 y 11 años desde el inicio.

Respecto a las zonas que pueden verse afectadas por esta enfermedad, son muy diversas, como se observa en la siguiente imagen, pueden existir manifestaciones: en el sistema nervioso central (SNC), ocular, manifestaciones cardiovasculares, gastrointestinales, rinopatías, síndrome del túnel carpiano, neuropatía autonómica y neuropatía periférica sensitiva-motora (Conceição et al., 2016).



Gráfica 4: Síntomas clínicos típicos asociados con TTR-PAF (Conceição et al. 2016).

A partir de estos síntomas, el diagnóstico clínico de PAF, se basa en la apreciación de presencia de una neuropatía de pequeñas fibras o de una neuropatía autonómica que mantenga un elevado grado de sospecha de una neuropatía axonal progresiva. Una historia familiar y un origen geográfico pueden constituir un indicio positivo importante, aunque no debe ser tomado como un criterio negativo (Coelho, 2006); es decir, no podemos descartar que una persona, por no tener una historia familiar de la enfermedad o reside, en un lugar geográfico diferentes a los focos endémicos, no pueda desarrollar esta patología.

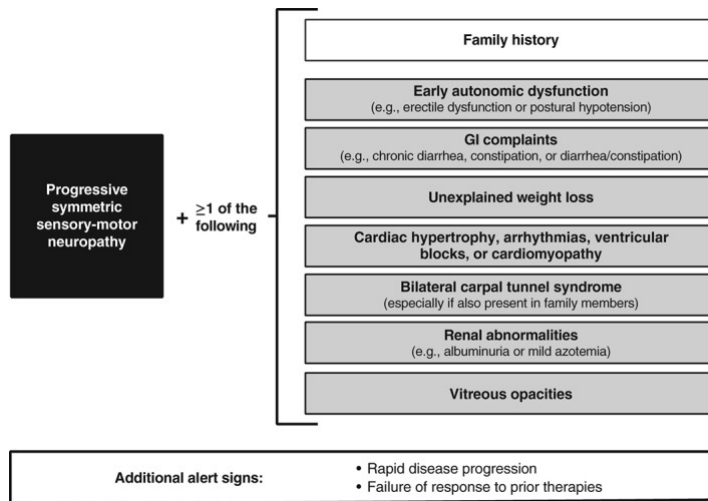
En cuanto a su diagnóstico, se establece con la identificación de la mutación y su carga génica en los linfocitos sanguíneos, la detección del marcador bioquímico de esa mutación en el suero y la de la ATTR en las biopsias mediante estudio inmunohistoquímico con anticuerpos policlonales frente a TTR (Munar-Qués, 2005). Por otro lado, el equipo del Departamento de

Química Biológica, de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires, Argentina, de la cual forma parte la Dra. Gladys Pérez, que realiza un trabajo con dos familias Argentinas cuyos antepasados provienen de Portugal y donde algunos de los miembros presentan síntomas claros de padecer la PAF realizó otro diagnóstico con ambas familias utiliza una técnica que describe minuciosamente y que llama la técnica de PCR-RFLP, la cual permite detectar la presencia de la Mutación Val30Met. Según el equipo de expertos de la Dra. Gladys, el método optimizado en su laboratorio permitirá detectar la presencia de la mutación Val30Met y la fiabilidad, sencillez y rapidez en la obtención de los resultados. Además requiere un pequeño volumen de sangre entera lo que hacen de esta técnica una herramienta apropiada para ser utilizada en procedimientos de screening en gran número de personas. De esta manera a través de estudios familiares, la variante TTR Val30Met puede constituir un marcador bioquímico diagnóstico de PAF en la etapa preclínica de la enfermedad (Pérez et al., 2008).

La observación clínica y la biopsia de tejidos (como nervio, riñón, glándulas salivales labiales, tejido graso subcutáneo o mucosa rectal) son necesarias para un diagnóstico definitivo. Los depósitos amiloides se detectan mediante tinción con rojo Congo en microscopio de luz y por birrefringencia verde en microscopio de luz polarizada. El diagnóstico diferencial debe incluir neuropatía diabética, polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica, cadena ligera, amiloidosis por gelsolina y apolipoproteína A1 (Adams, 2008). Según las recomendaciones extraídas de García-Pavía et al., el diagnóstico se basa en el reconocimiento del cuadro clínico de una Polineuropatía sensitivomotora y autonómica de rápida progresión...Según estos autores, dependerá de las peculiaridades clínicas del paciente, el que se realicen test genético; estudio genético o biopsia, entre otros (García-Pavía et al., 2015).

Por otro lado, es fundamental tener en cuenta que la diligencia en el diagnóstico es fundamental (Parman et al., 2016). Es primordial que el diagnóstico se lleve a cabo en la fase inicial, para que la calidad de vida de la persona enferma sea mayor, como hemos visto anteriormente, los síntomas de la enfermedad, van aumentando conforme pasa el tiempo, por tanto, las zonas del cuerpo afectadas serán menores y el tratamiento que se le aplique a la persona afectada será más efectivo, cuanto antes se diagnostique al paciente. Para ayudar a llevar a cabo el diagnóstico de AhTTR, estudios recientes de la Dr. Conceição et al., (2016), aconsejan como recogen en la siguiente imagen, que debe sospecharse cuando un/a paciente presenta

neuropatía sensorial-motora periférica progresiva en combinación con uno o más de los siguientes factores: antecedentes familiares de neuropatía, disfunción autonómica, hipertrofia cardíaca, problemas gastrointestinales, pérdida de peso inexplicable, síndrome del túnel carpiano, insuficiencia renal u opacidades vítreas y además si observamos signos de alerta como progresiva rapidez de la enfermedad o fallo en la respuesta a terapias anteriores (Conceição et al., 2016).



Gráfica 5: Posibles grupos de síntomas que deben advertir sobre un diagnóstico de TTR-PAF (Conceição et al. 2016).

Una vez tenido en cuenta estos aspectos, si existe sospecha de AhTTR, se debe realizar un genotipado de TTR. “En casos esporádicos, se debe secuenciar toda la región codificante del gen TTR; es decir, los cuatro exones. El análisis de la biopsia de tejido y la evaluación neurológica, cardíaca, autonómica y oftalmológica puede otorgar más credibilidad al diagnóstico correcto”<sup>5</sup> (Conceição et al., 2016:8).

5 Texto original: “In patients with suspected TTR-FAP, TTR genotyping should be performed. In sporadic cases, the entire coding region of the TTR gene, that is all four exons, should be sequenced. Tissue biopsy analysis and neurologic, cardiac, autonomic, and ophthalmologic evaluation can lend further credence to the correct diagnosis”.

### **3.1.2. TRANSMISIÓN DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Como hemos mencionado anteriormente, la PAF se origina debido a una mutación simple o puntual en el codón de uno o los dos alelos del gen de una proteína denominada transtiretina (TTR) transportadora de la tiroxina y el retinol. Dicho gen radica en el cromosoma 18, si se afecta a un alelo será heterocigoto y homocigoto si afecta a los dos. La mutación codificaba la síntesis de una TTR anormal en la que se había sustituido una valina por metionina en posición 30 cuya sigla era TTRMet30, que posteriormente ha pasado a TTRVal30Met y actualmente se identifica como VAI50Met. Según la Dra. Bosch (2008), inicialmente se pensaba que todos los pacientes y familiares eran heterocigoto, pero en 1988, se describieron los dos primeros casos de homocigotos con la variante TTRVal30Met, con los dos alelos mutados, ambos progenitores eran heterocigotos y cada uno les había transmitido el alelo mutado” (Bosh, 2008:15). Por tanto, desde que se conoce que existe esa posibilidad, el porcentaje de trasmisión varia dependiendo de la carga genética de los progenitores. Si uno de ellos es hererogigoto y el otro sano, el riesgo de transmitir es del 50%. Si ambos progenitores son hererocigotos el riesgo es del 75% y si uno es homocigoto y el otro sano, el riesgo es del 100%.

Un estudio que desarrolló el Grupo de Estudio de PAF de Mallorca, protocolizó el procedimiento para investigar a los familiares de pacientes con la enfermedad para detectar si tenían la mutación, aunque no hubieran desarrollado la enfermedad. Una vez detectados los portadores se les entrevistaban y aconsejaban en tres sentidos; en primer lugar, sobre la posibilidad que tenían de padecer en el futuro la enfermedad; en segundo lugar, se les informa de la posible transmisión a sus descendientes y por último se le informaba a los portadores de la imposibilidad de ser incluidos en la lista de donantes de hígado, debido a que los receptores se convierten en portadores asintomáticos, por tanto en el caso de ser jóvenes tendrían el riesgo de padecer la PAF en el futuro (Bosh Rovira, 2008). En este sentido, entre 1978 y 1984 a partir de la aplicación de la investigación molecular pudo lograrse el diagnóstico específico y temprano de pacientes y así se podía conocer y alentar de forma temprana a los portadores asintomáticos informarles sobre su condición y poder prestarles un seguimiento adecuado.

“A pesar de que existe una accesibilidad a las pruebas presintomáticas de TTR para sus familiares en riesgo y de una gestión eficaz de los individuos asintomáticos portadores de TTR, las directrices para el seguimiento y diagnóstico de portadores asintomáticos..sigue siendo deficiente” (Obici et al., 2016: S28). Algo que requiere un trabajo conjunto y protocolizado, para conseguir esa eficacia. Al tratarse de una enfermedad hereditaria, algunos

autores aconsejan que las familias se realicen el diagnóstico genético preimplantacional (DGP), es una alternativa al diagnóstico prenatal “convencional”, que consiste en un procedimiento que supone la realización de una fertilización in vitro, seguido de la extracción de una o dos células antes de la transferencia de los embriones al útero, para realizar el diagnóstico genético y transferir solamente las células que estén libres de la afección estudiada (Casagrandi et al., 2005). Al tratarse de un feto no afectado, evita la difícil decisión de interrumpir o no una gestación y obtener un embarazo con feto genéticamente sano” (Ramos & Ribate, 2007).

Por tanto, DGP, es un procedimiento que permite a las parejas que deciden tener descendencia, cuando uno de ellos es portador o portadora de la mutación, la posibilidad de evitar que sus descendientes hereden esta patología. Este hecho supone un hito muy importante, ya que en los primeros años de conocer la enfermedad, algunos Dres. “aconsejaban no tener descendencia” (Cuesto, 2016) algo que suponía un fuerte golpe emocional para la pareja y para la familia.

En España el diagnóstico genético preimplantacional está contemplado en la legislación vigente (Ley 35/88<sup>6</sup> sobre Técnicas de Reproducción Asistida) y la primera gestación, que llegó a término fue con el nacimiento de dos niñas sanas, en 1993, en los últimos años, el DGP se ha utilizado en casos de enfermedades hereditarias de inicio tardío (edad adulta)” (Ramos & Ribate, 2007:444-445).

En 2006 se aprobó la Ley 14/2006 que regula la reproducción asistida, ampliando y actualizando distintos aspectos: “regular la aplicación de las técnicas de reproducción humana asistida en la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético, siempre que existan las garantías diagnósticas y terapéuticas suficientes y sean debidamente autorizadas en los términos previstos en esta Ley” (Jefatura del Estado, 2006:4,art.1); deberá realizarse cuando “se trate de patologías con un diagnóstico preciso, de pronóstico grave o muy grave, y que ofrezcan posibilidades razonables de mejoría o curación” (Jefatura del Estado, 2006:10.Art12-13).

6 La ley 35/88 supuso un avance muy importante, pero debido a los avances científicos y al desarrollo de nuevas técnicas de reproducción, entre otros aspectos, hizo necesaria una reforma o revisión en profundidad. Posteriormente fue la ley 45/2003, de 21 de noviembre, por la que se modifica la Ley35/1988, de 22 de noviembre, pero según los expertos solo dio una respuesta parcial, por lo que la Comisión Nacional de Reproducción asistida insistió en la reforma de la ley e incluir otros aspectos, fue cuando surge la Ley 14/2006, de 26 de mayo sobre Técnicas de Reproducción asistida. Publicada en el BOE nº.126 de 27 de mayo de 2006.

En el caso de la Enfermedad de Andrade, esta técnica evitaría la transmisión de la enfermedad a su descendencia y por tanto, la disminución del número de personas enfermas. Aunque las ventajas clínica parecen evidentes, existen otras como el acceso a este procedimiento, no siempre a disposición del enfermo o enferma en el sistema sanitario público u otras cuestiones, como las convicciones personales que tengan con respecto a este tipo de técnicas, respetables en todos los casos.

### **3.1.3. TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Las opciones terapéuticas actuales para pacientes con la AhTTR son limitadas, aunque se ha avanzado mucho, desde que se diagnosticó el primer caso en 1952, donde no existía tratamiento; a hoy día, existiendo incluso, fármacos para esta patología. Por tanto, actualmente, entre los tratamientos que se administran, están los tratamientos sintomáticos, el trasplante hepático y los tratamientos farmacológicos cuya función es los estabilizadores de TTR (tafamidis y diflunisal) y las terapias génicas (patisiran e inotersen).

Antes de la elección de alguno de ellos, es necesario ser conscientes de que en esta enfermedad, como hemos visto anteriormente, existe una variedad de órganos del cuerpo que se ven afectados, este hecho plantea problemas específicos en el enfoque de los tratamientos médicos. En estos pacientes, la elección de cualquier medicamento debe ir precedido de un análisis cuidadoso de los efectos colaterales, sobre todo por los efectos que puedan tener en el sistema nervioso autónomo (Coelho, 2006).

En primer lugar, los tratamientos sintomáticos son esenciales para ayudar a controlar los síntomas asociados a las neuropatías sensitivo-motoras y autonómicas y las complicaciones viscerales (Adams, 2008). Estas terapias contribuyen a aumentar la calidad de vida y aumentar los efectos adversos (Oliveira, 2016).

Por otro lado, está el tratamiento de trasplante hepático (TXH), ha sido hasta el 2011, el único tratamiento para la enfermedad. Los resultados de este trasplante son mejores en cuanto la variable es la TTRMet30, mientras más jóvenes son los pacientes y menor es la duración de la PAF, sugiriendo a ser posible el trasplante durante el primer año del diagnóstico de la enfermedad (Munar-Qués, 2003; Munar-Qués, 2005). “El trasplante hepático dominó o secuencial (DTXH) es un tipo de injerto de donante vivo propuesto en 1993 y realizado por primera vez en España en 1995 (Unidad de Trasplante Hepático. Hospital Príncipes de España. Ciutat Sanitària i Universi-

tària de Bellvitge. Universidad de Barcelona). El hígado de un paciente con polineuropatía amiloidótica familiar (PAF) se implanta a un enfermo mayor de 60 años afectado de un proceso hepático ... porque el hígado de esos donantes es normal desde el punto de vista anatómico y funcional, salvo la síntesis de la variante sistémica de la transtiretina (TTR)” (Figueras et al., 2001: 377). Se proporciona un hígado válido a los pacientes que debido a su proceso posiblemente habrían fallecido antes de llegarles su posición en la lista de espera, o ya no serían operables en dicho momento. Las personas receptoras quedarían convertidas en portadores/as asintomáticos/as. Los tres primeros casos de DTXH realizados en España, eran pacientes con PAF con variante TTRMet30 procedentes del foco mallorquín (Figueras et al., 2001). En Andalucía, el primer trasplante dominó se lleva a cabo en 2004 en el Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla), a un hombre de 25 años con PAF del foco endémico de Valverde del Camino (ASVEA, 2018).

En definitiva, hay que señalar que aunque el tratamiento del trasplante, es una estrategia eficaz y reconocida para reemplazar la TTR mutante, solo se recomienda en estadio temprano, y la supervivencia varía según el sexo, el índice de masa corporal modificado, la duración/gravedad de la enfermedad y la mutación TTR, la presencia de neuropatía sensitivo motora grave y la afectación cardiaca (García-Pavía et al., 2015; Adams et al., 2017). Habitualmente estabiliza el desarrollo de la enfermedad y tiene una supervivencia aprox. del 100% a los 10 años comparado con el 56% en los pacientes no trasplantados (García-Pavía et al., 2015).

Otro de los tratamientos y uno de los avances más esperados por los pacientes, ha sido encontrar un fármaco para evitar el trasplante de hígado y así las complicaciones que estos conllevan. En este sentido, después de años de investigaciones, como resultado de estos estudios, el 20 de noviembre de 2011, fue aprobado el primer medicamento oral para el tratamiento de la Enfermedad de Andrade, llamado tafamidis. En esta fecha, la Unión Europea autoriza el uso de Tafamidis-Vyndaqel de los laboratorios Pfizer, como tratamiento, dando así esperanzas a muchas personas que padecen esta patología (Pfizer, 2011). La Comisión Europea aprobó este medicamento para el tratamiento de la Polineuropatía amiloidótica familiar causada por la Transtiretina (PAF-TTR), en pacientes adultos/as con una Polineuropatía sintomática en estadio 1. Éste ha sido el primer tratamiento aprobado para retrasar el daño neurológico en los pacientes con esta enfermedad rara, intentando así, evitar el trasplante. Según se recoge en el informe del Laboratorio VYND AQEL® (Pfizer) sobre Tafamidis, es un agente modificador de la enfermedad que estabiliza cinéticamente a la Transtiretina, limitando

la disociación del tetrámero en monómeros, un paso crítico en la generación de fibrillas (AEMPS, 2014).

En este sentido, en 2012, se publicaron los resultados del estudio donde se evaluó la eficacia y seguridad del fármaco durante un periodo de 18 meses (placebo-tafamidis), los resultados detectaron que la TTR se estabilizó en el 98% de los pacientes con tafamidis y en el 0% de los pacientes con placebo. Además se observó una reducción significativa en el empeoramiento de la mayoría de las variables neurológicas, apoyando la hipótesis de que prevenir la disociación de TTR puede retrasar el deterioro neurológico periférico (Coelho et al.,2012), avances muy experimentadores para el paciente y su familia.

Posteriormente en 2013, se amplió dicho estudio a 12 meses y se publicaron los resultados comprobándose que los pacientes tratados con tafamidis, durante los 30 meses, tuvieron un 55% más de preservación de la función neurológica que los pacientes que empezaron posteriormente con el medicamento (Coelho et al.,2013). En España, es el 8 de agosto de 2014, cuando la AEMPS, publica el informe de posicionamiento terapéutico de Tafamidis (Vyndaqel) (AEMPS, 2014) y posteriormente se va implantando en las Comunidades Autonomas según las políticas sanitarias de cada una de ellas.

Recientemente, existen otros dos medicamentos para el tratamiento de la AhTTR, que han sido aprobados por la Unión Europea en el segundo semestre de 2018. Por un lado, el 11 de julio de 2018, se aprueba por la Comisión Europea, Tegsedil (inotersen), de Akcea Therapeutics, una filial de Ionis Pharmaceuticals, para el tratamiento de polineuropatía en estadio 1 y 2 en pacientes adultos con AhTTR. Este tratamiento, inhibe la producción hepática de transtiretina. En un estudio previo que se llevo a cabo, concluyeron que mejoró el curso de la enfermedad neurológica y la calidad de vida en pacientes con AhTTR (Benson M. et al., 2018).

Por otro lado, el 30 de agosto de 2018, la Comisión Europea autoriza la venta de Onpattro (patisiran), otro fármaco para el tratamiento de la amiloidosis hereditaria en adultos con polineuropatía en estadio 1 y 2. Previamente a su aprobación, se realizó el estudio APOLLO, cuyo objetivo era determinar la eficacia de patisiran a los 18 meses con pacientes que habían recibido Patisiran intravenoso (0,3 mg/Kg) o placebo una vez cada tres semanas, cuyo diseño del ensayo y justificación se publicaron en 2017 (Adams et al., 2017).

El ensayo con patisiran concluyeron que mejoró las manifestaciones clínicas múltiples de la AhTTR (Adams et al., 2018). "Patisiran es un tratamien-

to diseñado para bloquear la producción de la proteína TTR antes de que se genere, lo que evita la progresión de la enfermedad” (Saludemia, 2017).

También están aprobados Inotersen y Patisiran por la agencia europea, por lo que se sitúa más cerca de poder ser aprobado por la AEMPS. Para finalizar esta apartado, señalar que en España, actualmente el único de los tratamientos farmacológicos aprobados por la AEMPS es tafamidis. La elección de un tratamiento u otro, bien sea el trasplante o los fármacos dependerá de las características y condiciones del paciente, y del estadio en el que se encuentre la enfermedad. Teniendo estos aspectos en cuenta, será el facultativo responsable del enfermo/a quien planteará uno u otro tratamiento al paciente.

### **3.1.4. PREVALENCIA DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Es este apartado, hemos visto necesario, en primer lugar, definir algunos conceptos, para entender las cifras que exponemos a lo largo de este apartado. Por un lado, cuando hablamos del término *prevalencia*, según la RAE (2018), “en epidemiología, es la proporción de personas que sufren una enfermedad con respecto al total de la población de estudio” (RAE, 2018); esta medida, se suele utilizar para contabilizar los datos en enfermedades crónicas, como es el caso de la Enfermedad de Andrade, se puede decir, que es una foto fija numérica de los casos que existen de esta enfermedad. Por otro lado, el concepto *incidencia*, indica “la frecuencia con que indica la frecuencia con que ocurren nuevos casos” (Moreno-Altamirano et al. 2000). Cuando hacemos referencias a los focos endémicos de la enfermedad, nos referimos a *endémico* cuando: “una enfermedad se presenta frecuentemente y con una proporción predecible en una localización o población específica” (MedlinePlus, 2007).

Una vez aclarado estos conceptos, si ponemos el foco, en la Enfermedad de Andrade, es complicado disponer de cifras exactas de las personas que padecen esta enfermedad, ya que no existe registro oficial de personas enfermas, ni a nivel mundial ni nacional (ISCIII, 2018), tampoco existe un registro de la Enfermedad de Andrade en nuestra comunidad autónoma, Andalucía (Dirección de ER en Andalucía, 2018). Si tenemos esto en cuenta, solo podemos hacer *estimaciones*, utilizando este concepto para referirnos a una cifra aproximada, no exacta, del número de casos que existe de esta enfermedad.

Teniendo esto en cuenta, las estimaciones que existen, es que la mutación Val30Met, es la más frecuente en todo el mundo y su presencia se ha confirmado en más de 15 países, siendo los países con mayor prevalencia

Portugal, Brasil, Suecia y Japón (Oliveira, 2016); los portugueses y japoneses presentan un solo fundador en el S.XV (trasladándose de Portugal a Japón) y apareciendo posteriormente en Suecia (Gertz et al., 2015). Como focos endémicos que existen a nivel mundial son tres que incluyen: Portugal, Suecia y Japón (Ando et al., 2013; Gertz et al., 2015; Andrés et al., 2018). El más importante se encuentra en Portugal, donde la incidencia estimada es de 1 de cada 538 individuos (González López et al., 2017). Se conoce hasta el momento, que el foco más importante a nivel mundial se encuentra en Oporto-Portugal, concretamente en la Unidad Corino Andrade; en este caso, los datos que recoge la Dra. Lopes et al. (2017), recoge que desde que el Dr. Andrade observó el primer paciente, hasta la actualidad, han sido registrados en el Hospital Santo Antonio de Oporto, donde se encuentra dicha Unidad, unos 3.700 pacientes (Lopes et al., 2017). En cuanto a la estimación de la prevalencia a nivel mundial puede ser de <1:100.000 (González et al., 2017: 993). Otros estudios estiman su prevalencia mundial en 5.000 ó 10.000 personas (Plante-Bordeneuve, 2014) y otros más recientes apunta que la prevalencia global puede situarse en 38.000 personas (Schmidt et al., 2018).

En otro sentido, desde diciembre de 2007, se inició el registro THAOS, una herramienta donde se recogen los datos a nivel mundial de amiloidosis por TTR, con el objetivo de caracterizar mejor la presentación y el curso diverso de la amiloidosis TTR en todo el mundo y ayudará a mejorar y estandarizar el diagnóstico y tratamiento. En 2013, se hizo un análisis preliminar y se observó la heterogeneidad de las manifestaciones neurológicas y cardíacas de los/as pacientes y por tanto la necesidad de abordar esta enfermedad desde una atención multidisciplinar (Coelho, Maurer, & Suhr, 2013).

Si nos situamos en España, los focos endémicos más importantes se sitúan en la isla de Mallorca y en la provincia de Huelva (Valverde del Camino) (García-Pavía, et al., 2015; Andrés, Poza, & Massó, 2018), con un aumento anual progresivo de enfermos y portadores asintomáticos. Este país se ha convertido en el quinto foco mundial de Enfermedad de Andrade. Por tanto, ésta es una enfermedad emergente en nuestro país, ya que el número de personas enfermas está aumentando progresivamente (Munar-Qués, 2003). En cuanto a la prevalencia estimada en Mallorca, considerando solo a los pacientes sintomáticos, es de 3 de cada 10.000 habitantes (González López et al., 2017).

Además de los focos endémicos, existen muchos casos de personas enfermas por todo el territorio español. En la imagen se ve la incidencia de la enfermedad en otras comunidades como Galicia, Madrid, Barcelona, País Vasco.



Gráfica 6: Distribución de casos de pacientes de AhTTR en España (Buades,2016).

Otros datos en cuanto a las estimaciones de afectados en España, “los datos que maneja el Dr. Muñoz indican que podríamos hablar de unos 400 enfermos conocidos y 300 portadores en seguimiento” (Saludemia, 2017).

**PARTE II**  
**METODOLOGÍA Y OBJETIVOS**



Partimos de un concepto extenso de salud que no solo implica ausencia de enfermedad, sino que se refiere a un amplio estado biopsicosocial óptimo de la persona, para lograr que su calidad de vida sea buena; si esta situación la trasladamos a los enfermos y enfermas de ER y en concreto aquellas personas que padecen Enfermedad de Andrade, este planteamiento nos lleva a tener que abordar, además de las necesidades estrictamente sanitarias, otras que afectan al resto de ámbitos de la persona (económico, laboral, personal, social). Consideramos que es fundamental conocer dichas necesidades para poder prestarle, a la persona enferma, un tratamiento integral y eficaz con el objetivo de que ésta pueda alcanzar una mejor calidad de vida dentro de sus circunstancias.

Los estudios que están publicados sobre Enfermedad de Andrade son principalmente desde la investigación clínica, aunque también existen desde la investigación social, son aún escasos. En el caso del foco endémico de Valverde del Camino, donde centramos nuestra investigación; estos son prácticamente inexistentes; por tanto centramos nuestra investigación en el estudio de caso que constituye el foco endémico de Valverde del Camino tal y como vamos a describir a continuación.



## 4. HIPÓTESIS

---



#### **4. HIPÓTESIS**

Como hemos dicho anteriormente, apenas existen investigaciones sociales acerca de esta enfermedad y consideramos que las investigaciones de los aspectos sociales son de vital importancia en este tipo de enfermedades y más específicamente en la Enfermedad de Andrade, lo que justifica que nos planteemos estas hipótesis en nuestra investigación:

- Las necesidades sociales que tienen las personas que padecen Enfermedad de Andrade, no están siendo atendidas.
- No se optimiza, ni rentabiliza el papel del Trabajo Social y sus funciones en la atención al colectivo que padece esta enfermedad.



## 5. OBJETIVOS

---



## **5. OBJETIVOS**

### **5.1. OBJETIVO GENERAL**

Analizar las necesidades de las personas con Enfermedad de Andrade y cómo están siendo atendidas; y conocer el papel del Trabajo Social con respecto a las mismas.

### **5.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Describir el perfil del colectivo de personas con Enfermedad de Andrade.
2. Conocer la situación y la problemática que genera la Enfermedad de Andrade en este colectivo, en los distintos ámbitos de su vida.
3. Identificar las necesidades que presentan las personas enfermas y sus familias.
4. Analizar las acciones e iniciativas existentes para atender las necesidades que tienen las personas con Enfermedad de Andrade y sus familias.
5. Exponer cuál es la situación de los profesionales sanitarios en la atención a las personas con la Enfermedad de Andrade.
6. Indagar sobre la concienciación social y el conocimiento que existe en la población, acerca de este colectivo y sus necesidades.
7. Conocer el papel que está desarrollando el profesional de Trabajo Social en la atención a las personas con Enfermedad de Andrade.



## 6. METODOLOGÍA

---



## 6. METODOLOGÍA

Para alcanzar estos objetivos, hemos considerado que el método que más se ajusta a nuestras pretensiones, es el estudio de caso, que llevamos a cabo en el foco endémico de la Enfermedad de Andrade de Valverde del Camino. Si tenemos en cuenta, a uno de los más renombrados investigadores sobre este método, Yin en 1999, expone que éste método consiste en realizar una investigación empírica para estudiar un fenómeno contemporáneo en su contexto real, donde los límites entre el fenómeno y el contexto no se muestran de forma precisa y en el que se usan múltiples fuentes de evidencia (Jiménez Chaves, 2012:142); por tanto, consideramos que es adecuado para nuestro objeto y contexto de estudio y a la vez apropiado a la metodología que empleamos a lo largo del proceso de investigación. En este caso, coincidimos con Mártines, 2006, cuando hace referencia a la tipología de los estudios de caso; siendo descriptivos, cuando pretenden identificar y describir los distintos factores que ejercen influencia en el fenómeno estudiado y exploratorios, si a través de los mismos se pretende conseguir un acercamiento entre las teorías inscritas en el marco teórico y la realidad objeto de estudio” (Martínez Carazo, 2006:172); por tanto, el procedimiento metodológico que hemos empleado en nuestro estudio, es descriptivo y exploratorio, a través del método de estudio de caso. Siguiendo las palabras de la misma autora, sobre el objetivo de elegir esta estrategia metodológica, no ha sido otro que pretender que este estudio pueda ser útil en la generación de resultados, que posibiliten el fortalecimiento, crecimiento y desarrollo de las teorías existentes o el surgimiento de nuevos paradigmas científicos, con la intención de contribuir al desarrollo de un campo científico determinado (Martínez Carazo, 2006), analizando una realidad objetiva, utilizando herramientas que nos permitan profundizar en el conocimiento de esta enfermedad en el foco endémico más importante de Andalucía y segundo más importante de España, de la Enfermedad de Andrade, Valverde del Camino.

Otra de las motivaciones que nos llevó a utilizar esta metodología, ha sido al realizar una revisión de la literatura existente sobre esta enfermedad y observar, como hemos comentado anteriormente, que los estudios sociales existentes en este tema son muy escasos o prácticamente inexistentes; por el contrario, comprobamos, que existen estudios que abordan esta patología desde el punto de vista clínico, profundizando en la caracterización sanitaria de la enfermedad; pero sin embargo, ninguno centrados en el foco de Valverde de manera particular. Por ello, cuando nos planteamos cuál debe ser el alcance de este estudio, nos encontramos con un panorama distinto para la parte sanitaria que para la parte social, de ahí que consideremos adecuado, como hemos comentado, abordarlos desde dos alcances: exploratorio y descriptivo.

En este sentido, teniendo en cuenta esta circunstancia y apoyándonos en el conocimiento que nos aportan, autores como Hernández et al., 2014, donde nos expone que los estudios exploratorios permiten familiarizarnos con fenómenos relativamente desconocidos, para posteriormente, darnos la oportunidad de profundizar en ellos, comprobamos que esta circunstancia se ajusta a nuestra intención en la investigación de la Enfermedad de Andrade, en el foco de Valverde del Camino y al estudio desde la investigación social en esta ER específica. Por otro lado, este estudio también nos permite extraer los aspectos sanitarios propios de las personas enfermas del foco, en este sentido, estamos hablando de un estudio descriptivo donde, como dice Hernández et al., 2014, busca especificar las propiedades, características y perfiles de grupos y estudiar en profundidad las características clínicas de la enfermedad en el foco. Se trata, por tanto, de marcar y describir exhaustivamente los factores, dando cuenta de, cómo se manifiestan en la población de referencia, estudiar las características sanitarias y psicosociales de las personas enfermas y de sus familias.

Este desarrollo nos permite conocer la incidencia de esta patología y a la vez, entender cómo les afecta y qué necesidades tienen, tanto las personas enfermas, como sus familias a consecuencia de esta enfermedad; para ello, hemos considerado idóneo centrar nuestro estudio de caso, en el foco endémico de la enfermedad de Andrade de Valverde del Camino, debido a la importancia que tiene la enfermedad en esta población y la importancia de este foco en el resto del país, como hemos comentado anteriormente.

### 6.1. DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO DE CASO DEL FOCO ENDÉMICO DE VALVERDE DEL CAMINO

La descripción del estudio de caso del foco endémico de Valverde del Camino, como se observa en la siguiente imagen, es un municipio de la provincia de Huelva, al sur de España, en la Comunidad Autónoma de Andalucía, con una población de 12.857 hab. (INE,2016). Siendo como hemos comentado, el segundo foco endémico más importante de nuestro país por el número de personas afectadas por esta enfermedad. Aunque el mayor número de personas con la enfermedad se sitúa en esta localidad, existen algunos casos aislados, como en la propia capital (Huelva) y en localidades cercanas, como es el caso de Beas, entre otras.



Gráfica 7: Situación del foco de Valverde del Camino en la provincia de Huelva y municipios cercanos afectados (Montérdez,2018).

Si interconectamos el foco de Valverde con los focos endémicos existentes más importantes, observamos que los más cercanos son: el foco de Oporto (Portugal), a 587Km, foco de Póvoa de Varzim (Portugal) a 620Km y el foco de Palma de Mallorca (España) a 1080 Km, como podemos ver en la siguiente imagen.



Gráfica 8: Distancia entre el foco de Valverde del Camino y los focos endémicos cercanos más importantes (Montérdez,2018).

En primer lugar, aunque a nivel nacional existen proyectos que pretenden realizar un registro del número de personas que padecen esta enfermedad, hay que decir que actualmente, como hemos comentado, no existe un registro oficial al que podamos acceder para reflejar datos exactos del número de personas con la enfermedad; por tanto, debido al vacío existente en este sentido, hemos acudido a la base de datos de ASVEA (Asociación Valverdeña de la enfermedad de Andrade), donde están recogidos los casos de los pacientes del foco de Valverde, desde su creación en 2001 hasta la actualidad. Aún así, no descartamos la posibilidad de que algunas personas que padezcan la enfermedad en el foco, puedan no estar recogidos en estas cifras; pero sería un número ínfimo, ya que el trabajo de ASVEA y la responsabilidad que tiene con respecto a la enfermedad, hace que la gran mayoría de las personas enfermas, incluso profesionales sanitarios, demanden sus servicios para buscar información acerca de esta enfermedad.

## 6.2. MUESTRA POBLACIONAL

En cuanto a la elección del tamaño de la muestra, al ser un estudio exploratorio y descriptivo, no se ha realizado un cálculo formal e inferencial del tamaño de la muestra. Para seleccionar la muestra, como hemos comentado

anteriormente, hemos contado con los datos de ASVEA, permitiéndonos el acceso a su base de datos. El tamaño de la muestra, que ha participado a lo largo del proceso ha sido de 140 personas (81 mujeres y 59 hombres). Ha estado formada por personas que padecen la Enfermedad de Andrade (15 hombre y 5 mujeres); familiares (29 hombre y 35 mujeres), de los cuales, 16 (9 hombres y 6 mujeres) son portadores asintomáticos; profesionales sanitarios (12 hombre y 24 mujeres); población en general (17 mujeres y 3 hombres).

Los criterios que hemos tenido en cuenta para incluir a las personas participantes, han sido:

1. Personas mayores de 18 años que tengan relación con la enfermedad de Andrade, como:
  - a) Personas enfermas por la enfermedad de Andrade: sin tratamiento, con tratamiento: trasplantados, con tafamidis ó en ensayos clínicos.
  - b) Personas portadoras asintomáticas.
  - c) Parejas/cónyuges de las personas enfermas.
  - d) Familiares y amigos de personas afectadas.
  - e) Profesionales sanitarios.
  - f) Población de Valverde del Camino.

Los criterios que hemos tenido en cuenta para excluir a las personas participantes, han sido:

1. Personas menores de 18 años.
2. Personas que hayan revocado su consentimiento informado.

### **6.3. HERRAMIENTAS UTILIZADAS**

Además de la revisión bibliográfica, hemos utilizado, diferentes herramientas, que nos han aportado más conocimiento sobre esta patología y las repercusiones que tiene esta enfermedad en las personas enfermas y sus familiares.

#### **· Búsqueda bibliográfica**

Toda revisión bibliográfica implica “detectar, consultar y obtener bibliografía y otros materiales que sean útiles para el propósito del estudio”. En

este caso, nos hemos apoyado en bases de datos de ciencias de la salud y multidisciplinares, algunas de ellas Scopus, Medline, PubMed o Dialnet.

#### · Fuentes estadísticas

Las fuentes estadísticas oficiales, permiten construir una base fundamental importante para generar resultados muy convincentes.

En este caso, al no existir un registro oficial (OBSER, 2017) hemos utilizado las bases de datos generales del Instituto Nacional de estadísticas y bases de datos más específicas como la de ASVEA (Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade) y datos de registro, que nos ha facilitado el Hospital de Son Llàtzer de Palma de Mallorca.

#### · Grupos de discusión

Hemos considerado el grupo de discusión, al igual que los autores Merton, Fiske y Kendall, en su obra *The Focused Interview* (1956), como un instrumento de investigación general, a diferencia de otras visiones europeas que consideran este concepto como una estrategia metodológica (López, 2010). Esta herramienta consiste, como apuntan los autores Krueger, 1991 y Callejo, 2001, en una conversación diseñada para obtener información sobre un tema concreto de interés, donde intervienen un grupo de personas, según Del Rincon, 1995, es una “modalidad de entrevista grupal”, en una situación relajada que permite a los miembros del grupo, exponer sus ideas, experiencias y conocimientos sobre el tema en cuestión, dinamizada por la figura del/a coordinador/a, quien a partir de un tema de interés, provoca la discusión y la dirige hacia la información deseada, potenciando la participación de los asistentes y evidenciando los argumentos enfrentados en el debate (Pozo & Rodríguez, 2004).

Con el objetivo, como apunta Barcaour, 2013 en (Castaño et al., 2017), de explorar los conceptos y temas de interés que nos permitiera posteriormente elaborar nuestra herramienta *los cuestionarios* y permitirnos conocer el posicionamiento de grupo en el tema de la Enfermedad de Andrade. Esto nos ha facilitado conocer, de primera mano, detalles de la enfermedad desde la visión de las propias personas afectadas; a la vez, nos ha situado en las casuísticas específicas de cada grupo de personas afectadas, según la relación con la enfermedad, al trabajar con grupos divididos en : personas enfermas y portadores asintomáticos; grupos formados por parejas de per-

sonas enfermas; grupos con miembros de la unidad familiar; grupos con miembros de la familia extensa y grupo de amigos.

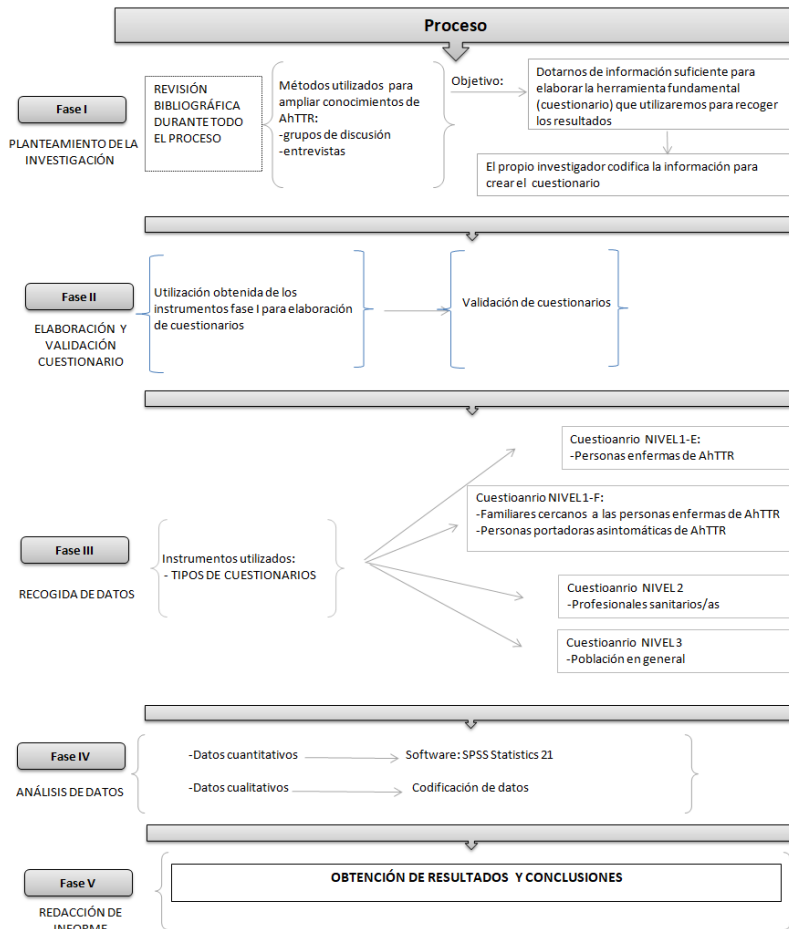
#### · Entrevistas

Este instrumento consiste en llevar a cabo “una reunión para conversar e intercambiar información entre una persona (el entrevistador) y otra (el entrevistado) u otras (entrevistados)” (Hernández et al., 2014: 403). Ha sido necesario utilizarla, para poder profundizar en temas concretos que durante el estudio y así poder recoger en los cuestionarios, todos los aspectos relevantes de esta patología. Las entrevistas han sido semiestructuradas y abiertas, basándonos en una guía general de contenido, con la suficiente flexibilidad para poder ir manejándola conforme discurría la conversación, para obtener las aclaraciones e informaciones que hemos ido necesitando (Hernández et al., 20014; 2006). Se ha considerado oportuno aplicar este tipo de entrevista porque nos ha dado la oportunidad de profundizar, en determinados conceptos, que han ido surgiendo durante el desarrollo de las mismas.

#### **6.4. FASES DEL PROCESO DE INVESTIGACIÓN**

Teniendo presente nuestro proceso que consiste, como hemos comentado anteriormente, en utilizar un método de estudio de caso centrándonos en el foco endémico de Enfermedad de Andrade de Valverde del Camino, por un lado, a través de una metodología, de carácter descriptiva respecto a los aspectos sanitarios y por otro, exploratoria cuando tratamos de conocer los aspectos sociales; igualmente hemos visto idóneo utilizar una pluralidad metodológica en cuanto a las técnicas; es decir, una metodología de tipo cualitativa basada en entrevistas y grupos de discusión y por otro lado, una metodología cuantitativa, cuya técnica es el cuestionario.

Esta pluralidad metodológica hemos planteado llevarla a cabo en cinco momentos o fases, tal y como queda reflejado en el siguiente esquema:



Gráfica 9: Proceso de la investigación (elaboración propia)

## A. Fase I: Planteamiento de la investigación

En esta fase hemos profundizado en el tema de estudio, buscando información de la Enfermedad de Andrade; realizado una *revisión bibliográfica* sobre los avances y estudios existentes sobre esta patología, para adquirir un conocimiento general del tema buscando información de fuentes primarias y de forma específica en el foco de Valverde sobre la situación que viven estas personas. Es decir, indagando sobre la idea del estudio buscando referencias, adaptando una perspectiva “única y propia” (Hernández et al., 2014:29) a nuestro estudio para darle una nueva perspectiva de investigación a los estudios, hasta ahora existentes, de la Enfermedad de Andrade.

Teniendo en cuenta que el estudio documental, es una técnica consistente en la selección y recopilación de información de interés para la investigación, por medio de la lectura y crítica de documentos y materiales de bibliotecas, hemerotecas, centros de documentación (Baena, 1985), nuestro estudio documental ha estado dirigido a seleccionar información de la Enfermedad de Andrade, considerando necesario estudiar los aspectos tanto sanitarios, como sociales; de esta forma, la información sanitaria nos ha permitido conocer las características clínicas de esta enfermedad y así acercarnos al conocimiento de sus peculiaridades, sus tratamientos y los últimos avances existentes en medicina a través de publicaciones y artículos científicos de doctores referentes a nivel mundial de esta patología; y por otro lado, respecto a la parte social, hemos investigado en documentos oficiales a nivel nacional e internacional, que han girado en torno a los derechos en salud de cualquier individuo, y en estudios realizados, artículos científicos, tesis doctorales y documentos oficiales de instituciones públicas u organismos privados de ER, sobre el estudio social de las personas con ER, realizados, algunos de ellos, desde otras disciplinas; con el propósito de obtener información que nos ha permitido conocer líneas de investigación existentes, que han tratado las necesidades psicosociales de estas personas con ER y sus familias para poder ajustar esas líneas, a la Enfermedad de Andrade o crear nuevas líneas de investigación para esta enfermedad.

Teniendo en cuenta lo que hemos comentado anteriormente; por un lado, en esta revisión documental, hemos tenido presente nuestros objetivos, enfocando la búsqueda en las diferentes variables sociales, como la relación de la persona enferma con su familia, con el sistema sanitario, la repercusión de las ER en la unidad familiar y en el propio enfermo o enferma, en amistades, etc. para así, poder conocer las necesidades que tienen las personas afectadas en las diferentes dimensiones: sociales, sanitarias, educativas, laborales, psicológicas y económicas; y por otro lado, hemos buscado información de primera mano en las personas afectadas (personas enfermas, familiares) a través de grupos de discusión y en profesionales sanitarios expertos en este tema mediante entrevistas, con la intención de tener suficiente información para poder elaborar de manera adecuada la herramienta de los cuestionarios que explicamos en la siguiente fase.

Nuestro procedimiento para trabajar con los *grupos de discusión*, que hemos comentado anteriormente, ha sido, convocando junto con ASVEA, una reunión inicial donde se ha realizado la presentación del estudio; seguidamente se ha llamado individualmente a las personas cuyo perfil hemos considerado adecuado para participar en cada uno de los grupos de discusión,

siendo un total de 36 personas distribuidas en 8 grupos las personas que han formado parte de los grupos de discusión; éstas, no están consideradas como grupos de enfoque, porque también han formado parte de los sujetos que posteriormente han participado en la cumplimentación de los cuestionarios. Para la elección de los grupos hemos tenido en cuenta la relación que tienen con la enfermedad; quedando divididos los grupos por categorías: grupo 1 de personas enfermas; grupo 2 de parejas; grupo 3 de miembros de unidades familiares y grupo 4 de amigos/as. Al girar los temas abordados en torno a cómo viven la enfermedad desde las diferentes posiciones personales con respecto a la Enfermedad de Andrade y esto conlleva, a que en algunos momentos se aborden situaciones muy personales y muy íntimas, hemos creído conveniente que cada grupo haya estado formado por un grupo reducido de personas, Creswell (2005) indica que “el tamaño de los grupos varía dependiendo del tema: tres a cinco personas cuando se expresan emociones profundas” (Hernández, Fernández-Collado, & Baptista, 2014), estando formados en nuestro caso por grupos de entre 3 y 6 personas.

Previamente a la celebración de los grupos, para facilitar la moderación, hemos elaborado unas guías o baterías de preguntas que nos han permitido dirigir u orientar la reunión para obtener la máxima información posible. La duración de cada grupo no ha superado los 90 min, en dos ocasiones hemos podido celebrar dos de ellos en una misma tarde. Todos han sido en horario de tarde y para llevar a cabo la totalidad hemos empleado 2 meses, ya que en las convocatorias, hemos tenido que ajustarnos para que ninguno de los/as participante/as faltara, al tratarse de grupos pequeños, era importante la asistencia del 100% de los miembros. El grupo ha estado organizado espacialmente como mostramos en el gráfico siguiente:



Gráfica 10: Distribución de los grupos de discusión (elaboración propia).

En este caso, hemos utilizado una grabadora de voz digital, ya que consideramos la grabación en audio, menos intrusiva que la grabación en video. Material que hemos analizado y codificado para poder utilizarla posteriormente en la elaboración del cuestionario detallado en la siguiente fase.

Y por último, nuestro procedimiento para realizar las *entrevistas* ha sido, seleccionar el papel de los sujetos en los que por algún motivo hemos visto necesario profundizar alguna cuestión, en concreto; las hemos ido realizando, conforme se ha planteado la necesidad de ampliar información de aspectos determinados y dependiendo de la temática, hemos necesitado entrevistar a diferentes profesionales; un total de diez personas; entre ellas, profesionales sanitarios diferentes como, doctores y doctoras, trabajadores/as sociales, psicólogos/as, enfermeros/as y podólogos, también hemos visto necesario entrevistar a responsables de Instituciones Públicas sanitarias, incluso también, a algunos pacientes, parejas de estos/as y a familiares. En este caso, igual que en los grupos de discusión, las personas que han sido entrevistadas, no han sido consideradas como grupos de enfoque, porque muchos de ellos, también han formado parte de las personas que han participado en la cumplimentación de los cuestionarios de la siguiente fase.

Como resumen de esta fase, decir que de toda la información recogida en la fase I: revisión bibliográfica, grupos de discusión y entrevistas, nos ha proporcionado una información que hemos clasificado en categorías, entendiendo éstas como áreas ó aspectos, teniendo en cuenta los tipos de necesidades de interés en nuestro estudio y unas dimensiones de análisis e indicadores que nos han servido posteriormente para elaborar los cuestionarios, como exponemos en la siguiente tabla:

CATEGORIAS	DIMENSIONES DE ANÁLISIS	INDICADORES
DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS	Relación con respecto a la persona que está afectada de PAF	Persona enferma Persona Portadora asintomática Familiar/amigo-a
	Sexo	Hombre/mujer
	Edad	-
	Población	-
	Nivel de estudios	Sin estudios Estudios básicos Estudios de grado medio Estudios de grado superior Estudios Universitarios Estudios de posgrado
	Antepasados portugueses	Si /No
ASPECTOS SANITARIOS	Afectaciones sintomatológicas: Primeras afectaciones Sintomatología antes del tratamiento Síntomas después del tratamiento	Ítems con los síntomas (recogidos de los pacientes de PAF en las entrevistas y grupos de discusión)
	Tratamiento	Trasplante Tafamidis Ensayo clínico
	Diagnóstico: Edad que tenía la personas con PAF, cuando se le diagnosticó la enfermedad. Tiempo desde los primeros síntomas hasta el diagnóstico y el tratamiento.	-nº de años
	Zonas del cuerpo afectadas: Antes del tratamiento Después del tratamiento	Ítems varios: Zonas del cuerpo afectadas en distintos momentos de su enfermedad
	Consultas y especialistas a los que ha asistido en los 2 últimos años	Ítems de especialistas y número de veces que los han visitado
	Medicación: Accesibilidad, efectos secundarios.	-Problemas o no para acceder a la medicación. -localización espacial donde tienen que ir para acceder a la medicación.

ASPECTOS SOCIALES	<p>Conocimiento que tenían de la PAF, cuando fueron diagnosticados.</p> <p>Conocimiento que tenía su familia, su localidad, su entorno sobre la PAF</p> <p>Apoyo que han recibido de su familia, localidad, asociaciones de pacientes para afrontar la enfermedad.</p> <p>Ayuda que necesitaría de otros profesionales para llevar mejor su enfermedad.</p>	<p>Tenía conocimiento o no de la PAF.</p> <p>Su entorno tenía conocimiento o no de la PAF.</p> <p>Ha recibido apoyo o no de su entorno.</p> <p>Necesita o no ayuda de diferentes profesionales.</p>
ASPECTOS PERSONALES	Reacción cuando le diagnostican la PAF	Alivio, sorpresa, miedo, pánico.
	Apoyo recibido	Pareja, familia, amigos...
	<p>Cambios sufridos por la enfermedad:</p> <p>-Intensidad</p> <p>-Tipos</p> <p>-Situaciones de discriminación</p>	<p>-Bastante, mucho, poco</p> <p>-Laboral, pareja, amigos..</p> <p>-si, no</p>
	<p>Necesidades que tiene actualmente:</p> <p>Tipos...</p>	<p>-Personales</p> <p>-Sanitarias</p> <p>-Económicas</p> <p>-Laborales</p>
ASPECTOS LABORALES	<p>Situación laboral:</p> <p>-Antes de ser diagnosticado por PAF</p> <p>-Actualmente</p>	<p>-Administración pública</p> <p>-Empresa privada</p> <p>-Autónomo</p> <p>-Jubilado</p> <p>-Pensionado</p> <p>-Desempleado</p> <p>-Estudiante</p>
	Oportunidades laborales	

ASPECTOS FAMILIARES	Relación de la familia con respecto a la PAF: -¿Cómo viven la enfermedad? -Portadores asintomáticos -Realización de las pruebas para detectar si son o no portadores -Diagnostico genético preimplantacional	-Ítems varios(pareja, familiares, amigos) -Sí/ no -Si/ no -Positivo, Negativo
	Transmisión de la enfermedad: -¿De quién? -¿A quién?	-padre, madre -hijo, hija
ASPECTOS ECONÓMICOS	Ingresos de la unidad familiar	Ítems (escala de valores de diferentes cuantías económicas)
	Beneficios y/o prestaciones económicas	-Ayudas -Beneficios fiscales -Prestaciones -Pensiones
	Gastos ocasionados por la enfermedad: -adaptación de la vivienda -medicación -otros tratamientos -desplazamientos	Ítems (si, no) en cada una de ellas.
	Miembros menores de 18 años Miembros mayores de 65 años Situación económica de cada uno de ellos.	-Ítems (nº de sujetos y sexo)

Tabla 8. Dimensiones de análisis a tener en cuenta para estudiar la situación de los sujetos de la muestra. (Elaboración propia) (Montérdez,2017).

## B. Fase II: Elaboración y validación de los cuestionarios

Con la información y los datos obtenido en la Fase I, hemos elaborado los cuestionarios, que hemos distribuido entre los 140 participantes del estudio; es una herramienta ampliamente utilizada en la investigación, da la posibilidad de disponer de un elevado número de participantes de manera eficaz y en un corto periodo de tiempo, además de permitirnos incluir preguntas de diferentes aspectos, por lo que vimos adecuada aplicarla a nuestro estudio. Para Sierra Bravo, 1994 es el procedimiento de investigación sociológico más importante y el más empleado. Igualmente, García Ferrando lo define como un procedimiento mediante el cual, se recoge datos de una muestra representativa de una población (Casa Anguita et al.,2003). En la elaboración de los mismos hemos tenido en cuenta la presentación inicial, explicando el estudio, con el logo de la organización y al tratarse de un cuestionario

extenso , hemos considerado importante la organización de las preguntas, las cuales, han estado distribuidas por aspectos (sanitarios, sociales, personales, laborales, familiares y económicos). En cuanto al tipo de preguntas, casi la totalidad han sido cerradas, para agilizar su autocumplimentación, otras; sin embargo, han sido abiertas para que el/la encuestado/a pudiera recoger apreciaciones, opiniones, sugerencias ó cualquier otro aspecto que considerara oportuno trasladar (Amérigo, 1993). Al tratarse de cuestionarios autocumplimentados, hemos tenido en cuenta que las preguntas fueran: claras, precisas y comprensibles; lo más breve posible, sin obviar información necesaria; formuladas con un lenguaje simple, directo y familiar para los/as participantes; pretendiendo no incomodar al/la entrevistado/a (Hernández et al., 2006). Para cumplir nuestro objetivo principal, conocer las necesidades de las personas con Enfermedad de Andrade, hemos visto necesario elaborar cuatro tipo de cuestionarios, según los destinatarios, de esa forma consideramos que hemos obtenido una visión integral de su situación; por ello hemos clasificado los cuestionarios en 3 niveles: Nivel 1.-enfermos/as/-familiares, Nivel 2.-profesionales sanitarios, Nivel 3.-población en general, quedando en este caso las herramientas de los cuestionarios como sigue:

### **I. Cuestionario Nivel 1**

En este nivel, hemos necesitado realizar dos tipos diferentes, dependiendo de la persona cuestionada: NIVEL 1-E (para las personas enfermas) y Nivel 1-F (para portadores/as asintomáticos/as y familiares).

El cuestionario Nivel 1-E (adjunto en anexo), dirigido exclusivamente a “personas enfermas con Enfermedad de Andrade”, consta de 83 pregunta, de las cuales 82 son cerradas y 1 abierta para recoger “observaciones/sugerencias/comentarios”. Este cuestionario está estructurado en varios apartado, correspondiendo a los aspectos: sanitarios, sociales, personales, laborales, familiares y económicos. En el Nivel 1-E, han participado mujeres y hombres que han desarrollado la enfermedad, están diagnosticados/as y tienen tratamiento para la enfermedad. La edad media es de 51,89 años. De las 29 personas que hay actualmente diagnosticados/as con AhTTR oriundos de Valverde del Camino, han participado 20 personas, el 68.9% del total. De éstos 15 son hombres y 5 mujeres. Las nueve personas que no han participado, ha sido por motivos varios: actualmente no viven en Valverde (4 de ellos), en el momento de la cumplimentación no se encontraban bien de salud y no podíamos demorar el estudio (7 de ellos), no hemos podido contactar con las otras dos personas.

El cuestionario Nivel 1-F (adjunto en anexo), dirigido a “portadores y portadoras asintomáticos, parejas de personas enfermas, familiares y amigos/as de éstas”. Este cuestionario consta de 50 preguntas, de las que 48 son cerrada y 2 abiertas donde se recoge “recursos que necesitaría para el abordaje positivo de la enfermedad” y “observaciones/sugerencias/comentarios” respectivamente; éste estructurado por apartados, según los aspectos: sociales, sanitarios, personales, laborales, familiares y un apartado específico, destinado exclusivamente a las personas portadoras asintomáticas.

## **II. Cuestionario Nivel 2**

Por otro lado, hemos elaborado un cuestionario NIVEL 2, (adjunto en anexo) dirigido a “profesionales del Sistema Sanitario” como médicos/as de Atención Primaria y especializada, enfermeros/as, trabajador/a social, psicólogo/a. Este cuestionario consta de 20 preguntas, de las cuales 12 son preguntas cerradas, 3 preguntas abiertas y 5 de las preguntas, tienen una primera parte cerrada y una segunda parte abierta, condicionada a la respuesta afirmativa de la pregunta, en este caso, lo hemos estructurado en dos apartados: conocimiento que tienen los profesionales sanitarios sobre las ER en general y conocimiento que tienen, sobre la Enfermedad de Andrade.

## **III. Cuestionario Nivel 3**

Y por último un cuestionario NIVEL 3,(adjunto en anexo) destinado a la “población en general”, éste consta de un total de 17 preguntas de las cuales, 8 son cerradas, 2 abiertas “¿Cómo daría a conocer las enfermedades raras a la sociedad?” y “Observaciones y sugerencias” y 7 preguntas con una primera parte cerrada y una segunda parte abierta condicionada a la respuesta afirmativa en la primera parte de la pregunta; este cuestionario está estructurado en dos partes, igual que en el anterior: conocimiento que tiene la población de Valverde del Camino sobre las ER en general y conocimiento que tienen sobre la Enfermedad de Andrade.

## **Validación de los cuestionarios**

En cuando a la validación de los cuestionarios, hemos tenido presente los requisitos esenciales de todo instrumento de medición: fiabilidad como la denomina Acedo ó confiabilidad; es decir, que el instrumento aplicado repetidas veces a la misma persona, reporte el mismo resultado y validez;

entendiendo ésta, como el grado en que un instrumento mide realmente la variable que pretende medir (Hernández et al., 2014; Acero, 1988); en todos los casos, nos hemos hecho la pregunta que según Kaerlinger, 1999 es oportuna realizar al instrumento “¿está midiendo lo que cree que está midiendo?”. Hemos tenido en cuenta que estén representados todos o la mayoría de los componentes de las variables que se van a medir (Hernández et al., 2014), en este caso, una vez obtenidos los cuestionarios, hemos comprobado que el contenido ha representado de forma fiel la variable, ya que los/las participantes no han tenido que utilizar respondiendo a “otras” particularidades.

A partir de esta base, hemos contado con grupos de personas informadores cualificados en ER de cada categoría de los tres niveles: nivel 1, familiares, portadores/as, familias; nivel 2-profesional sanitario y nivel 3-población en general; así han sido seleccionados por su experiencia, por su conocimiento de la temática y por su formación académica (Casas et al., 2003).

### **Validación cuestionario NIVEL 1**

Para efectuar la validez del cuestionario, contamos con personas expertas en la temática (Moreno & Vazquez, 2016) que reunimos una vez elaborado un primer cuestionario, prueba piloto o pre-test, según apunta Casas et al., 2003. Constaba de, 85 preguntas, de las cuales 84 cerradas y una abierta, dirigida a recoger “Observaciones/sugerencias/comentarios”. En él se plasmó la información, tanto de personas enfermas como de portadores/as asintomáticos/as y familiares. Una vez diseñado fue sometido al grupo de análisis compuesto por 15 personas, entre las cuales se encontraban: 6 personas enfermas, 3 portadores asintomáticos, 3 parejas, 3 miembros de la unidad familiar (9 hombres y 6 mujeres). El análisis se ha llevado a cabo en una reunión de 60 min. de duración, (previa convocatoria de 5 días). La reunión ha estado organizada en dos partes: una primera, donde se les ha repartido el cuestionario para que pudieran cumplimentarlo, estudiarlo, verlo o analizarlo durante 15 min y después, en la segunda parte, se ha realizado una puesta en común de 45 min con las aportaciones de cada miembro. Después de anotar sus sugerencias y una vez terminada la reunión, han podido llevárselo a sus domicilios para analizarlos individualmente. Después de dos días, nos reunimos para exponer las modificaciones que consideraban oportuna e importantes recoger según su posición con respecto a la enfermedad. Las conclusiones han sido muy enriquecedoras, ya que comprobamos que el cuestionario tal y como estaba redactado, podía generar

confusión, dependiendo de las personas que lo cumplimentara, por tanto, no era viable utilizar un único cuestionario para todos los/as destinatarios/as de Nivel 1.

Una vez llegados a esta conclusión, nos dispusimos a realizar dos cuestionarios teniendo en cuenta las personas a las que iban dirigido, separando en este caso, uno para los/as enfermos/as (NIVEL 1-E) y otro para los/as portadores asintomáticos y familiares (NIVEL 1-F). Después de volver a reunirnos para analizarlos, lo consideramos válido y por tanto, con el visto bueno de todos.

### **Validación cuestionario NIVEL 2**

En este caso, contamos con diversos profesionales (medicina, enfermería, trabajo social y psicopedagogía), un total de 5 personas, una de cada profesión, a las cuales se les envía por correo electrónico el cuestionario para poder hacer sus aportaciones. En este caso, no hubo que hacer correcciones significativas. Consideraron el cuestionario válido para distribuir entre el colectivo de profesionales sanitarios.

### **Validación cuestionario NIVEL 3**

En cuanto al cuestionario Nivel 3, destinado a recoger los datos de la población general, el equipo de expertos para validarlo han sido profesionales de la psicopedagogía, de magisterio y de trabajo social. En este caso, se organiza una reunión de 40 min de duración, donde se procede a la lectura de cada pregunta del cuestionario y se realiza las aportaciones oportuna, quedando validado por el grupo.

## **C. Fase III: Recogida de datos**

Para llevar a cabo la recogida de datos, primeramente hemos elaborado un *documento informativo del estudio*, donde se explica a las personas que han participado, en qué consiste dicho estudio y dónde dirigirse para ampliar la información del mismo, en caso de que la necesitaran (adjunto en anexo) y por otro lado, hemos creado un documento de *consentimiento informado*, que nos han firmado las personas participantes, mediante el cual, nos daban su autorización para utilizar los datos de forma anónima, con la intención de obtener unos resultados, acordes con los objetivos que hemos

planteado en esta investigación (adjunto en anexo). Los cuestionarios son anónimos, ya que los resultados se han clasificados por categorías, por lo que no hemos necesitado conocer el vínculo familiar o de amistad que unen a unos con respecto a otros; éste anonimato, ha permitido que los sujetos, respondan a las preguntas sin estar sometidos/as a ningún tipo de prejuicio en sus respuestas. Las personas que han participado, como hemos comentado anteriormente, han sido un total de 140 personas, seleccionadas teniendo en cuenta la base de datos de la asociación de ASVEA, ya que en España a fecha de 28 de octubre de 2018, no existe un registro oficial de la Enfermedad de Andrade y este colectivo es, el que aúna estos datos de manera más exhaustiva. Los cuestionarios se han distribuido de la siguiente manera:

### **Participantes muestra NIVEL 1**

En el Nivel 1-F, han participado 64 personas, familiares de enfermos/as de AhTTR y portadores/as asintomáticos/as. De ellos 35 son mujeres y 29 hombres siendo la edad media de 49,70 años; de ellos 16 personas son portadoras asintomáticas, de las cuales, 9 son hombres y 6 mujeres. En este caso hemos distribuidos los cuestionarios en la asamblea de ASVEA a las personas enfermas y familiares que se encontraban allí, entregándonoslo o recogiénolos en sus domicilios en el plazo de 7 días y en el caso de la no asistencia a la Asamblea General de ASVEA, nos hemos puesto en contacto telefónicamente para llevados a sus domicilios e igualmente recogiénolo en el periodo de 5 a 7 días (Corbetta, 2007), en su domicilio o en un lugar acordado previamente.

### **Participantes muestra NIVEL 2**

En esta muestra han participado 36 personas, 12 hombres y 24 mujeres que desarrollan su actividad profesional como profesionales sanitarios, con una edad media de 47,08 años. En este caso, hemos distribuido los cuestionarios en unas Jornadas de Actualización de Amiloidosis, celebradas en Valverde del Camino y por otro lado a la dirección del Centro de Salud de Valverde del Camino, a la que también hemos entregado los cuestionarios, junto con la información del estudio y el consentimiento informado, a la dirección del Centro de Salud de Valverde que se ha encargado de distribuirlo entre los/as trabajadores/as, una vez cumplimentados, hemos recogido la documentación en el plazo de 7 días.

### **Participantes muestra NIVEL 3**

En esta muestra han participado 20 personas, 17 mujeres y 3 hombres cuya edad media ha sido de 39,10 años; hemos realizado la distribución en uno de los edificios municipales de Valverde del Camino, Casa Dirección, un lugar habitual donde se reúnen asociaciones valverdeñas. Aleatoriamente, conforme iban llegando las personas a sus reuniones, procedimos a comentarles el estudio e invitándoles a participar, cumplimentándolos in-situ en un espacio que teníamos habilitado para ello.

### **D. Fase IV: Análisis de datos**

El objetivo principal de la investigación realizada ha sido, estudiar el conocimiento, los sentimientos y necesidades de las personas enfermas y su entorno sobre la Enfermedad de Andrade. Para alcanzar tal fin, se han tenido en cuenta cuatro colectivos bien diferenciados; la población que padece la Enfermedad de Andrade, sus familiares y amigos más cercanos, la población de la zona objeto de estudio (Valverde del Camino) y el entorno sanitario de las personas enfermas, en este caso el distrito sanitarios de Sierra de Huelva-Andévalo Central. Dada la idiosincrasia de la enfermedad, definida como rara, los colectivos investigados no son extensos, nos referimos entonces a muestras poblacionales bastante reducidas a las que no se pueden aplicar ciertas técnicas estadísticas pero que a su vez, definen de forma fidedigna el estado y los sentimientos de estos colectivos.

Dicho esto, hemos creído que el análisis más conveniente es el descriptivo de los datos, en dos niveles:

- Un primer nivel unidimensional. Para todas las variables obtenidas de los cuestionarios realizadas a los cuatro colectivos, se han implementado tablas de frecuencias, que incluyen datos absolutos y relativos (porcentajes que representan sobre el total del colectivo) y gráficos de datos relativos. Para las variables cuantitativas obtenidas se han obtenido indicadores de tendencia central (medias) y de bondad (desviaciones típicas).
- Un segundo nivel bidimensional. En algunos casos, y dependiendo del interés, se han realizado cruces o segmentaciones de ciertas variables con la variable género, de forma que se incluye el dato global, el correspondiente a hombres y el correspondiente a mujeres, para una misma variable.

Las herramientas utilizadas para la realización de los cuestionarios, la grabación de los datos, la obtención y presentación de resultados han sido Word y Excel del paquete Office y IBM SPSS Statistic 21.

En cuanto a las etapas han sido:

La primera etapa: creación y distribución de cuestionarios. Los cuestionarios han sido diseñados en formato Word, en su creación se ha usado un lenguaje cercano y accesible. Se han impreso y distribuido a los diferentes colectivos. Se trata por tanto de cuestionarios autoadministrados que han sido recogidos en un plazo de 5 a 7 días desde la entrega del mismo.

En la segunda etapa: recogida, grabación de datos y obtención de resultados. En el plazo establecido de 60 días, se han recogido todos los cuestionarios y se ha procedido a su grabación en IBM SPSS Statistic 21. Se han creado variables, a las que se le ha dado el formato adecuado: nombre, tipo, etiqueta, valores perdidos, medida... según el caso y se han grabado dichos datos. Como resultado de esta etapa, se han obtenido, cuatro archivos de datos, uno por cada uno de los colectivos investigados; de los que se han obtenido datos absolutos, datos relativos, medidas de tendencia central y medidas de bondad según el tipo de variables.

## **E. Fase V: Redacción del informe**

En esta fase, hemos plasmado los resultados y conclusiones obtenidas del estudio y las futuras líneas de actuación. Una vez que hemos obtenido los resultados del análisis, en esta fase hemos procedido a efectuar las inferencias o deducciones, los comentarios y conclusiones. Hemos realizado la creación de los informes tras la obtención de resultados, se ha procedido a su exportación a Excel para la creación del formato deseado de tablas y de gráficos acordes con el tipo de variable estudiada, tablas y gráficos que posteriormente se han incluido en el informe final de la investigación realizado en formato Word.

### **6.5. ASPECTOS ÉTICOS QUE HEMOS TENIDO EN CUENTA A LO LARGO DEL PROCESO**

Aunque no se trata de una investigación clínica, al tratar temas de sintomatologías y personas enfermas, hemos tenido en cuenta los principios éticos que recoge la Declaración de Helsinki (WMA, 2017) en el desarrollo de este estudio. En el mismo sentido, para que la información de las personas

participantes no se viera influenciada negativamente, hemos mantenido el anonimato en las respuestas y hemos aplicado la ley de protección de datos en vigor (Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de datos personales y garantía de los derechos digitales).

La participación en el estudio, como hemos comentado, ha consistido en la cumplimentación de un cuestionario, para ello, previamente se le ha facilitado un documento “consentimiento informado”, que han cumplimentado y firmado, imprescindible para su participación, al que se le ha acompañado otro documento “información del estudio”, donde se ha explicado, en qué consiste su participación y cuál era el objetivo del estudio, facilitándole en el mismo documento, los datos de contacto de las personas responsables del estudio, por si en algún momento necesitan contactar con ellas para ampliar cualquier tipo de información al respecto.

Las personas participantes han estado identificadas por códigos que atendían a la serie “ESnnn” dentro de la base de datos, por lo que no es posible identificar su autor, ni la relación existente entre ellas. Por otro lado, este estudio ha sido aprobado “favorablemente” por el Comité de Ética de la Provincia de Huelva en fecha 29/11/2017. Los Comités de Ética tienen entre algunas de sus funciones (Red de Comités de Éticas del SSPA, 2018):

A nivel nacional respecto a la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación Biomédica:

- “Evaluar la cualificación del investigador principal y la del equipo investigador, así como la factibilidad del proyecto.
- Ponderar los aspectos metodológicos, éticos y legales del proyecto de investigación.
- Ponderar el balance de riesgos y beneficios anticipados dimanantes del estudio.

Y en el ámbito de Andalucía, algunas funciones conforme al Decreto 439/2010, de 14 de diciembre, sobre órganos de ética asistencial y de la investigación biomédica en Andalucía, son:

- El seguimiento de los ensayos clínicos y proyectos de investigación desarrollados en su área geográfica o funcional de actuación.
- Establecer y velar por el cumplimiento del consentimiento informado y la autorización del uso de muestras biológicas.
- Establecer o en su caso, proponer, cuantas medidas se consideren necesarias para garantizar la efectividad de los derechos de las

personas incluidas en alguna actividad investigadora realizada en los centros.

- Conocer, ponderar, y en su caso, dar el visto bueno, a los proyectos de investigación a presentar ante agencias de evaluación externa, para su posible financiación, de acuerdo con los criterios de coordinación establecidos”.

Este estudio también ha sido clasificado por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) en fecha 21/11/2017 como “Estudio Observacional No Posautorización (No-EPA)”, dicha Agencia tiene como visión (AEMPS, 2018):

- “Ser la autoridad sanitaria de referencia para la ciudadanía y los profesionales de la salud en materia de garantía de calidad, seguridad, eficacia, información y accesibilidad de los medicamentos, productos sanitarios, cosméticos y productos de cuidado personal”.

Teniendo todo esto en cuenta, podemos decir que, se han tenido en consideración, todas las exigencias éticas con respecto al procedimiento, a su desarrollo y al de las personas que participan en él.



**PARTE III**  
**RESULTADOS Y CONCLUSIONES**



## 7. PROFUNDIZANDO EN EL CONOCIMIENTO DEL FOCO DE VALVERDE DEL CAMINO

---



## **7. PROFUNDIZANDO EN EL CONOCIMIENTO DEL FOCO DE VALVERDE DEL CAMINO**

Para profundizar en el foco de Valverde del Camino y obtener los datos que exponemos a continuación, hemos contando con la colaboración de la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade (ASVEA), ésta ha puesto a nuestra disposición, su base de datos para poder analizar dicha información y mostrar la situación de las personas enfermas por la Enfermedad de Andrade, desde la primera persona diagnosticada (año 2000), hasta la actualidad (año 2018). Esta asociación se creó, el 17 de septiembre de 2001 en Valverde del Camino y está formada por personas enfermas, personas portadoras asintomáticas, familiares y amigos de éstas. Se crea con los siguientes objetivos: informar sobre esta enfermedad; sensibilizar a la población de la existencia de un foco endémico en la población de Valverde; prestar apoyo social, económico y psicológico a las personas afectadas; orientar a todas a las personas enfermas durante el trascurso de la enfermedad; asesorar sobre los tratamientos existentes y dar a conocer la importancia del diagnóstico precoz en la Enfermedad de Andrade.

ASVEA cuenta actualmente con unos 170 socios y está integrada en organizaciones como FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y FNETH (Federación Nacional de enfermos y trasplantados hepáticos) y aunque su ámbito es nacional, atiende a personas que les demandan información sobre la enfermedad, internacionalmente, Brasil o Argentina, entre otros países. Es una asociación referente en esta patología, tanto para las personas afectadas, como para profesionales sanitarios, laboratorios, estudiantes e investigadores.

Por tanto, una vez indagamos en sus datos, obtenemos que han sido veintisiete personas trasplantadas, veinte hombres y siete mujeres (tabla 9). Las personas tratadas con tafamidis han sido siete, cuatro hombres y tres mujeres (tabla 10). Las personas que han participado en ensayos clínicos con patisiran han sido tres, todos hombres (tabla 11). De estas personas,

han fallecido, siete trasplantadas (siete hombres y tres mujeres) y uno de los hombres que estaban incluidos en el ensayo clínico de patisiran. Estos fallecimientos han podido ser motivados, según nuestros datos, por varios motivos: primeramente provocado por el desconocimiento de la existencia de la enfermedad no se le diagnosticaron a tiempo (antes de año 1999); seguidamente, porque en los años previos a 1999, estaban en un estado avanzado y no pudieron ser trasplantadas o porque después del año 1999, sus hijos/as han desarrollado la enfermedad e indagando en la sintomatología de sus progenitores, han descubierto, que tenían síntomas de la enfermedad, pero nunca fueron diagnosticados ni tratados. Aunque esta cifra es muy complicada conocer, la estimación que hace ASVEA, de estos casos, es de unas diez personas aproximadamente (Cuesto,2017).

Por tanto, si tenemos en cuenta las personas con tratamiento y las personas que no han recibido tratamiento, pero que han podido desarrollar la enfermedad, han fallecido un total de dieciocho personas desde 1995 hasta junio de 2018.

Para visualizar las personas que hay en Valverde y que tiene tratamiento, nos encontramos en las siguientes tablas con las personas que han sido trasplantadas, las que tienen prescrito tratamiento de tafamidis y las que forman parte de ensayo clínico, en este caso con patisiran; como podemos ver a continuación, están clasificadas por año de comienzo del tratamiento y por sexo.

AÑO	HOMBRE	MUJER	TOTAL
2000	1	-	1
2001	2	1	3
2002	1	-	1
2003	2	-	2
2004	1	-	1
2005	-	2	2
2006	-	-	0
2007	3	-	3
2008	1	-	1
2009	-	2	2
2010	2	-	2

2011	-	1	1
2012	1	-	1
2013	2	-	2
2014	3	-	3
2015	-	1	1
2016	1	-	1
TOTAL	20	7	27

Tabla 9: Registro de personas trasplantadas del foco de Valverde (elaboración propia)(ASVEA, 2018).

AÑO	HOMBRE	MUJER	TOTAL
2015	2	1	3
2016	1	-	1
2017	1	1	2
JUNIO-2018	-	1	1
TOTAL	4	3	7

Tabla 10: Registro de personas con tafamidis del foco de Valverde (elaboración propia) (ASVEA, 2018).

AÑO	HOMBRE	MUJER	TOTAL
2015	3	-	3
TOTAL	3	0	3

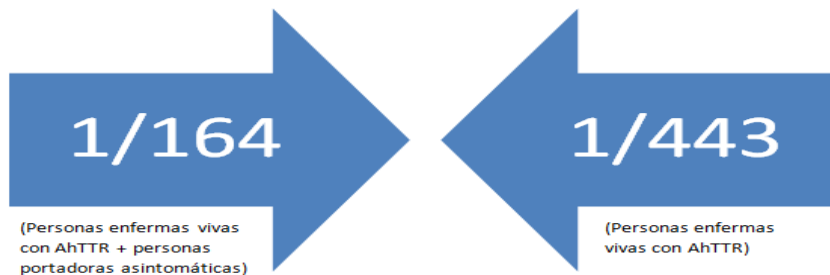
Tabla 11: Registro de personas en ensayo clínico de patisiran del foco de Valverde (elaboración propia) (ASVEA, 2018).

En la siguiente tabla, se reflejan las personas portadoras asintomáticas (PA) que existen en el foco; estos datos, corresponden al estudio realizado, por el Dr. Marín en 2018, “Análisis de la caracterización del espectro mutacional de la Enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino (España)” (datos sin publicar), en el que han participado 229 personas de la población de Valverde del Camino, cuyos resultados responden a la existencia de 49 personas portadoras asintomáticas de la mutación Val30Met, siendo veinticinco hombres y veinticuatro mujeres.

Nº	HOMBRE	MUJER	TOTAL
TOTAL	25	24	49

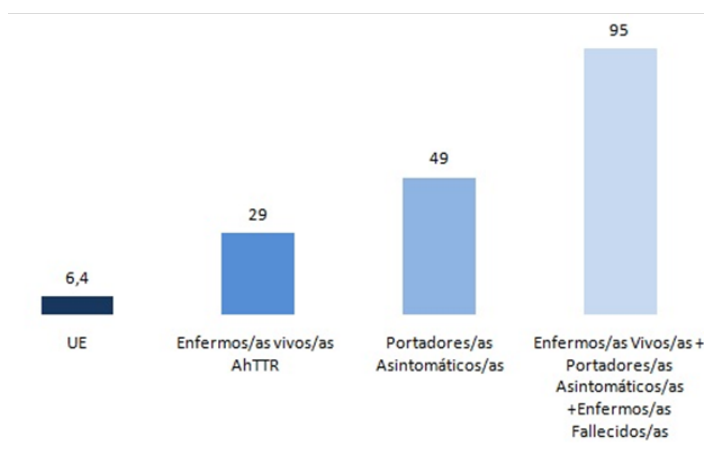
Tabla 12: Registro de portadores/as asintomáticos/as. (elaboración propia) (Marín, 2018).

De la información que nos proporcionan todos estos datos, podemos extraer que actualmente, en el foco de Valverde, 46 personas han desarrollado la enfermedad; de ellas, el 71% son hombres y el 29% mujeres. Existen 49 personas portadoras asintomáticas. Por lo que el total de personas enfermas desde 1995 y portadoras asintomáticas hasta junio de 2018, es de 95 personas, por tanto, si tenemos en cuenta que hay veintinueve personas actualmente en tratamiento de esta enfermedad en el foco de Valverde y cuarenta y nueve personas PA, actualmente, la prevalencia es de una persona por cada 164 habitantes y si tenemos en cuenta, solo las personas actualmente en tratamiento, la prevalencia es de una persona por cada 443 habitantes, como podemos apreciar en la siguiente imagen.



Gráfica 11: Prevalencia de la Enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino (Montérez Santos, 2018a)

Según estas cifras y atendiendo a la prevalencia que recoge la UE para catalogar una enfermedad como rara: “cuando existe una proporción de 5 personas por cada 10.000 hab.”, podemos decir que: “en Valverde del Camino, la PAF, no es una enfermedad rara” (Munar-Qués, 2003).



Gráfica 12: Comparación de los datos de la incidencia según la UE para considerar una enfermedad como rara, con los datos de incidencia de AhTTR en Valverde del Camino (elaboración propia).

Según los datos que observamos, la enfermedad de Andrade en Valverde del Camino, tanto por la prevalencia como por la incidencia de casos de la enfermedad en la localidad, es mucho más alto que lo que recoge la UE para la denominación de las ER, de ahí, que consideremos adecuado centrar nuestro estudio de caso, en este foco y haya sido en esta localidad, donde hayamos obtenido nuestra muestra poblacional para formar parte de este estudio.



## **8. PERFIL DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE**

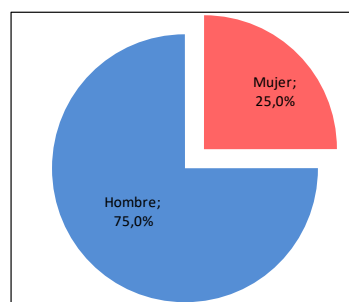
---



## 8. PERFIL DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE

En primer lugar, nos encontramos con que el perfil de las personas con Enfermedad de Andrade, corresponde mayoritariamente a hombres, el 75%, frente al 25% de mujeres.

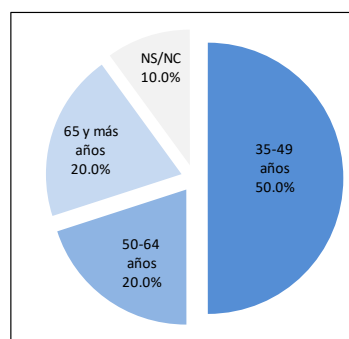
	N	%
Mujer	5	25,0%
Hombre	15	75,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 13: Sexo personas enfermas

La edad media que tienen las personas enfermas, es de 51,89 años, concentrándose el 50% de ellas, en el rango de edad de 35-49 años.

	N	%
35-49 años	10	50,0%
50-64 años	4	20,0%
65 y más años	4	20,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%
Edad Media	51,89	

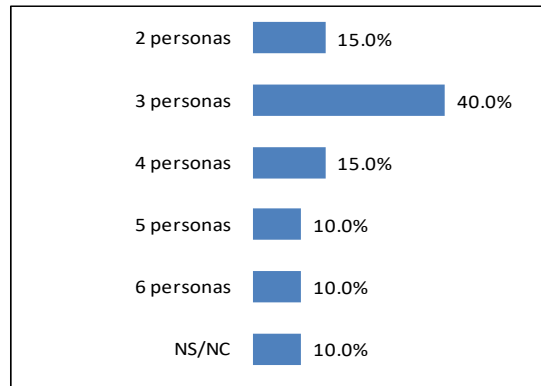


Gráfica 14: Edad

Casi la totalidad de ellas, el 95%, tienen como población de residencia habitual, Valverde del Camino. En el mismo porcentaje, tienen algún tipo de estudio; cuatro de cada diez han alcanzado un nivel de estudios primarios, uno de cada cuatro, nivel secundario y en la misma proporción, otros, han obtenido estudios de educación superior.

### Características de la Unidad Familiar

Las unidades familiares de las personas afectadas, en un 80% de los casos, tienen hijos, frente al 20% que no tienen descendencia. Las parejas que no tienen hijos se encuentran en una edad comprendida entre los 38-44 años. Como vemos en la siguiente tabla, mayormente están formada por tres personas, también nos encontramos con un 20% de ellas que son familias numerosas, disponiendo éstas, de los beneficios fiscales propios de las familias de éstas características. El 40% de ellas tienen hijos menores de 18 años, lo que nos da a entender que aún no conocen si sus hijos han heredado o no la mutación ya que estas pruebas se la realizan, a decisión propia, una vez cumplida la mayoría de edad. Las familias con menores de edad, en su mayoría tienen un hijo/a, pero también nos encontramos con familias con dos e incluso con 3 menores.



Gráfica 15: ¿Cuántas personas forman su unidad familiar?

“Yo no sabía que existía la enfermedad cuando tuve a mis hijos, ahora que tengo yo la enfermedad, sé que mi madre tenía síntomas que son de la Enfermedad de Andrade y que ella me la habrá transmitido, pero cuando falleció nunca pensamos en esta enfermedad; por ese motivo, yo desconocía

que existiera la prueba del diagnóstico genético preimplantacional [...] cuando mis hijos tengan 18 años, veremos si la han heredado, ¡ojalá que no!". (Mujer enferma, madre con hijos menores, 52 años. Posible hija de mujer enferma sin diagnosticar).

### **Perfil sanitario**

Observamos como la enfermedad se inicia en la década de los cuarenta (media=41,74 años), aunque en un rango amplio de edad, que oscila entre los 23 años, el hombre que ha iniciado la enfermedad de forma más temprana y los 73 años, el hombre que ha iniciado la enfermedad de manera más tardía. En este caso, se observan diferencias entre hombres y mujeres, siendo mayor, la edad media de inicio en las mujeres (51,60 años), que en los hombres (38,47 años).

Si observamos otros estudios, vemos como en el foco de Valverde, la edad de inicio es más elevada que, por ejemplo, en Portugal (41,74 vs 33,5 años), coincidiendo en que las mujeres tienen un inicio significativamente más tardío que los hombres (Parman et al., 2016).

### **Perfil laboral**

Las personas afectadas, actualmente, cuatro de cada diez están pensionados, el 25% desempleadas y el 30% se encuentran trabajando. De las personas que se encuentran trabajando, el 15% desarrolla su jornada laboral en la administración pública y otro 15% , en la empresa privada. En el momento en que le diagnosticaron la enfermedad, la mitad de ellos, se encontraban trabajando en la empresa privada y el 15% en la administración pública, un 10% estaban desempleados, un 5% tenía su propio empleo y otro 5% se encontraba estudiando.



## **9. PROBLEMÁTICA Y CONDICIONES DE VIDA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE**

---



## 9. PROBLEMÁTICA Y CONDICIONES DE VIDA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE ANDRADE

### Problemas sanitarios

El primer problema sanitario con el que se encuentran las personas enfermas es identificar la enfermedad, ya que los síntomas iniciales son muy diversos, además, como hemos visto, se manifiesta de manera diferente en unos, con respecto a otros y cada enfermo lo vive de una manera distinta.

“En los comienzos cada uno lo vive de una manera diferente, según sus circunstancias, yo estaba informado porque mi madre había fallecido de esta enfermedad y la conocía. [...] mis primeros síntomas eran confusos, tenía sensación de calor en los pies, como si hubiera estado todo el día andando por la arena caliente [...], pensaba que era un brote de varices internas, me había pasado en varias ocasiones anteriormente y es igual” (Hombre enfermo, 55 años. Hijo de mujer enferma).

Aunque exista esta gran variedad de síntomas, predominan algunos de ellos sobre otros. En estos casos, teniendo en cuenta ambos sexos, los primeros síntomas que se detectan son: alteraciones en las extremidades inferiores y cansancio. En un 80% de los casos, sufren calambres y en el 60%, pérdida de sensibilidad e hipersensibilidades en las extremidades inferiores. Estos síntomas iniciales, coinciden con otros estudios de García-Pavía et al., 2015, cómo los síntomas más frecuentes. Según el estudio dirigido por la podóloga López Rubiano en 2017, sobre doce pacientes afectados por la enfermedad de Andrade en Valverde del Camino, extrae que, en el 82% de los casos, los primeros síntomas de estos pacientes están en alteraciones de sensibilización térmica, táctil, dolorosa, vibratoria y presora en los pies (López et al., 2017), datos que coinciden con nuestro estudio.

Por otro lado, el 70% de las personas, también padecen de cansancio y en el 55% digestión pesada y alteración de la sudoración. Según manifiesta el Dr. Munar-Qués, (2005), los síntomas iniciales son “el síndrome sensitivo

motor clásico”, como lo denominó Corino Andrade, cuyas manifestaciones iniciales coinciden con las personas del foco de Valverde. Afectaciones en extremidades inferiores, seguidas de alteraciones digestivas como digestión pesada (55%), diarreas (40%) y alternancia de diarrea con estreñimiento (30%).

“Yo me notaba raro en general, estaba siempre cansado, no tenía ganas de nada, necesitaba descansar en el trabajo”. (Hombre enfermo, 38 años).

“Yo perdí mucho peso, me asusté, porque no sabía por qué” (Hombre enfermo, 46 años).

“Yo tenía calambres en los pies y en las piernas, pero no le echaba cuenta, no quería saber [...], mi padre murió de la enfermedad, pero no creía que pudiera ser”. (Hombre enfermo, 42 años. Hijo de madre enferma).

“Estaba siempre con diarreas,[...] al caerme el agua de la ducha en los pies, sentía una sensación muy desagradable, como dolor[...], tenía como hipersensibilidad en los pies y en las piernas”. (Hombre enfermo, 44 años).

Es interesante tener en cuenta los síntomas iniciales por género, ya que ambos sexos, pueden presentar manifestaciones sintomatológicas iniciales distintas, aunque ambos, manifiestan en el 80% de los casos, que los primeros síntomas les aparecen en las extremidades inferiores, calambres; en otros casos, existen diferencias entre los síntomas, por ejemplo, en el caso de las mujeres, acompañan a los calambres, cansancio (80%), digestión pesada (60%) y calor en las extremidades inferiores (60%). Sin embargo, en los hombres, se reflejan otras alteraciones en las extremidades inferiores, además de los calambres (80%), como dolor, pérdida de sensibilidad, alteración en la sudoración y cansancio, estos síntomas en casi el 70% de los casos (66,70%).

En cuanto a las alteraciones superiores, las mujeres, no suelen presentar afectaciones sintomatológicas en las extremidades superiores entre los primeros síntomas; sin embargo, los hombres, presentan inicialmente hormigueo (60%) y/o pérdida de sensibilidad, calambres (ambas con el 33,30%), entre otras. Tampoco las mujeres presentan alteraciones en la frecuencia cardíaca entre los primeros síntomas y por otro lado, los hombres, presentan dichas alteraciones, en un 40% de los casos, en la fase inicial.

Si hablamos de las alteraciones sexuales, también existe una gran diferencia entre los sexos, en el 60% de los casos en los hombres sufren impotencia sexual y en un 20%, pérdida de deseo sexual. Sin embargo, ninguna de las mujeres del estudio dice tener alteraciones sexuales iniciales. En este

sentido, encontramos estudios que señalan datos diferentes con respecto a las alteraciones sexuales en las mujeres; como por ejemplo, un estudio realizado por Gomes et al., 2012, realizado a veintitrés mujeres con PAF para estudiar la prevalencia de disfunción sexual y del suelo pélvico asociado a PAF, ya que según recoge el estudio de Gomes, las mujeres con PAF sintomáticas se caracterizan por hiposensibilidad genital que podría promover la disfunción sexual femenina (DSF), que envuelve problemas como: disminución del deseo sexual, dificultad en sentirse excitada, inhibición del orgasmo y dolor durante el acto sexual, los resultados que extrajeron del estudio fue que el 21,7% tiene disfunción sexual. Otro estudio, de resultados similares, realizado por Oliverira-e-Silva et al., 2013, extrajeron que de las pacientes con PAF, el 39,2% tenían problemas con el deseo, el 75% con la excitación, el 68% problemas de lubricación, el 62% con el orgasmo, el 39,2% experimentó dolor y el 49% experimentó insatisfacción sexual.

Este resultado nos llama la atención, creemos que puede ser debido a varios motivos; porque realmente no tienen alteraciones sexuales o por la creencia que según apunta Worrth, 1999 en Charnay & Henriquez, 2003, "la expresión de su sexualidad ha estado reprimida por vergüenza o temor" (Charnay & Henríquez, 2003: 56) y en este último caso, las enfermas han optado por la opción de no responder a esta cuestión. Por tanto, las afectaciones sexuales femeninas, serían un aspecto digno de profundizar en futuros estudios de PAF.

Como hemos visto, un 80% de ellos, padecen impotencia sexual y/o pérdida de deseo sexual, desde el inicio de su enfermedad, llegando esta situación, a ocasionar otros problemas relacionales y afectivos. Encontramos estudios, de autores como, Fernández et al., 1997, donde participaron pacientes varones de Diabetes Mellitus, en esta patología también aparece, la disfunción eréctil (DE) como uno de los síntomas y el impacto negativo que estos síntomas, ocasionan en el bienestar y en la calidad de vida de los pacientes varones; por ello, consideran importante sensibilizar a los profesionales sanitarios de AP para la detección de la DE y ofrecer una correcta información terapéutica (Fernández Girón et al., 1997).

Otro estudio, llevado a cabo por Martín-Morales et al., 2005, donde participan pacientes con y sin DE, describe y analiza la repercusión que tiene la DE sobre la autoestima y autoconfianza, "los resultados reflejan que, pacientes con DE presentan valores inferiores de autoestima y autoconfianza, por tanto, plantean que la DE no afecta solo a la función sexual del paciente, sino que transfiere a otras áreas de su vida, puede hacer abandonar al pa-

ciente la práctica sexual y las relaciones sociales, causando un perjuicio en su estado de salud global” (Martín-Morales et al., 2005: 496-7).

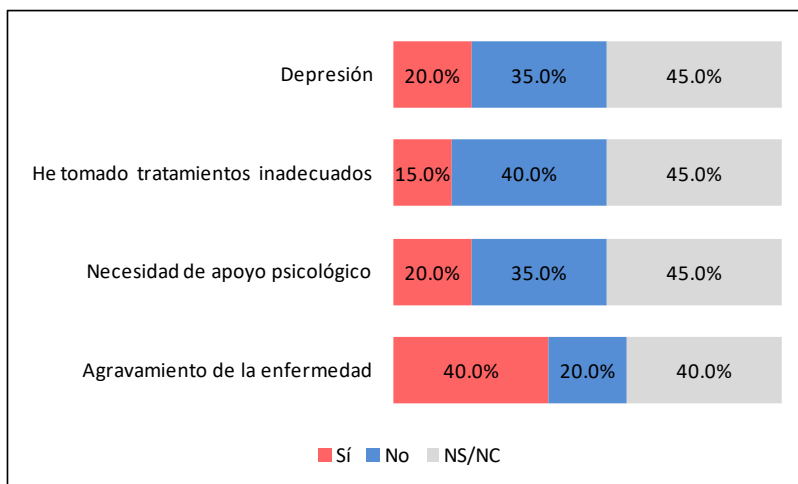
Una vez aparecen los primeros síntomas, el siguiente paso es buscar un diagnóstico, para el cual deben esperar una media de 2,1 años, cifra que ha ido disminuyendo en este foco, por el aumento de casos que se han dado en Valverde y el mayor conocimiento que existe de la enfermedad, ya que los primeros casos han necesitado 4 años o más en tener un diagnóstico. En este sentido, nos encontramos con, un 70% de personas que han esperado menos de un año, un 20% que han esperado entre uno y dos años y un 5% entre dos y cinco años. Aunque la media de espera es de 5 años para las ER en general (Huete et al., 2009), y los mismo años en otras enfermedades como acromegalia (Flores, 2017), no deja de ser preocupante, tanto para el enfermo como para la familia, porque durante ese tiempo, han tenido que deambular por distintos especialistas para encontrar un nombre a sus síntomas.

“Si tuviera que definir esta enfermedad, diría que es una putada [...], porque yo me llevé tres o cuatro años con síntomas en las piernas, en el estomago [...] iba al médico y me hacían pruebas y me decían que no tenía nada, me volvía loco, estaba amargado, hasta que por fin, me hablaron de que aquí (Valverde) había una enfermedad con estos síntomas, hablé con ellos y se lo dije a los médicos, cuando me dijeron que era esta enfermedad, sentí alivio, por lo menos sabía que era algo” (Hombre enfermo, 43 años).

Esta situación les ha ocasionado problemas y consecuencias negativas, como observamos en la siguiente tabla, tales como: agravamiento de la enfermedad, en el 40% de los casos, el 20% han necesitado apoyo psicológico, un 15% ha tomado tratamientos inadecuados y un 20% ha sufrido depresión. Estas consecuencias, son habituales en los proceso de búsqueda de diagnóstico de ER y pueden estar ocasionadas por diversas circunstancias como: falta de coordinación entre especialistas, falta de conocimiento de la enfermedad, falta de protocolos de derivación, entre otras...(Consejería de Salud, 2007; Huete et al., 2009; Listán et al. , 2011; Carrión Tudela & Mayoral Rivero, 2017; Ancochea et al., 2018).

“Yo acabé en el psiquiatra en Huelva [...] no sabía si era de noche o de día [...], no me creían cuando yo le decía lo que me pasaba, se creían que me lo inventaba, lo pasé muy mal, estuve sin saber que tenía esta enfermedad tres o cuatro años» (Hombre enfermo, 43 años).

	Sí	No	NS/NC
Agravamiento de la enfermedad	40.0%	20.0%	40.0%
Necesidad de apoyo psicológico	20.0%	35.0%	45.0%
He tomado tratamientos inadecuados	15.0%	40.0%	45.0%
Depresión	20.0%	35.0%	45.0%

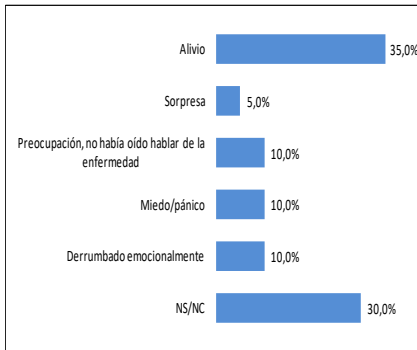


Gráfica 16: Consecuencias debido al retraso en el diagnóstico

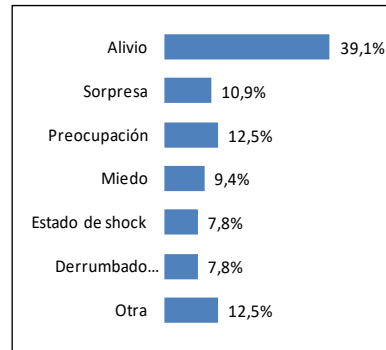
Esta situación no la viven solos, las familias los acompañan durante el proceso y conocen la situación por la que pasa el enfermo. Los familiares también consideran que los enfermos, han tenido un agravamiento de la enfermedad, un 35%; por tener tratamientos inadecuados, depresión y reconocen que el enfermo ha necesitado apoyo psicológico.

“Los destroza anímicamente, porque nadie los cree” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo).

Aún así, después de ese calvario, cuando reciben el diagnóstico, la primera reacción tanto del enfermo en un 35%, como de la familia (39,1%), es de “alivio”, seguido de sentimientos de preocupación, miedo/pánico ó derrumbe emocional (en enfermos) y de preocupación, sorpresa, miedo, estado de shock o derrumbe emocional (en las familias), datos que observamos en las gráficas siguientes.



Gráfica 17: Primera reacción del enfermo cuando recibe el diagnóstico.



Gráfica 18: Primera reacción de la familia cuando recibe el diagnóstico de su familiar enfermo.

“Cuando nos dieron el diagnóstico, fue una sorpresa, pero a la vez sentimos alivio, por lo menos ya sabemos lo que había y qué hacer” (Mujer, 38 años. Esposa de enfermo).

“Cuando me dijeron que tenía esta enfermedad, me asusté al principio, pero por lo menos ya sabía que tenía” (Hombre enfermo, 43 años).

“Mi marido, lo pasó muy mal (cuando le dieron el diagnóstico), anímicamente se vino abajo, dejó de comer, no hablaba [...]” (Mujer, 59 años. Esposa de enfermo).

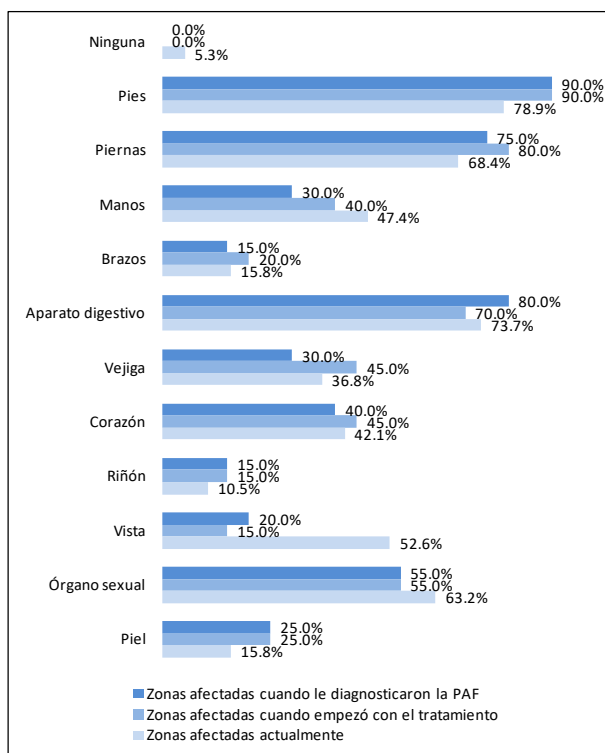
En el momento que reciben el diagnóstico nos encontramos con un 25% de ellos, que no tienen conocimiento de esta enfermedad ni conocen sus características. Sin embargo, tres de cada cuatro, sí tenía conocimiento antes de padecerla, porque habían recibido información por parte de sus familias (85,7%) o de la asociación de pacientes de la localidad (~43%). También el 75% de ellos conocían sus características por sus familiares (66,7%) y porque “es muy conocida en la localidad” (46,7%). Este trabajo de concienciación en las localidades se debe en parte, al papel que juegan las asociaciones de pacientes, dando apoyo e información sobre la enfermedad a pacientes y familias y visualizando la enfermedad en la sociedad a través de sus actividades de concienciación (OBSER, 2018; Ancochea et al., 2018).

“Cuando mi madre empezó con la enfermedad, me apunté a la asociación y cuando empecé yo con los síntomas, fui a la asociación que sabía más que los médicos”. (Hombre enfermo, 55 años. Hijo de mujer enferma).

Si nos fijamos en los síntomas en distintos momentos de la enfermedad (gráfica siguiente), observamos que conforme avanza la enfermedad, se

van acuciando síntomas: como los relacionados con las manos, los brazos, el corazón, la vista ó las afectaciones sexuales, que aumenta con respecto al comienzo de la enfermedad. Las zonas más afectadas cuando le diagnosticaron la enfermedad, eran los pies (90%), el aparato digestivo (80%) y las piernas (75%). Estas zonas, empeoraron en el caso de las piernas cuando recibieron el tratamiento. Actualmente ha disminuido la afectación en tres zonas (pies, piernas y aparato digestivo).

En el caso de las manos, los brazos, la vejiga, el corazón, la vista y el órgano sexual, actualmente las tienen más afectadas que cuando le diagnosticaron o le pusieron el tratamiento para la enfermedad; sin embargo, la piel y el riñón, según la mayoría de los enfermos, las tienen menos afectadas.



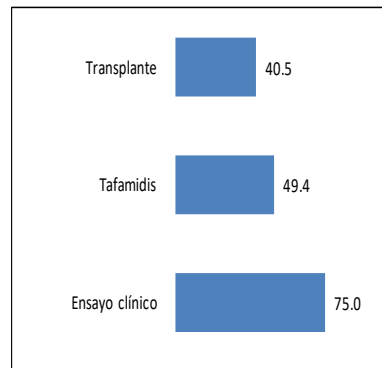
Gráfica 19: Afectaciones en distintos momentos de la enfermedad.

En cuanto al tratamiento que reciben, como observamos en la siguiente tabla, en el 70% de los casos, han recibido un trasplante de hígado y el 25%, están siendo tratados con tafamidis; solo una persona (hombre de 75 años)

de la muestra, forma parte de un ensayo clínico con patisiran. En esta información, hay que tener en cuenta que, tafamidis no es administrado en este foco hasta 2015, a partir de ese año, tafamidis ha sido el único tratamiento aprobado, administrado en los pacientes. En estos casos, la edad media de los tratamientos, es inferior en las personas que han sido trasplantadas, 40,5 años; que en las personas tratadas con tafamidis, que es de 49,4 años; existe, como se aprecia una diferencia próxima a los diez años.

	Media	Desv. típ.
Trasplante	40.5	12.0
Tafamidis	49.4	13.8
Ensayo clínico*	75.0	.

\* Solo un entrevistado ha tenido de tratamiento un ensayo clínico.



Gráfica 20: Edad cuando empezó con el tratamiento.

En el 90% de los casos, las personas enfermas no tienen dificultad para obtener el tratamiento y la mayoría (65%) afirman, que la medicación, no les han provocado efectos secundarios negativos; solo en el 20% de los casos, refieren efectos negativos debido a la medicación.

El tiempo que transcurre desde que les diagnostican la enfermedad hasta que empiezan con el tratamiento, ha sido menos de un año en el 70% de los casos; mientras que en uno de los enfermos ha tardado entre dos y cinco años. Este tiempo ha ido disminuyéndose con el tiempo, ya que los primeros casos (año 2000), desconocían el proceso y a los profesionales; sin embargo, en la actualidad, aunque no existe un protocolo oficial establecido, los tramites se agilizan a través de profesionales, que se encargan de esta especialidad y la asociación.

“No sabía dónde acudir, fui a muchas consultas, incluso de manera privada, porque nadie me decía que tenía, hasta que me hablaron del Dr. Munar-Qués y me fui a Palma de Mallorca [...], me dijo que tenía esta enfermedad”. (Hombre enfermo, 46 años. Diagnosticado en el año 2000).

“Conocía a [...], que es mi amigo y también tiene la enfermedad, entonces, fue todo rápido. El (refiriéndose a un miembro de ASVEA), llamó a los médicos de Huelva y quedaron para que fuera a su consulta, allí me diagnosticaron”. (Hombre enfermo, 45 años. Diagnosticado en 2015).

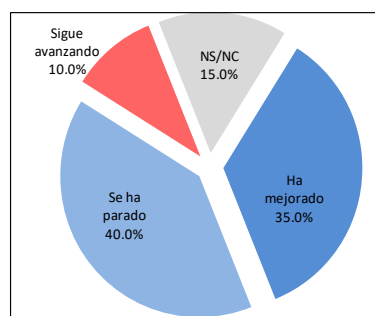
Como hemos expuesto, actualmente, no existe un medicamento que elimine la enfermedad, partiendo de esta situación, la sensación que tienen las personas enfermas en cuando al avance de la enfermedad una vez que reciben el tratamiento: es, en el 10% de los casos, siguen notando ese avance; en el 35%, consideran que ha remitido algunos síntomas y por tanto creen que ha mejorado y en el 40% de los casos afirman que se les ha parado.

“Cuando nos dicen los médicos, ahora empezamos con las pruebas del corazón, la vista [...], nos quedamos, uff, pero si nos creíamos que una vez se trasplantaba, ya paraba (refiriéndose a la enfermedad)” (Mujer, 54 años. Esposa de enfermo).

Esta información contrasta con los estudios clínicos existente que recogen que aunque el 95% de la proteína TTR está en el hígado, en un pequeño porcentaje también existen depósitos de dicha proteína a nivel cardiaco y en la retina ( Ando et al, 2013; González-López et al., 2017; Andrés et al., 2018), por tanto, ni el trasplante ni lo tratamientos farmacológicos detienen totalmente la enfermedad.

Tabla 17: Después del tratamiento:  
¿cómo evolucionó la enfermedad?

	N	%
Ha mejorado	7	35.0%
Se ha parado	8	40.0%
Sigue avanzando	2	10.0%
NS/NC	3	15.0%
Total	20	100.0%



Gráfica 21: Después del tratamiento:  
¿cómo evolucionó la enfermedad?

Al no desaparecer completamente la enfermedad, deben seguir realizándose pruebas y asistiendo a consultas. Según nuestros datos, en los dos últimos años, el 50% de los casos, se han realizado gammagrafía cardiaca entre 1 y 2 veces, seguida de electrocardiogramas, estudio de fondo de ojo

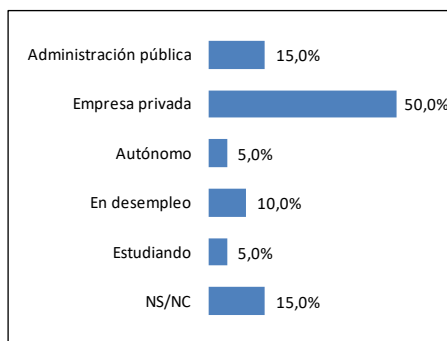
y electromiograma, en el 45% de los casos. Mientras que en el 30% de los casos, los pacientes se han realizado electrocardiogramas entre tres y cinco veces durante los dos últimos años y en el 30% de los casos se han realizado analíticas más de 15 veces en los dos últimos años.

Además de afirmar que las consultas a las que más han asistido en los últimos dos años, ha sido medicina interna (70%), seguida de oftalmología (65%), cardiología y digestivo (ambas 45%) y podología y urología en el 40% de ellos. Mientras que las consultas que menos han asistido, han sido: nutrición, unidad del dolor y alergología, a las que han asistido solo un 5% de los casos.

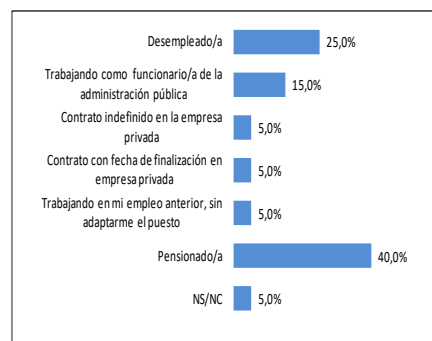
### Problemas laborales

Los problemas que refieren los enfermos, en el 30% responden, que han tenido que cambiar su situación laboral como consecuencia de la enfermedad, motivado en un 40% por las afectaciones que ésta les provoca y en un 20% de los casos afirman que el motivo es, el no poder desarrollar el mismo trabajo. En este caso, vemos en las siguientes tablas, cómo la enfermedad ha cambiado su situación laboral, de forma negativa, reduciéndose el número de personas empleadas del 70 al 30%.

“Por más que quiera, no puedo seguir trabajando, yo era carpintero metálico, me llegué incluso a quemar las manos y no me di cuenta [...], no aguanto tanto tiempo de pie [...], cómo lo hago, es que no puedo rendir igual que antes”.(Hombre enfermo, 42 años).



Gráfica 22: ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad?



Gráfica 23: ¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?

En el 50% de los casos de los enfermos de Valverde, sus empresas no han tomado medidas laborales para adaptarles su puesto de trabajo. Aunque existan estudios que recogen la necesidad de, iniciativas legislativas y políticas sociales públicas que trabajen para esta adaptación y adecuación del puesto de trabajo (Huete et al., 2009), aún hay que trabajar mucho en este sentido, éste avance le supondría a las personas con Enfermedad de Andrade, un gran beneficio, porque podrían desempeñar su trabajo, sin tener que renunciar a él, por no poder desarrollarlo en las mismas condiciones anteriores a tener la enfermedad.

Si nos fijamos en otros estudios; por ejemplo, uno publicado en Madrid, el 28 de junio de 2016 por la Fundación Adecco junto a FEDER, vemos cómo la situación laboral de las personas con ER en un 65% de los casos está desempleada y un 45% no confía en poder hacerlo, bien por los inconvenientes específicos de su enfermedad (afectación, dolores crónicos..) o por prejuicios asentados en las empresas (Fundación Adecco, 2016). Datos que suponen una preocupación importante para el colectivo de ER, ya que el trabajo supone, suscribiendo las palabras de Francisco Mesorero, director general de la Fundación Adecco, “el principal elemento de normalización”.

Esta situación la apreciamos en nuestros datos, más de la mitad (55%) de los enfermos de Enfermedad Andrade, han perdido oportunidades laborales, como consecuencia de su enfermedad, frente a un 40% que afirman no haberlas perdido. Como hemos visto, al tener que seguir asistiendo a consultas, requieren una mayor flexibilidad en su horario laboral, o ausencia al mismo, “algo que no todas las empresas, están dispuestas a permitir provocando situaciones de malestar dentro de la empresa “los empleados suelen manifestar cierta incompreensión... a consecuencias de sus fases agudas y sus necesidades de tratamiento o rehabilitación, requieren de más bajas laborales que otros trabajadores. Esta asistencia irregular les hace -menos rentable- en términos estrictamente de productividad...” (Huete et al., 2009: 102).

Estas situaciones también afectan a sus familiares más cercanos, el 15% de las personas enfermas, dicen que sus parejas, han tenido que rechazar y/o han perdido oportunidades laborales como consecuencia de la enfermedad. Éstas personas son todas, parejas femeninas (esposa/novia) de los enfermos. Éste dato contrasta, con otros estudios, que aseguran que sus familiares, en muchas ocasiones, se ven en la necesidad de reducir su jornada laboral o renunciar a oportunidades laborales por dedicarse al cuidado de la persona enferma (Huete et al., 2009).

“Yo tengo que estar siempre pendiente a él, tiene que ir muchas veces al médico, tenemos una niña pequeña y a veces por la mañana no puede levantarse y tengo que llevarla al colegio, estoy continuamente pidiéndole favores a mi jefe para faltar, pero necesitamos el dinero, yo entiendo que esto no lo aguante las empresas, pero no puedo hacer otra cosa” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo).

### **Situación personal y familiar**

A partir de la llegada de la enfermedad a la familia, “puede cambiar patrones familiares con pérdidas económicas, sociales y familiares” (Lopes et al., 2018:94), como ocurre en otras enfermedades crónicas. Provocando unos cambios que suponen un choque psico-emocional muy fuerte, necesitando, tanto el enfermo, como la familia, un periodo de adaptación para asimilar la nueva situación (FEDER, 2009; Seco & Ruiz, 2016) y por tanto esta situación ocasiona cambios importante en el proyecto familiar que tenían previsto (Sánchez-Valverde & García-Fuentes, 2008), con el consecuente deterioro en la calidad de vida (Avellaneda et al., 2007).

“Esta enfermedad nos afecta a todos, no solo a él, sino a mí y a mi hija, la vida nos ha cambiado en todo, no podemos salir a ningún lado, mi marido con las diarreas no puede estar fuera de casa, necesita un WC para él durante una hora y eso es imposible en un WC público [...] solo el hecho de ir un día al cine, es complicado” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo con hija menor de edad).

En nuestro estudio, también los enfermos de Andrade del foco de Valverde, afirman haber sufrido cambios en uno o más aspectos de su vida, en el trabajo (78,6%), en sus aficiones (50%), e incluso en su médico de atención primaria (28,6%), en sus amigos 14.3% y/o en sus parejas. La Dra. Lopes et al., 2018, realiza un estudio de la enfermedad de Andrade con portadores asintomáticos, pacientes de TTR-PAF y personas aún sin diagnóstico con el objetivo de describir y caracterizar los eventos de la vida relacionados con la enfermedad y discutir sus implicaciones psicosociales, los resultados que obtienen ponen de manifiesto que “durante la infancia muchos sujetos se convierten en cuidadores, lo que implica cambios en los roles familiares. Esta enfermedad y sus implicaciones en la vida representan una carga psicosocial significativa desde la infancia y que tanto los pacientes de PAF, como sus familiares son muy vulnerables al estrés emocional y la psicopatología durante su vida, circunstancia que implica la necesidad de disponer de

apoyo multidisciplinar, psicológico y psiquiátrico a tener en cuenta”<sup>7</sup> (Lopes et al., 2018:93).

“Mi hija está todo el tiempo pendiente a su padre [...], si yo estoy discutiendo con mi marido, una discusión normal en las parejas, mi hija me dice: “mamá es que papá está malito”. (Mujer, 41 años. Esposa de enfermo, con hija menor de edad,).

“Me preocupa mi hija, porque como el padre siempre está tomando medicinas, mi hija (con 6 años), desayuna y dice: “Mamá, ya me he tomado la medicina (haciendo el gesto con la mano de acercarse una pastilla a la boca) que me duele la barriga”, [...], eso me preocupa, solo ve eso en casa, médicos y medicinas, por eso siempre que quiere que le prestemos atención, dice que está malita”. (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo con hija menor de edad).

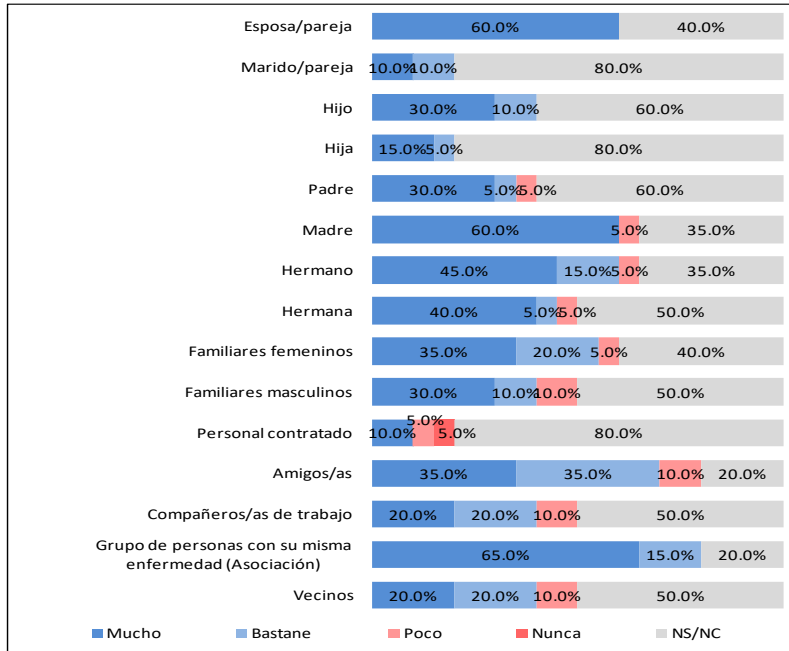
“Mi casa no es lo que era, yo intento no llorar delante de mi hija, pero aunque haya llorado media hora antes, me lo nota cuando llega” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo).

Cuando le preguntamos a los enfermos de nuestro estudio, con qué personas hablan más abiertamente de su situación, sus respuestas son: en primer lugar, sus parejas (75%), seguidas de la asociación de pacientes (60%) y en tercer lugar con sus amistades (50%). Nos comentan, las personas enfermas, que el apoyo que necesitan los encuentran principalmente, en personas que sufren su misma patología, como en la asociación de pacientes (65%) o en sus parejas y sus madres (ambas en el 60% de los casos). Estos datos, coinciden con estudios como ENSERio que también afirman que los apoyos fundamentales son, de personas femeninas para las personas con ER en general, principalmente sus madres y sus esposas (Hueté et al., 2009; Ancochea et al., 2018). Madres y esposas podríamos identificarlas como cuidadores informales principalmente, teniendo esta función, repercusiones personales identificadas, como reducción de sus horas de ocio y tiempo libre, seguido de resentimientos en la pareja y en tercer lugar reducción en su jornada laboral (Ancochea et al. 2018).

“Mi mujer es para mí, mis pies y mis manos”. (Hombre enfermo, 72 años).

“Tenemos que estar súper pendiente a ellos, las 24 horas del día [...], nuestra vida es dedicada a ellos”. (Mujer, 55 años. Esposa de enfermo).

7 Texto original: During childhood or youth, many subjects became caregivers, implying changes in family roles. This disease and its life implications pose a significant psychosocial burden since childhood. TTR-FAP patients and their relatives are highly vulnerable to emotional stress and psychopathology during their lifetime. Psychological and psychiatric support, implying a multidisciplinary group, must thus be available for all of them



Gráfica 24: ¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?

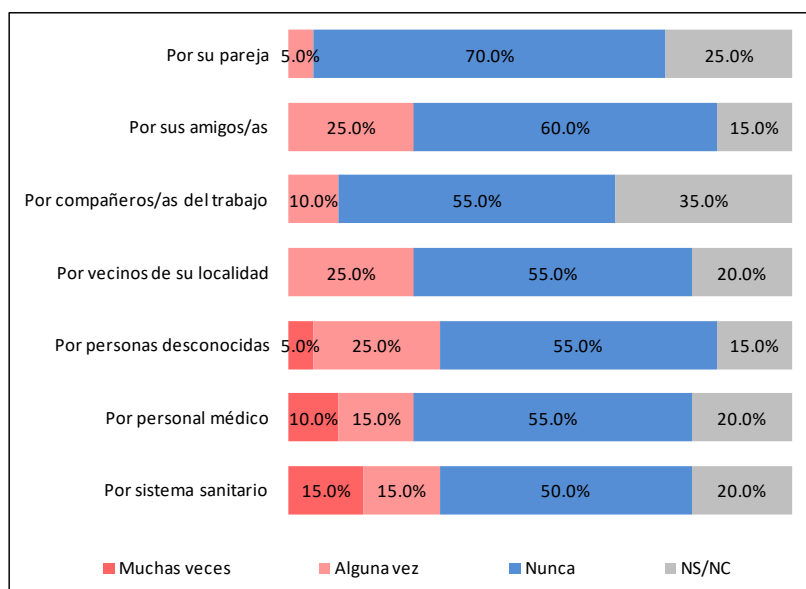
Si hacemos referencia al reconocimiento del grado de minusvalía de estos pacientes, este hecho adquiere mucha importancia, ya que de ello va a depender el que tengan más o menos prestaciones para afrontar su situación.

Los datos de nuestro estudio muestran que, el 70% de ellos/as tienen reconocido el grado de discapacidad o lo han solicitado. El 45% tienen asignado el 33-64% de minusvalía, sólo el 15% tienen reconocido un grado de discapacidad superior al 65%. Éste tema, sobre los grados que se le asignan a los pacientes con ER, es un debate que se encuentra actualmente abierto a nivel nacional, las peculiaridades de este tipo de enfermedades no son conocidas por los evaluadores en muchas ocasiones y esta circunstancia hace que los afectados no sean visibles como ciudadanos con discapacidad, sino solo como pacientes (Huete et al., 2009), siendo incluso, una de las cuestiones que más le ayudarían a llevar mejor su enfermedad a los enfermos con la Enfermedad de Andrade, el que existiera una clasificación diferente para asignar las pensiones, en el 35% de los casos.

Una de las cuestiones, que también nos preocupan, es la discriminación que puedan o no sufrir este colectivo debido a su enfermedad; en nuestro

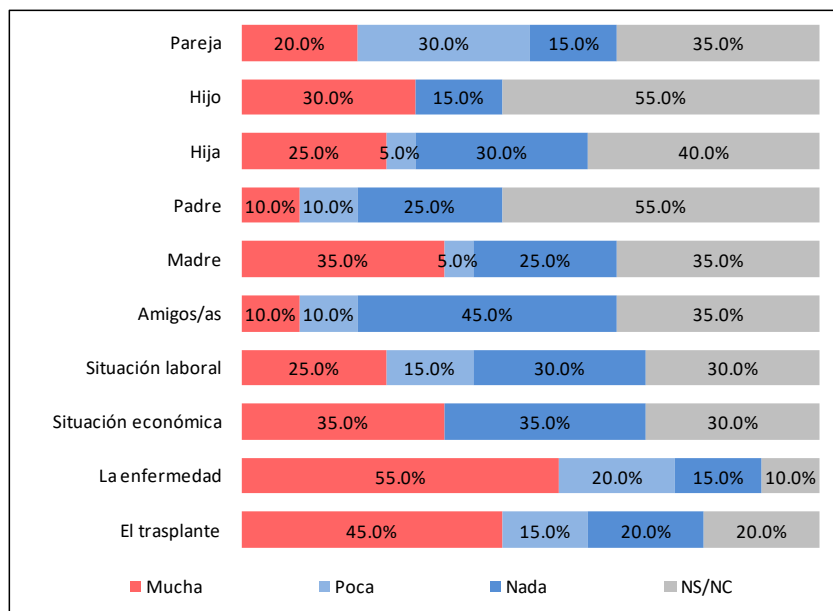
estudio, como observamos en la siguiente gráfica, podemos observar que en su gran mayoría no han sufrido discriminación; sin embargo, también algunos refieren sentirse “a veces” discriminados por sus amigos, vecinos o personas desconocidas (en el 25% de los casos) o uno de los datos que más llaman la atención, que el 35% de estas personas se ha sentido “muchas veces” discriminadas por el sistema sanitario y los médicos. Si indagamos en otros estudios sobre este tema, realizados con pacientes con ER en general, sobre la discriminación que perciben en el ámbito sanitario, esta discriminación se relaciona proporcionalmente, al tiempo que han tardado en recibir el diagnóstico o el grado de discapacidad que tienen e inversamente proporcional al nivel de ingresos (Ancochea et al., 2018); profundizar en estas cuestiones son importantes en futuros estudios, ya que llama la atención que las personas enfermas se puedan sentir discriminadas por los profesionales sanitarios que las tienen que atender o por el sistema público donde tienen que ser tratadas en numerosas ocasiones.

“Nos tienen (refiriéndose al sistema sanitario), como conejillos de india de un lado para otro y se creen que nos gusta quejarnos, nos mandan de un sitio a otro” (Hombre enfermo, 35 años).



Gráfica 25: Por parte de quién, ha sentido discriminación debido a su enfermedad

En cuanto a los aspectos que más les preocupan a las personas enfermas, como observamos en la siguiente gráfica, es: en primer lugar la enfermedad (55%); el trasplante, en el 45% ( tener en cuenta que la mayoría de los enfermos del foco, como hemos comentado anteriormente han sido trasplantado) y en tercer lugar, su mayor preocupación es la situación económica (35%).



Gráfica 26: Cuestiones que más le preocupan debido a su enfermedad

En cuanto a la aceptación o no que tiene la familia a la enfermedad, observamos según nuestros datos, que en su mayoría, 85% de los casos, opinan que sus familias llevan bien la enfermedad porque se han adaptado a vivir con ella; por el contrario el 10% afirman que, llevan mal la enfermedad porque no logran adaptarse a vivir con ella.

“Mi familia ¿que va hacer?, ya está acostumbrada a esto, son muchos años, ya ven normal, los médicos, las operaciones, las pruebas [...], quien me iba a decir a mí esto, que yo antes nunca había ido a un médico”. (Hombre enfermo, 77 años).

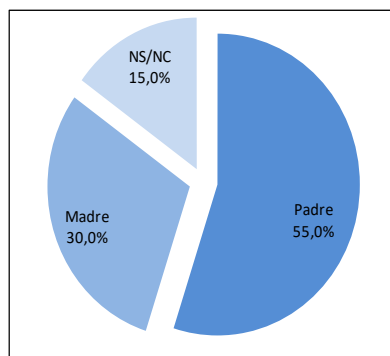
Si profundizamos en la familia, para conocer la relación o afectación que tienen con la enfermedad, debido al carácter hereditario de la Enfermedad

de Andrade, observamos, que el 40% de los padres, han desarrollado la enfermedad y en el 10% son portadores asintomáticos; sin embargo, solo el 15% de las madres tienen la enfermedad y el 5% son portadoras asintomáticas. En más de la mitad de los casos (55%), han sido los padres (figura masculina), quienes le han transmitido la enfermedad, mientras que solo en el 20% de los casos, la han heredado de sus madres. Destacando, que en el 15% de los casos, desconocen quién de sus progenitores les ha transmitido la enfermedad, (datos que observamos en la siguiente tabla y gráfica); circunstancia que coincide con el hecho de que esta enfermedad, en el foco de Valverde, es relativamente nueva (desde 1999); por lo que, algunos de los familiares han podido fallecer por causa de la enfermedad, pero no estaban diagnosticados o en otros casos, sus progenitores, aunque tuvieran la mutación no se les ha desarrollado y no sabían que la padecían, ambas situaciones como consecuencia del desconocimiento que ha existido de la enfermedad de Andrade en el foco.

“Ahora que tengo yo la enfermedad, sé que mi madre también podía tenerla, antes de fallecer, ella tenía siempre muchas diarreas y síntomas parecidos a los míos, pero pensábamos que era la edad “. (Mujer enferma, 52 años. Hija de posible enferma sin diagnosticar).

Tabla 18: ¿Sabe quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?

	N	%
Padre	11	55,0%
Madre	6	30,0%
NS/NC	3	15,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 27: ¿Sabe quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?

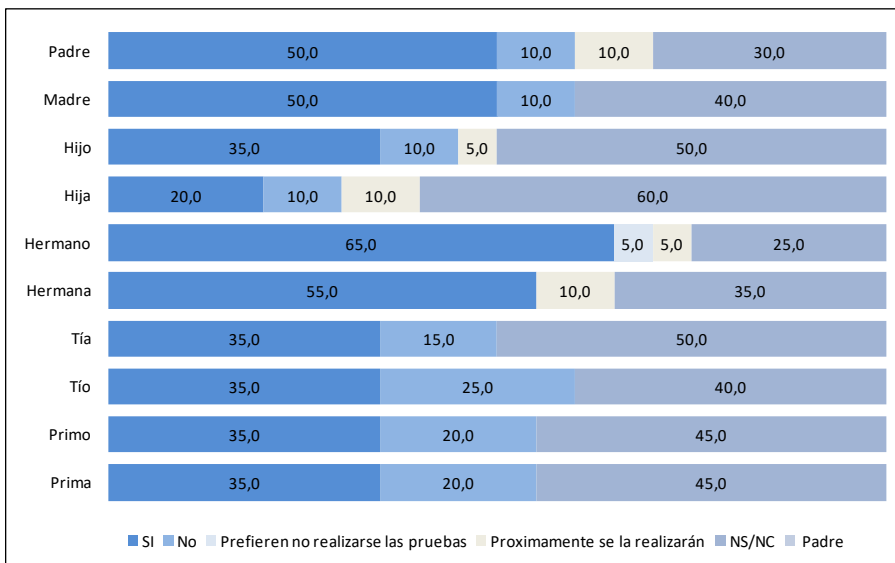
Hoy día, los enfermos en su mayoría (85%) sí animan a sus familiares a que se realicen las pruebas para conocer si tienen la enfermedad, frente a un 10%, que deciden no alentar a sus familias a realizarse dichas pruebas. En el mismo sentido, en el 80% de los casos, creen que es necesario que los enfermos o enfermas que decidan tener descendencia, se realicen el diag-

nóstico genético preimplantacional para evitar la enfermedad en sus futuros hijos o hijas y que éste procedimiento debería costearlo la seguridad social.

“Mi hija es todavía pequeña, pero el día que cumpla los 18 años, se hace la prueba, sí o sí, porque yo quiero que si ha heredado la enfermedad, la coja en los primeros síntomas, para que tenga las menos afectaciones posibles” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo con hija menor de edad).

Como podemos apreciar en la siguiente gráfica, son los hermanos y hermanas (65% y 55% respectivamente) los que se realizan mayormente estas pruebas, de éstos, el 5% de los hermanos prefieren no conocer si pueden padecer la enfermedad; en cuanto a los progenitores, ambos en el 50% de los casos, sí deciden conocer si padecen la enfermedad frente a un 10% que no lo desea.

Sus hijos e hijas (35% y 20% respectivamente), si se realizan las pruebas frente a un 10% en ambos que no se la realiza, en este caso, hay que tener en cuenta que algunos de los enfermos que han participado en nuestro estudio, sus hijos o hijas eran menores de 18 años y por tanto, aún no pueden someterse a estas pruebas. Esta apreciación también hay que tenerla en cuenta, cuando el 40% de nuestro estudio, dice no saber si ha transmitido o no la enfermedad a sus descendientes. Otro 40%, dicen no haberla transmitido y sin embargo, un 20%, sí la han transmitido, en dos de los casos a sus hijas y otro caso, a su hijo.



Gráfica 28: ¿Se han realizado sus familiares las pruebas para comprobar que tienen la enfermedad?

Aunque vemos en la gráfica anterior que algunas personas no están dispuestas a realizarse las pruebas; es importante. Otros estudios clínicos realizados a nivel europeo, expresan que, es esencial conocer esa información, para reconocer de forma temprana la enfermedad, en caso de que las pruebas determinaran que son portadores, porque el afrontar la enfermedad en las primeras fases, permitiría un tratamiento más efectivo para los enfermos y las enfermas (Obici et al., 2016).

Sin embargo, no es menos cierto, lo que recogen otros estudios de carácter más social; por ejemplo, estudiando la enfermedad de Huntington, donde mencionan consecuencias como rupturas de parejas o síntomas depresivos o estrés, intentos de suicidio y/o hospitalización psiquiátrica, incluso ocultación del diagnóstico en el ámbito laboral, cuando el test le da como positivo y se convierten en portadores de la enfermedad (Rivera, 2010).

“Me gustaría que mi hijo se la realizara, pero no puedo obligarlo, es mayor de edad y tiene que estar convencido, porque es capaz de coger una depresión. Él le da muchas vueltas a la cabeza y si fuera positivo se pondría enfermo solo de pensarlo”. (Mujer enferma, 69 años).

“Mis cuatro hijos se la han hecho (refiriéndose a las pruebas ), yo lo prefiero”. (Mujer, 59 años. Esposa de enfermo).

### **Aspectos sociales**

Una de las características de las ER es, la dispersión de afectados geográficamente, algo que provoca desconocimiento de la enfermedad y aislamiento (Del Barrio & Castro, 2008). En este caso, al ser Valverde, uno de los dos focos endémicos a nivel nacional, existe más conocimiento de la Enfermedad de Andrade, que en otras localidades donde se dan casos aislados de enfermos. Más de la mitad de los enfermos y enfermas (60%), opinan que en Valverde, existe suficiente información de la enfermedad de Andrade, frente al 30% de ellos que cree que “no”.

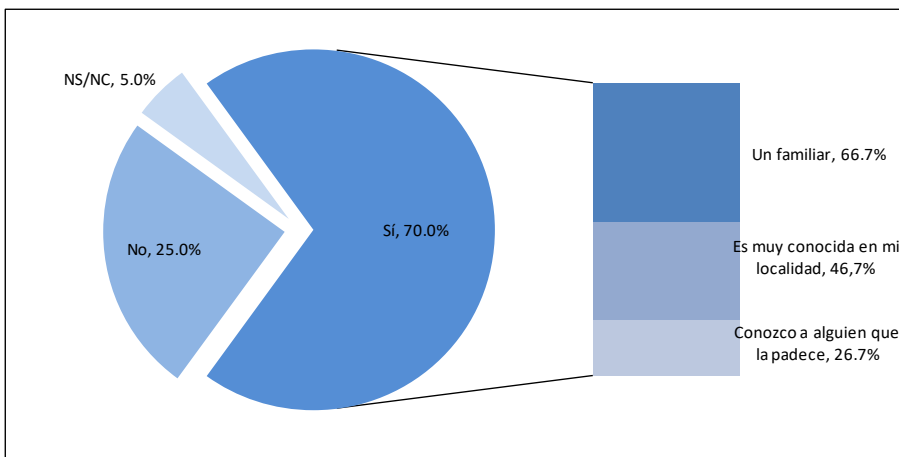
“Cada vez hay más información en el pueblo, pero todavía sigue habiendo gente a la que le tenemos que explicar qué es, porque nunca han oído hablar de ella (refiriéndose a la enfermedad)”. (Hombre, 74 años. Suegro de enfermo).

“Yo no tenía ni idea de qué era esa enfermedad, hasta que mi amiga empezó con la enfermedad”. (Mujer, 64 años. Amiga de mujer enferma).

“Mi padre la tenía y yo sabía cómo era, porque viví todo el proceso hasta que falleció sin tratamiento [...], cuando se me entumecieron los pies, dije. la

tengo (la enfermedad) y fue todo rápido hasta el trasplante”. (Mujer, 50 años. Hija hombre enfermo. 46 años).

Este hecho, les ha beneficiado a la hora de tener conocimiento de la enfermedad antes de padecerla. En este caso, el 75% de las personas enfermas, habían oído hablar de la enfermedad de Andrade antes de padecerla, la información la obtuvieron fundamentalmente de un familiar (85,7%), o de la asociación de pacientes (43%). También la mayoría de ellos (70%), conocían las características de esta enfermedad por sus familiares (66,7%) o porque al existir muchos casos en la localidad “es muy conocida en Valverde” (46.7%), como observamos en al siguiente gráfica.



Gráfica 29: ¿Conocía las características de la enfermedad antes de padecerla usted? ¿De quién obtuvo esa información?

Sin embargo, si les preguntamos por la información que tienen los profesionales sanitarios, la mitad de los enfermos y las enfermas del foco, piensan que los médicos de atención primaria de Valverde no tienen suficiente información de la Enfermedad de Andrade, aunque el 45% de ellos creen que sí la tienen. Ésta situación les genera, no solo a los enfermos de Andrade, sino a los de las enfermedades raras en general, una situación de inseguridad frente al sistema sanitario, que les perjudican a la hora de enfrentarse a la enfermedad (Huete et al., 2009; Ancochea et al., 2018), y este hecho, puede estar relacionado con la discriminación que nos dicen sentir, como hemos comentado anteriormente, tanto por el sistema sanitario, como por los profesionales sanitarios; de ahí que busquen información por otros

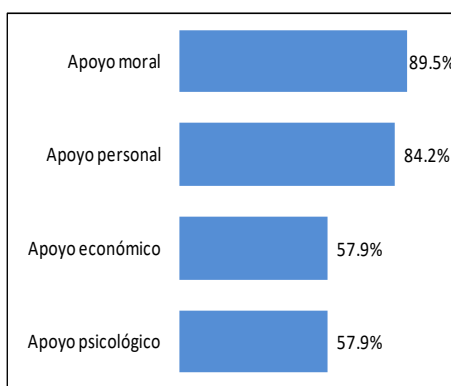
medios, que les proporcionen la seguridad y confianza que necesitan, en estos casos, las asociaciones de pacientes se convierten en las máximas fuentes de información y de apoyo (Del Barrio & Castro, 2008; Seco & Ruiz, 2016; OBSER, 2018); también en el caso de Valverde, la totalidad de las personas encuestadas conocen la existencia de la asociación y han recibido apoyo de ella; considerando, el 90% de los enfermos y enfermas, que es necesario su existencia y han reconocido que, como observamos en la siguiente tabla y gráfica que: han recibido apoyo en primer lugar, el apoyo moral que necesitan (~90%), apoyo personal (~85%), y/o incluso apoyo económico y psicológico (ambos en cerca del 60% de los casos).

“¡Gracias a la asociación! Me enteré que existía, fui y me dijeron qué tenía que hacer y a qué médicos ir [...], la asociación llamó al médico de Huelva y me atendieron”. (Hombre enfermo, 42 años).

“A nosotros nos han ayudado mucho (refiriéndose a ASVEA), porque no trabajábamos ninguno de los dos y cuando tuvimos que ir al médico, nos pagó los gastos” (Mujer, 38 años. Eposa de enfermo).

“Fue nuestro mayor apoyo (refiriéndose a ASVEA), porque sabían más que los médicos y tenían toda la información de los avances, además, ellos sabían como me sentía, porque también tenían la enfermedad”. (Hombre enfermo, 32 años).

	%
Apoyo moral	89.5%
Apoyo personal	84.2%
Apoyo económico	57.9%
Apoyo psicológico	57.9%
Base: Han recibido algún tipo de apoyo de la asociación	



Gráfica 30: Tipos de apoyo recibido de ASVEA

De un tiempo atrás, cada vez ha cogido mayor importancia la labor que vienen desempeñando las asociaciones de pacientes prestando apoyo al colectivo de personas afectadas por una ER, considerando que, esta estruc-

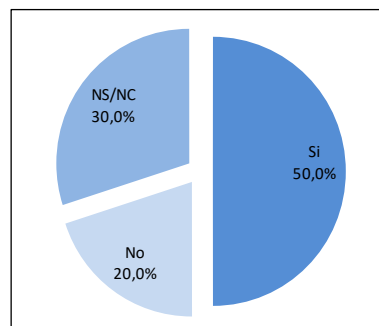
tura, otorga bienestar social a los enfermos y enfermas (Del Barrio & Castro, 2008), además de que sus conocimientos y sus experiencias en primera persona, aportando una información muy importante a la hora implementar planes, diseñar políticas sociales y aportar datos muy valiosos para las investigaciones (Rare Barometer, 2018). De ahí, que se estén incluyendo, cada vez más, a pacientes en redes donde se estudian las ER, por ejemplo, a nivel Europeo en programas que tiene en marca EURORDIS; a nivel nacional, en el trabajo desarrollado en la Estrategia de enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud y a nivel autonómico, en el grupo de apoyo creado en noviembre de 2017, para hacer un seguimiento al Plan de Atención a personas afectadas por Enfermedades Raras de la Junta de Andalucía.

En contraposición, igual que nos afirman que tienen mucha información de la asociación de pacientes de Valverde, ASVEA; cuando les preguntamos sobre el conocimiento que tienen de otros servicios, ese conocimiento, se centra fundamentalmente, en los avances de la enfermedad (65%) y en los médicos expertos de ésta (60%); sin embargo, tienen poca o ninguna información en otros servicios, como los servicios sociales (65%), ayudas económicas (70%) o los derechos a los que pueden acceder por padecer una ER (70%); esta cuestión es preocupante, ya que pueden estar desaprovechando oportunidades y recursos a sus disposición, por carecer de dicha información.

Si le preguntamos sobre la necesidad que tienen de otros profesionales, para atender sus necesidades, como podemos observar en los siguientes datos, el 50% de ellos piensan que necesitarían ayuda de otros profesionales para llevar mejor su enfermedad.

“Esta enfermedad tiene muchos inconvenientes, no solo los médicos, sino alguien que nos oriente, para saber a qué puerta llamar para poder solicitar ayudas, que a lo mejor hay y no sabemos”. (Mujer, 40 años. Esposa de enfermo).

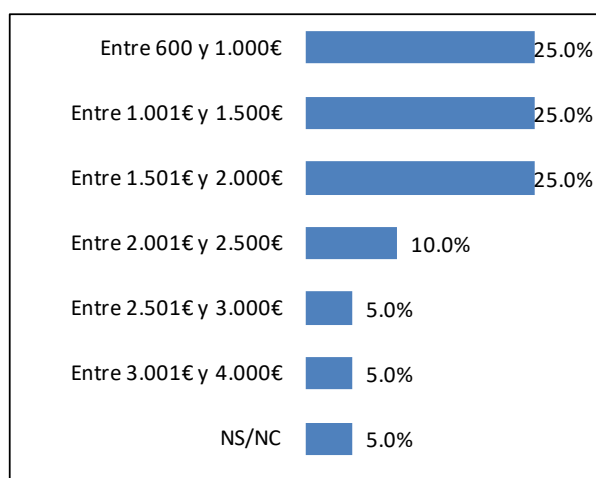
	N	%
Si	10	50,0%
No	4	20,0%
NS/NC	6	30,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 31: ¿Necesitaría ayuda de otros profesionales?

### Aspectos socioeconómicos

La situación económica que identifica a las personas enfermas del foco de Valverde, corresponde a familias, en la que el 75% de las unidades familiares, obtienen entre 600€ y 2.000€ mensuales. Este porcentaje se divide proporcionalmente igual entre las cantidades de 600 a 1000€, de 1.001 a 1.500€ y desde 1.501 a 2.000€, con el 25% respectivamente en cada uno de los intervalos. Solo una de las familias reciben entre 2.501 y 3.000€ y otra de ellas entre 3.001 y 4.000€ mensuales, como se reflejan en la siguiente gráfica.

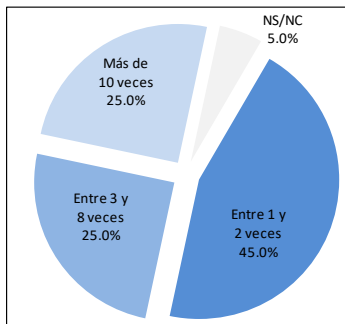


Gráfica 32: ¿Cuál es la cantidad mensual que recibe su unidad familiar?

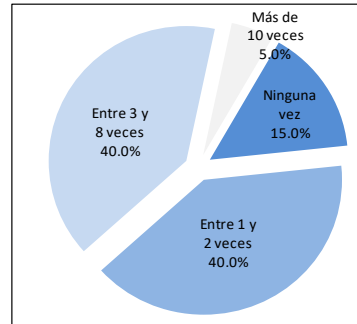
Según los datos, seis de cada diez (60%) personas enfermas, reciben una pensión contributiva de invalidez y el 20% beneficios fiscales de IRPF y/o ayudas para la adquisición de medicamentos; en un caso (5%) no recibe ninguna prestación. Con estos ingresos, tienen que hacer frente a unos gastos provocados por la enfermedad, como: adaptaciones a la vivienda, traslados y un largo etc. de imprevistos, generando éstos, un gran impacto económico en la familia (Flores, 2017). Nuestros datos recogen que estos enfermos en el 85% de los casos, no han realizado adaptaciones de su vivienda, solo una familia las ha realizado; otras dos, reconocen haber necesitado hacer adaptaciones, pero por falta de recursos económicos, no las han hecho.

En cuanto a la necesidad que tienen las personas enfermas de trasladarse para recibir sus tratamientos, el 55% de ellos, tienen que desplazarse

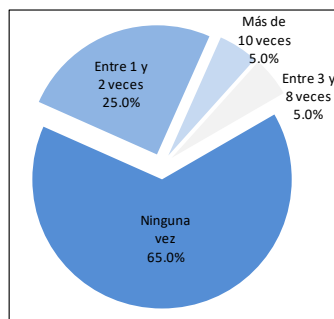
fuera de su localidad. El 45%, lo hacen entre 1 y 2 veces a lo largo de un año, otros entre 3 y 8 veces o más de 10 veces (25% en ambos casos). Si hablamos de traslados fuera de su provincia, aumenta la cifra, el 65% de los enfermos y enfermas. En este caso, a lo largo de un año, el 40% de ellos, lo hacen entre una y dos veces y en la misma proporción, entre tres y ocho veces. Uno de los enfermos, se traslada incluso más de 10 veces al año, fuera de su provincia para recibir la asistencia sanitaria que necesita. En cuanto a los traslados fuera de su comunidad, es decir, fuera de Andalucía, nos encontramos que el 30% tiene esa necesidad; en estos casos el 25%, entre una y dos veces y el 5%, entre tres y ocho veces y en la misma proporción más de diez veces. Por tanto, concluimos que mayormente, el tratamiento lo reciben fuera de su provincia, aunque otros, fuera de su comunidad, por lo que estas circunstancias, hacen que necesiten desembolsar una serie de gastos económicos importantes que repercuten en la economía familiar.



Gráfica 33: A lo largo de un año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su localidad para recibir asistencia sanitaria?



Gráfica 34: A lo largo de un año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su provincia para recibir asistencia sanitaria?



Gráfica 35: A lo largo de 1 año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su Comunidad para recibir asistencia sanitaria?

### 9.1 PORTADORAS Y PORTADORES ASINTOMÁTICOS EN VALVERDE DEL CAMINO

Podemos comprobar que, un 25% de las familias, son portadoras asintomáticas. Su perfil corresponden, en el 56,25%, a hombres y en el 43,75% a mujeres. La edad media es de 48,25 años estando entre los valores mínimos de 21 años (hombre) y máximo de 78 años (hombre), todos vecinos de Valverde del Camino.

El parentesco con respecto al enfermo es: padre (n=3), madre (n=2), hermano (n=4), hermana (n=1), hijo (n=2), hija (n=3) y otro (n=1). La mitad de ellos, conoce que es su padre, quien le ha transmitido la enfermedad; frente al 37,5% que la ha heredado de su madre; sigue existiendo un 12,5%, que desconoce cuál de sus progenitores les ha transmitido la mutación, porque al fallecer ambos progenitores, sin conocer la enfermedad, es imposible ya saber quien de ellos podía haberla padecido.

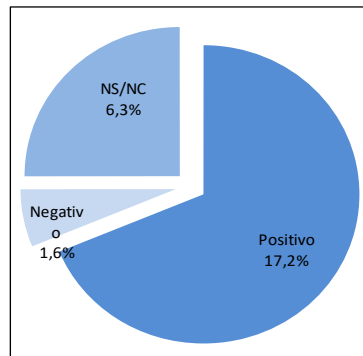
“No sé quien la podía tener (haciendo referencia a sus progenitores), ellos murieron, cuando yo era pequeña [...] esto no se conocía “ (Mujer enferma, 50 años).

	N	%
Padre	8	50,0%
Madre	6	37,5%
NS/NC	2	12,5%
Total	16	100,0%

En cuando a la percepción que tienen los portadores o portadoras asintomáticas, sobre conocer esta información, en el 87,5% cree que es necesario que las familias de las personas enfermas, se realicen las pruebas para conocer su posible condición de portador o portadora y las personas que ya se han realizado las pruebas, se la volverían a realizar. Admiten, el 81,2% de estas personas, que “llevan bien conocer la información”; aunque por otro lado, el 43,6% dice haberlo pasado “mal al principio, pero ya se han adaptado” y el 37,6% dice que lo llevan “bien, porque tenemos mucho control por parte del personal médico”. Por estas cuestiones, la mayoría de ellos (cerca del 70%), opinan que es “positivo” para su futuro disponer de esta información; sin embargo, una persona piensa que es negativo, en este caso tres personas han preferido no contestar, como vemos en la siguiente gráfica.

“Cada uno lleva esta información de una manera, mi hijo es muy aprensivo y si supiera que tiene la enfermedad, tendría síntomas sin tenerlo [...] me gustaría que se la hiciera (refiriéndose a las pruebas) pero tengo que respetarlo si no quiere” (Mujer 55 años. Esposa de enfermo).

“Es bueno que lo sepan, así en el momento que se detecten algo, le ponen el tratamiento” (Mujer, 67 años. Tía de enfermo).



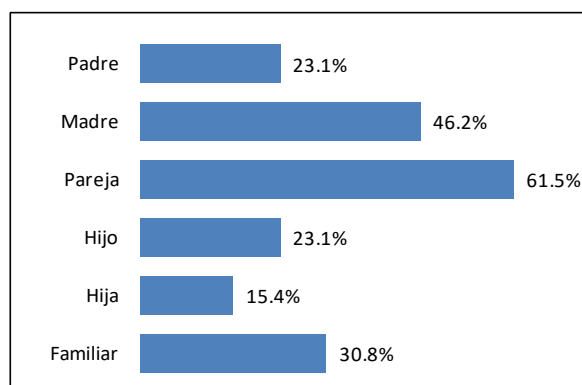
Gráfica 36: ¿Cómo será para su futuro conocer que es portador/a?

Haciendo referencia a esta cuestión, más allá que la mayoría de las personas portadoras, como hemos visto, consideren, que es positivo conocer esta condición; existen estudios clínicos (Obici et al., 2016) que coinciden con ellos, dejando ver los beneficios que supone conocer anticipadamente esta condición de portador o portadora, tanto para los tratamientos de la enfermedad en etapas iniciales, como para el seguimiento de la aparición de los primeros síntomas. Dichos estudios, reconocen que se debe seguir trabajando en definir adecuadamente el protocolo de actuación a aplicar y consideran que esta situación es fundamental abordarla desde un equipo multidisciplinar, que preste un acompañamiento a estas personas durante todo el proceso de consejo genético, siendo consciente, que esta información, ocasiona un importante impacto psicológico en los posibles portadores y portadoras (Paneque Herrera, 2008; Obici et al., 2016; Lopes et al., 2018). Se ha compartido esta misma situación, en otras enfermedades genéticas, como la enfermedad de Huntington, que apuntan en el mismo sentido, la realización de dicho test, requiere una reflexión profunda, además deben de estar en condiciones psicológicas adecuadas para poder aceptar una respuesta positiva como portador, ya que ese hecho supondrá cambios re-

levantes que hay que tener en cuenta, no solo en el bienestar social, sino en el trabajo, la familia, los estudios..., de ahí que algunas personas decidan no estar preparadas para realizarse el test y poder recibir una información para la cual no están preparadas (Paneque Herrera, 2008; Rivera Navarro, 2010), algo que es totalmente respetable.

Sin embargo, como hemos visto, en Valverde, solo una persona, considera que ha sido negativo para ella conocer la información, a esto hay que añadir que tres de ellos o ellas han respondido a la opción no sabe ó no contesta. Sería interesante seguir profundizando en esta cuestión en futuros estudios.

Para finalizar, los portadores de nuestro estudio, para superar esos cambios y asimilar de la mejor manera posible, la nueva situación generada por la información de saber que son portadores, buscan apoyos principalmente en su familia más cercana y según ellos, mayormente, son sus parejas, en el 61,5% de los casos y sus madres (46,2%), siendo éstas, las personas que les prestan más apoyo en estos momentos complicados de su vida.



Gráfica 37: Su mayor apoyo familiar en estos momentos

Dicho esto, los portadores asintomáticos son conscientes de las repercusiones negativas que tienen al ser portador de esta enfermedad, porque en su familia, puede que hayan vivido la situación con otro familiar; sin embargo, casi la totalidad de ellos, como vemos en la siguiente tabla, si se volverían a realizar las pruebas para conocer esta información.

“Tengo muy claro que me volvería a realizar la prueba, porque estoy viendo la enfermedad con mis dos hermanos y así, la detecto a tiempo. Yo

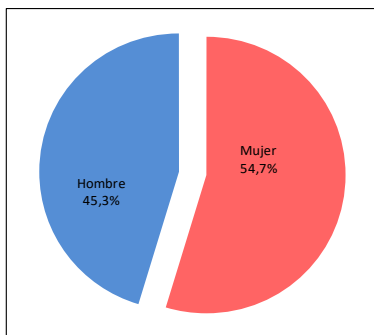
estoy asistiendo a las consultas en Huelva, y me han dicho que si tengo algun sintoma, antes de la proxima revisión, se lo comunique”. (Mujer portadora asintomática, 56 años. Hermanos enfermos).

Tabla 22: Ahora que conoce el resultado de su pruebas, si tuviera que volver a decidir si realizársela, ¿qué decisión tomaría?		
	N	%
Realizarme las pruebas	14	87,5%
NS/NC	2	12,5%
Total	16	100,0%

## **9.2. LA VIDA DE UN FAMILIAR CON LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

En este caso, la muestra que ha participado en nuestro estudio, cumplimentando el cuestionario Nivel 1-F, ha estado formada por familiares y amigos, con distintos grados de consanguinidad, algunos forman parte de la unidad familiar y otros, de la familia extensa; todos ellos tienen un denominador común, conocer muy bien a las personas enfermas y haber vivido la enfermedad con ellas.

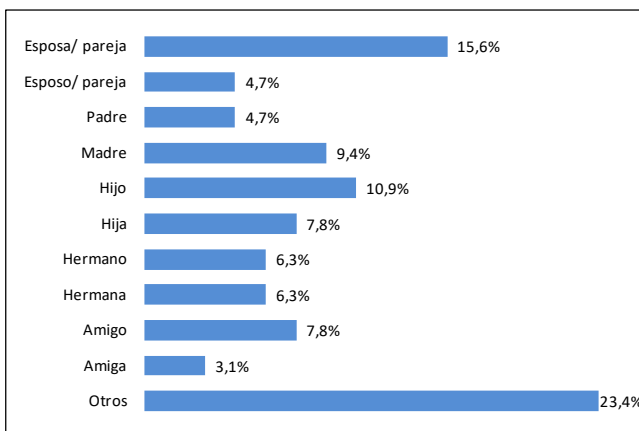
Dicho esto; como podemos observar en las siguientes tablas y gráficas, nos encontramos con un perfil familiar sociodemográfico que corresponde mayormente, al sexo femenino, el 54,7% y con una edad media de 49,70 años, estando concentrado la mayor proporción entre los 35-49 años (40,6%). Nacidos en Valverde del Camino, el 53,1% de ellos. El 46,9%, han cursado estudios de educación primaria. El grupo más amplio, con el 23,4%, es el correspondiente a “otros”, que está formado por: suegros/as, cuñadas, nietas, sobrino/as, primos/as; seguido del formado por las parejas de las personas enfermas (15,6%), y a continuación el grupo de hijos varones (10,9%). El 35,9% de la muestra forma parte de su unidad familiar y conviven con ellas.



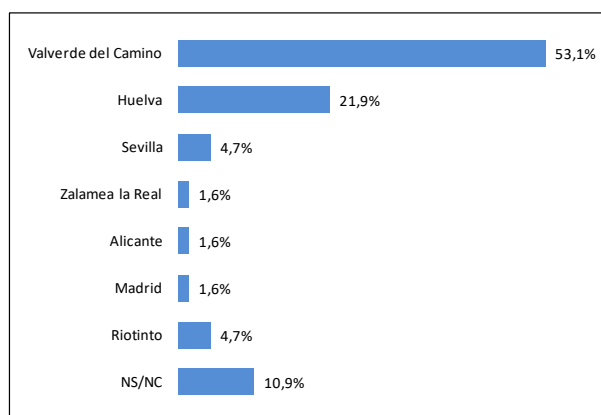
Gráfica 38 :Sexo

Tabla 23: Edad

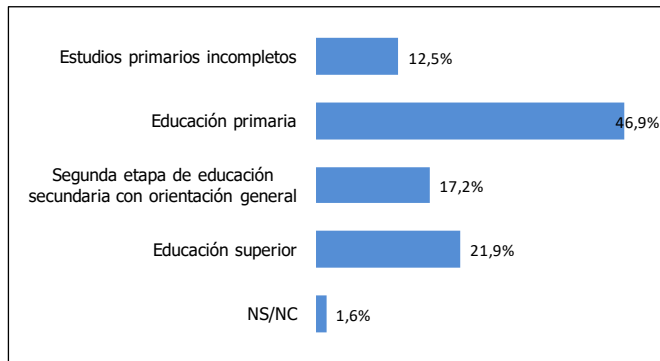
	N	%
18-34 años	11	17,2%
35-49 años	26	40,6%
50-64 años	24	37,5%
Ns/Nc	3	4,7%
Total	64	100,0%
Media		49,70



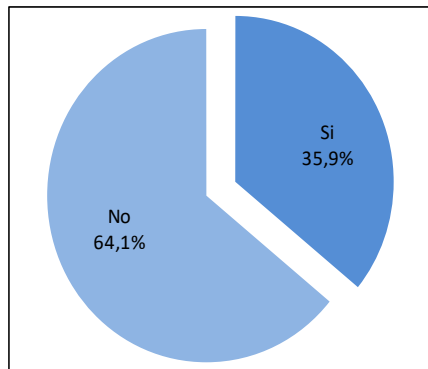
Gráfica 39: Parentesco con el enfermo o enferma, de la persona que realiza el cuestionario Nivel-1 (familiares)



Gráfica 40: Ciudad de Nacimiento



Gráfica 41: Nivel de estudios



Gráfica 42: ¿Vive usted en el mismo domicilio de la persona enferma?

En cuanto al perfil laboral de las familias, cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar, estaban trabajando en la empresa privada el 31,3% de ellas, como observamos en la siguiente tabla:

Tabla 24: ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar?	N	%
Administración pública	10	15,6%
Empresa privada	20	31,3%
Autónomo	7	10,9%
Desempleo	12	18,8%

Estudiando	1	1,6%
Otra	11	17,2%
NS/NC	3	4,7%
Total	64	100,0%

Después de conocer el perfil de la familia, los datos nos revelan, cómo han vivido la enfermedad de su familiar y sus opiniones al respecto. Los primeros síntomas que le detectaron a sus enfermos; como observamos en la siguiente gráfica, han sido: alteraciones en las extremidades inferiores, con pérdida de sensibilidad (68,8%) y calambres (64,1%); alteraciones digestivas, principalmente diarrea (60,9%) e incluso alteraciones en la sudoración (35,9%). Coincidiendo en este caso, con opinión de los enfermos cuando afirman, como hemos visto anteriormente, que sus primeras afectaciones se producen en alteraciones en extremidades inferiores, calambres, pérdida de sensibilidad.

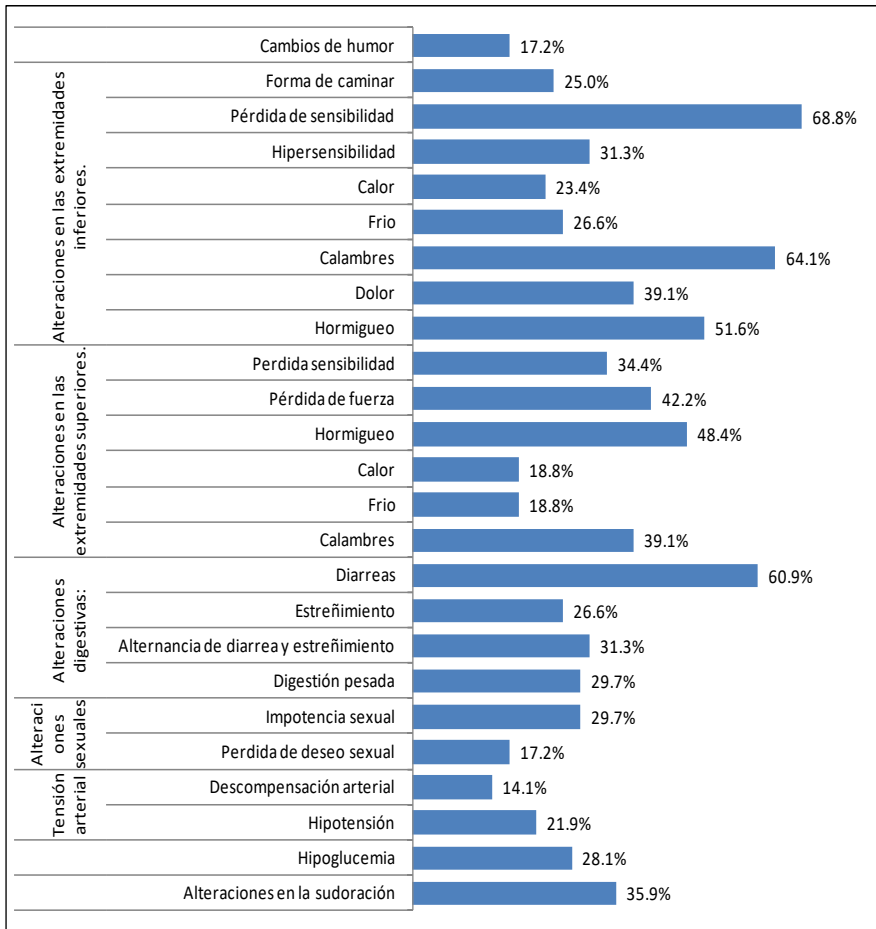
“Un día estaba calentandose los pies en la chimenea y empezamos a oler goma quemada [...] no se dió cuenta, se había quemado la planta del pie”. (Mujer, 59 años. Esposa de enfermo).

“Era muy bruto trabajando cuando estaba en su huerto, pero ultimamente yo observaba que hacía muchos descansos”. (Mujer, 55 años. Esposa de enfermo).

“Perdió mucho peso, muy rapidamente, no sabía lo que le pasaba” (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo).

“Al principio creía que tenía gastroenteritis, pero ya llevaba demasiado tiempo con diarreas, no era normal”. (Hombre, 74 años. Cuñado de enfermo).

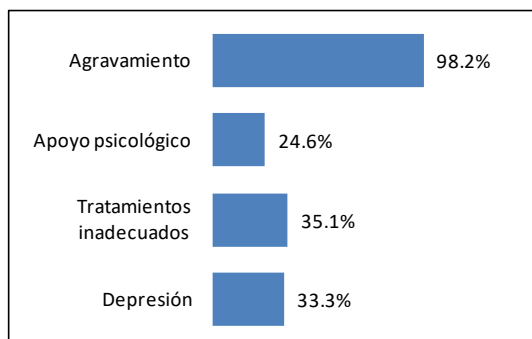
“Aunque comparten síntomas comunes entre los enfermos, tienen más unos que otros, unos tienen dolor en las piernas, otros calambres, otros no sienten nada en los pies y otros tienen hipersensibilidad, [...] no sabes exactamente como empieza”. (Mujer, 41 años. Cuñada de enfermo).



Gráfica 43: ¿Cuáles fueron los primeros síntomas que le notó a su familiar?

Una vez que aparecen los primeros síntomas, hemos visto, que pasan por un largo periodo de tiempo, hasta que llegan a diagnosticarles la Enfermedad de Andrade, en este caso, sus familias, están convencidas de que ese tiempo, les ha ocasionado consecuencias en el estado de salud de las personas enfermas. El 98,2%, opinan que los enfermos han tenido un agravamiento de la enfermedad; un 35,1% de las familias, piensan que las personas enfermas han recibido tratamientos inadecuados innecesarios; y en otros casos, las familias creen que durante ese periodo de tiempo, hasta que lograban un diagnóstico, las personas enfermas han tenido afectaciones psicológicas, como depresión (33,3%) e incluso han necesitado apoyo

psicológico profesional (24,6%), datos que se recogen en la siguiente tabla. Estas apreciaciones de sus familiares, coinciden con la de los propios enfermos, como hemos expuesto anteriormente, aunque los enfermos, posicionan las afectaciones psicológicas en un segundo lugar, reconociendo ese periodo de incertidumbre muy duro psicológicamente.



Gráfica 44: ¿Ha tenido su familiar enfermo, consecuencias debido al retraso del diagnóstico?

Una vez que tienen el diagnóstico, como hemos expuesto anteriormente, sienten alivio, tanto los enfermos como las familias, porque han logrado poner nombre a sus síntomas, al igual que ocurre en otras ER. En el caso de la Enfermedad de Andrade, el siguiente paso es, acceder al tratamiento, pero como sabemos no es definitivo, ni desaparece totalmente la enfermedad, aunque si son tratamientos muy esperanzadores para llevar una vida lo más normalizada posible con una enfermedad crónica. En este sentido, el 39,1% de los familiares creen que la enfermedad se les ha estabilizado y un 28,1% cree que incluso le han mejorado, muchos de los síntomas que padecían. Esta opinión coincide con la que tienen los propios enfermos y enfermas sobre esta cuestión, como hemos recogido anteriormente, en el perfil del enfermo o enferma.

En cuanto a los datos sobre la vida laboral de los familiares, los mayores porcentajes, los encontramos, en que las familias: en el 46,9% de los casos, no han tenido necesidad de solicitar una flexibilidad horaria; el 70,3% no han tenido que cambiar de trabajo y el 73,4% no han perdido oportunidades laborales como consecuencia de la enfermedad de su familiar. Si tenemos en cuenta otros estudios, sobre las repercusiones de las ER en la vida laboral de las familias, apuntan la figura femenina como cuidadora informal princi-

palmente, y los costes que este papel supone para su vida laboral y personal (Mateo et al., 2000; Larrañaga et al., 2008; Huete et al., 2009; Flores et al., 2017; Ancochea et al., 2018).

Por tanto, si tenemos esto en cuenta y volvemos a ver nuestros datos, centrandonos en las personas que viven en el mismo domicilio del enfermo que es el 35,9% de nuestra muestra, observamos que corresponde a los porcentajes de familiares que afirman haberles repercutido la enfermedad de su familiar en su vida laboral; vemos como el 20,3% (7 mujeres y 6 hombres) han necesitado flexibilidad laboral; han tenido que cambiar de empleo el 10,9% (5 mujeres y 2 hombres) han tenido que cambiar de empleo; el 14,1% (7 son mujeres y 2 hombres), han perdido oportunidades laborales y el 6,3% personas (todas mujeres) han tenido que reducir su jornada laboral; estas personas que nos trasladan cambios laborales, como extraemos de nuestros datos, ocupan los roles de parejas femeninas, madres, hijas y hermanas; coincidiendo en este caso con los estudios a los que hemos hecho referencia sobre las ER en general.

Tabla 25: En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar, ¿necesitó más flexibilidad durante su jornada?

	N	%
Si	13	20,3%
No	30	46,9%
NS/NC	21	32,8%
Total	64	100,0%

Tabla 26: ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	7	10,9%
No	45	70,3%
NS/NC	12	18,8%
Total	64	100,0%

Tabla 27: ¿Ha perdido oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	9	14,1%
No	44	68,8%
NS/NC	11	17,2%
Total	64	100,0%

Tabla 28: ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	4	6,3%
No	47	73,4%
NS/NC	13	20,3%
Total	64	100,0%

En cuanto a la vivencia personal que tiene la familia de la enfermedad, coinciden con la que tienen los enfermos. Las familias, sienten en primer lugar, alivio, cuando conocen el diagnóstico (como hemos visto anteriormente) y reconocen que el mayor apoyo para la persona enferma son sus parejas (65,6%), la asociación (43,8%) y sus madres (34,4%), coincidiendo en este caso también, con las personas enfermas.

Cuando le preguntamos a las familias, en qué aspectos, creen que han sufrido más cambios los enfermos; señalan en primer lugar, en las relaciones de pareja (59%), seguido de aficciones y deportes (ambas 56,4%), y dejando en tercer lugar, los cambios laborales (48,7%); sin embargo, no coincide con la apreciación de los enfermos, que señalan en primer lugar, los cambios laborales, seguidos de las aficciones y en la proporción más pequeña (14,3%) en sus parejas y amigos.

Si profundizamos en esta información, sobre los cambios en las “relaciones de pareja”, el 59% de la familia (que hemos apuntado anteriormente), corresponde a 23 personas; 14 mujeres (7 esposas, 2 madres y 5 otros) y 9 hombre (1 esposo, 1 padre, 2 hijos, 4 hermanos y 1 amigo); por tanto, son principalmente las mujeres y parejas de los enfermos, las que tienen en cuenta, en primer lugar las relaciones de pareja, como uno de los aspectos principales en los que ha sufrido cambios los enfermos, que sí n embargo los propios enfermos, no nos trasladan, como primera opción.

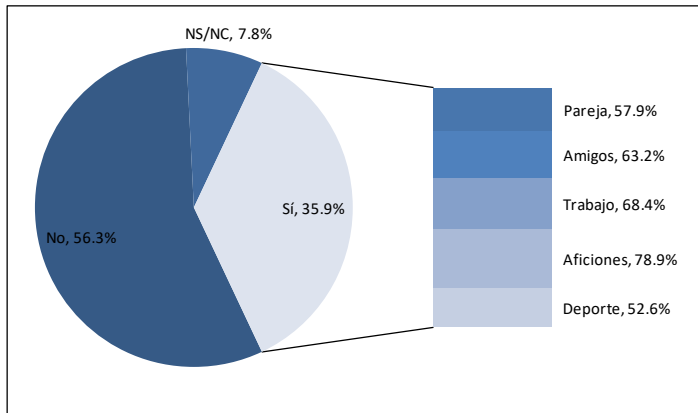
“Nos ha cambiado la vida en todo y por todo”. (Mujer, 44 años. Esposa de enfermo).

Preguntandoles a los familiares sobre sus propios cambios, como consecuencia de la enfermedad de su familiar, un 56% nos dicen “no” haber sufrido cambios debido a la enfermedad de su familia; sin embargo, el 35,9% que dice haber sufrido cambios, han sido principalmente en las aficciones (78,9%), el trabajo (68,9%), en los amigos (63%) y en sus parejas (57,9%) como vemos en la siguiente gráfica.

“Yo no he notado tantos cambios por la Enfermedad de Andrade, porque él ya tenía otras afectaciones que lo limitaban”. (Mujer, 41 años. Esposa de enfermo).

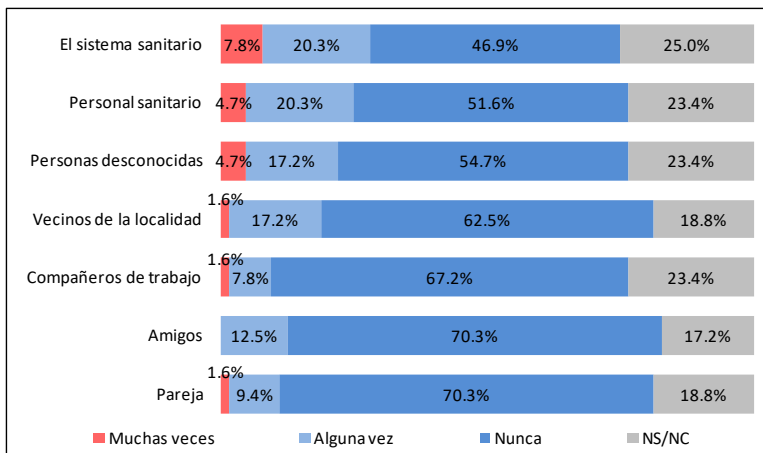
“Nosotros no podemos salir más de dos horas, porque las diarreas se lo impiden”.(Mujer, 44 años. Esposa).

“Él no me quita nada, pero si los amigos quedan y yo sé, que él no va a estar agusto en ese sitio, nos sacrificamos mi hija y yo, y le decimos a los amigos que no vamos por cualquier excusa”. (Mujer, 44 años. Esposa).



Gráfica 45: ¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?

En cuando a la discriminación que han podido sufrir los enfermos y enfermas, sus familiares opinan, que las presonas enfermas, “nunca” se han sentido discriminados, ni por sus parejas (70,3%), ni por sus compañeros de trabajo (67,2%); sin embargo, piensan que “muchas veces”, se han podido sentir discriminados por el Sistema Sanitario (7,8%), por el personal sanitario y por personas desconocidas (4,7% en ambos aspectos), como vemos en la siguiente gráfica. Cuestión que coincide con los propios enfermos cuando afirman haberse sentido discriminados por el Sistema Sanitario, como hemos visto anteriormente en el perfil de los enfermos.



Gráfica 46: ¿Se ha sentido discriminado/a su familiar/amigo?

Las familias, creen que con quien más hablan abiertamente de su enfermedad los enfermos, son: con sus parejas (81,3%); en segundo lugar, con la asociación de pacientes (64,1%), coincidiendo en estos datos con la opinión de los propios enfermos.

Por otro lado, el 73,4% de los familiares, dicen llevar bien la enfermedad porque “se han adaptado a vivir con ella” y un 20,3% dice llevarla “mal”, porque supone demasiados cambios y no logran adaptarse a ella; dato que también reflejaban dos de los enfermos o enfermas del estudio, cuando opinaban que su familia no lo llevaba bien y no se han adaptado a vivir con la enfermedad.

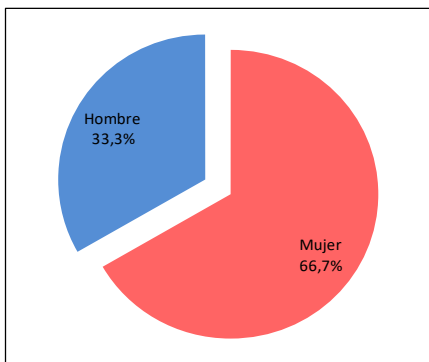
Por último, según las familias, sobre el conocimiento que existe de la Enfermedad de Andrade en Valverde reconocen, mayormente (51,6%), que habían oído hablar de la enfermedad antes de padecerla su familiar y la información la obtuvieron principalmente de otros familiares y de la asociación de pacientes. Sin embargo, opinan, en un 57,8% de los casos, que los médicos de AP de Valverde, no tienen suficiente información de la Enfermedad de Andrade; y en cuanto a la información que piensan que existe de esta enfermedad entre la población valverdeña, están distribuidas igualitariamente las opiniones, entre los que piensan que sí existe información y los que opinan que no. En cambio, casi la totalidad de las familias (96,9%), conocen la existencia de la asociación de pacientes de Valverde, ASVEA, poniendo este dato de relieve, la importancia una vez más, del movimiento asociativo en este tipo de patologías, en este caso también en la Enfermedad de Andrade.

### **9.3. CONOCIMIENTO DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS SOBRE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Otro de los problemas con los que se encuentran las personas con Enfermedad de Andrade, es el desconocimiento que se encuentran cuando asisten a determinados profesionales sanitarios (según los propios profesionales sanitarios) sobre esta enfermedad, datos que veremos en este apartado.

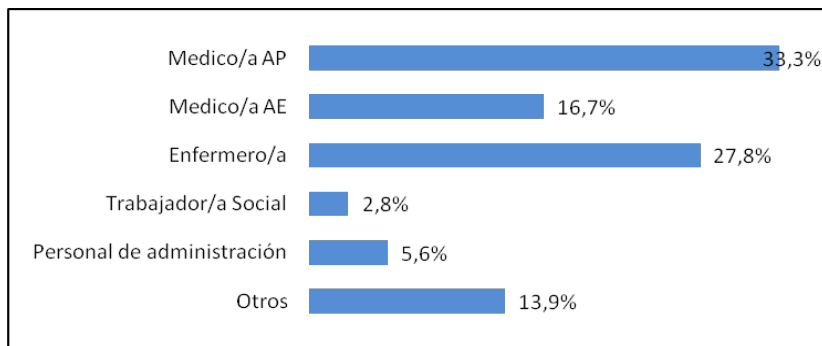
El perfil de los profesionales sanitarios que han participado en nuestro estudio, cumplimentando el cuestionario Nivel-2, como vemos en las siguientes gráficas y tablas, está formado en su mayoría por mujeres (66,7%), frente al 33,3% de hombres. La edad media es de 47,08 años (comprendida entre una mínima de 28 y la máxima de 62 años). Desarrollan diferentes

profesiones sanitarias, todas dentro del Servicio Andaluz de Salud; entre ellas: el 33% personal médico de AP; personal de enfermería (27,8%); el 16,7% personal médico de AE; personal de administración (5,6%), trabajo social (2,8%) y el grupo “otros” (13,9%), formado por auxiliares de enfermería, estudiantes de enfermería y podólogos. La mayoría de ellos (77,8%) desarrollan su trabajo en el Centro de Salud. En nuestra muestra, existen profesionales que llevan en la profesión desde los 2 años (min) a los 38 años (máx.), situándose la media de años de profesión, en 22,82 años.

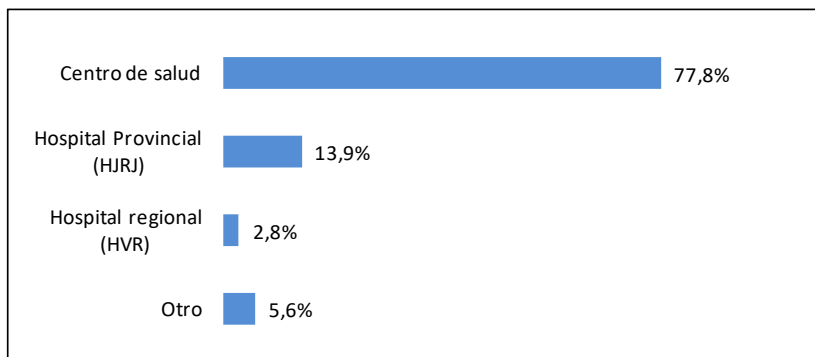


Gráfica 47: Sexo

	N	%
18-34 años	3	8,3%
35-49 años	11	30,6%
50-64 años	12	33,3%
NS/NC	10	27,8%
Total	36	100,0%
Media		47,08



Gráfica 48: Profesional que realiza el cuestionario



Gráfica 49: Centro donde desarrolla su trabajo

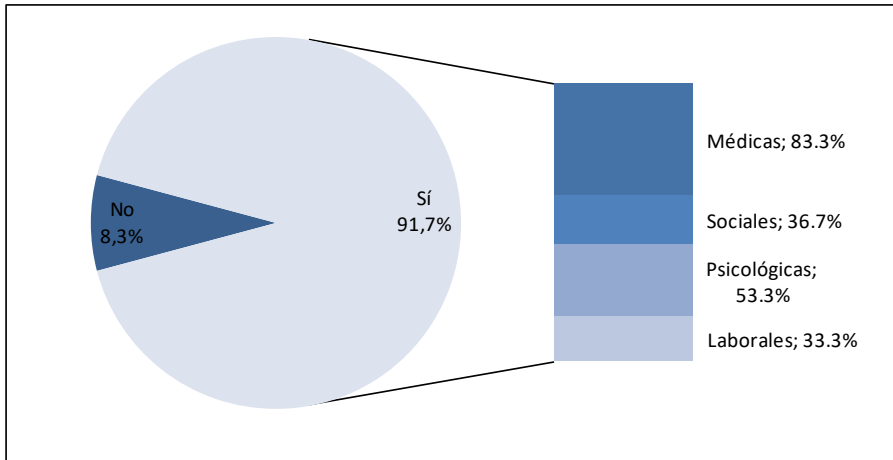
En este caso, indagamos sobre el conocimiento que tiene este colectivo de las ER en general y de la Enfermedad de Andrade en particular.

Sobre las ER en general, la totalidad de los profesionales sanitarios han oído hablar de las ER, aunque la mayoría de ellos (88,9%), creen que su formación académica no les han proporcionado suficiente información sobre las mismas. Respecto a la existencia de centros de referencia de ER, nos dicen, como observamos en la siguiente tabla, que saben que existen, pero no lo suelen consultar (38,9%), o incluso el 36,1%, desconocen la existencia de dichos centros.

	N	%
Sí	3	8,3%
Sí, pero no lo suelo consultar	14	38,9%
No	13	36,1%
NS/NC	6	16,7%
Total	36	100,0%

Por otro lado, en cuando al conocimiento que tienen sobre la Enfermedad de Andrade, la totalidad de los profesionales han oído hablar de ella, incluso casi la totalidad (91,7%), han atendido dentro de sus funciones, a personas afectadas por esta patología y cuando le preguntamos a éstos profesionales, si les preocupan otras necesidades que puedan tener estos pacientes,

consideran que sí, como las psicológicas, sociales y/o laborales, según los datos recogidos en la siguiente gráfica.



Gráfica 50: ¿Ha atendido a pacientes con la Enfermedad de Andrade? ¿Qué necesidades le preocupan más de estos pacientes?

Los profesionales sanitarios, conocen también, en un 97,2% de los casos, que en su localidad existe un foco endémico de Enfermedad de Andrade y saben de la existencia de expertos en PAF en el 77,8% de los casos. Un 66,7% del colectivo, considera que no tienen suficiente información sobre esta patología para desarrollar su trabajo, frente a otro grupo (30,6%), que consideran tenerla. Ante esta situación, nos encontramos con profesionales motivados, que consideran en el 94,4% de los casos, imprescindible la formación en esta enfermedad y ellos, estarían dispuestos a recibir formación sobre la Enfermedad de Andrade, según nos trasladan, cerca de nueve de cada diez de ellos (88,9%). Para articular esta formación proponen: hacer reuniones al menos dos veces al año sobre Enfermedad de Andrade o realizar cursos de formación, sobre esta patología.

“Yo creo que es necesario que los médicos que conozcan esta enfermedad, nos informen periódicamente de los avances y de cómo tratar a estos enfermos cuando llegan a nuestras consultas [...], yo sé lo que he leído por mi cuenta, porque me veo a veces perdido”. (Hombre, 53 años. Médico AP).

“Cuando vienen a mi despacho, les doy el contacto de ASVEA, allí les dan toda la información de la enfermedad” (Mujer, 52 años. Trabajadora Social).

“A mí me gustaría saber si nosotros desde la consulta de AP, podríamos solicitarle pruebas para ir adelantando el tiempo del diagnóstico”. (Hombre, 57 años. Médico AP).

También nos trasladan que, para buscar información sobre la enfermedad y poder atender mejor a los enfermos, acudirían en primer lugar (25%) a las “consultas especializadas hospitalarias” y en segundo lugar (22,2%), procurarían buscar información a través de la “Asociación, médicos, bibliografía...”.

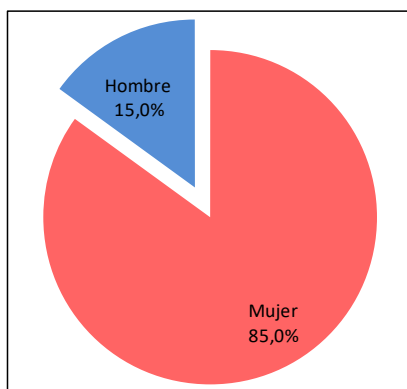
Otra de las cuestiones que consideran imprescindibles, en esta enfermedad, es la coordinación entre profesionales y la investigación sobre la Enfermedad de Andrade (97,2% y 94,4% respectivamente).

“Debe de existir más coordinación entre el hospital y nosotros [...] yo no conozco al médico que los atiende en Huelva, [...] tendría que tener un email o un teléfono para poder consultarle sobre la enfermedad o sobre algún paciente [...], me siento muchas veces perdido, no sé que hacer”. (Hombre, 62 años. Médico AP).

#### **9.4. CONOCIMIENTO QUE TIENE LA POBLACIÓN DE VALVERDE DEL CAMINO, SOBRE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

Uno de los problemas con los que deben enfrentarse las personas que padecen una ER y en concreto, la de nuestro estudio, Enfermedad de Andrade, es adaptarse e integrarse en la sociedad, con una nueva particularidad, la de padecer una enfermedad grave y crónica, como es ésta, pero con algunos cambios que antes de padecer la enfermedad no sufrían, intentando con esta nueva situación, llevar una vida lo más normalizada posible. Para ello, también es importante el papel que juega la sociedad, la aceptación o no a estas personas, el conocimiento o no que tienen de su patología, de ahí, que hayamos considerado importante, introducir en nuestros datos, una pequeña muestra de la población de Valverde del Camino, donde podamos recoger el sentir de ellos, en este sentido.

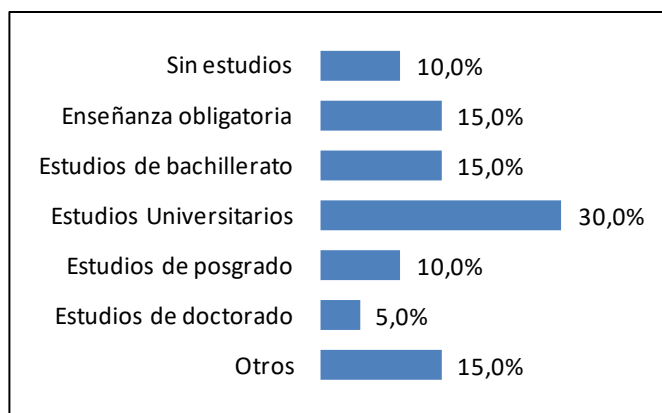
Por tanto, el perfil de las personas que han participado en nuestro estudio, a través del cuestionario Nivel 3, como podemos ver en las siguientes gráficas y tablas, corresponde en su mayoría (85%) mujeres, trabajadoras en el 60% de los casos y su edad media corresponde a los 39 años (min.18-max.54 años), estando el 60% de ellas en el intervalo de 35 a 49 años. El 95% de la población es de Valverde del Camino y con diversos niveles de estudios, como se observa en la gráfica siguiente.



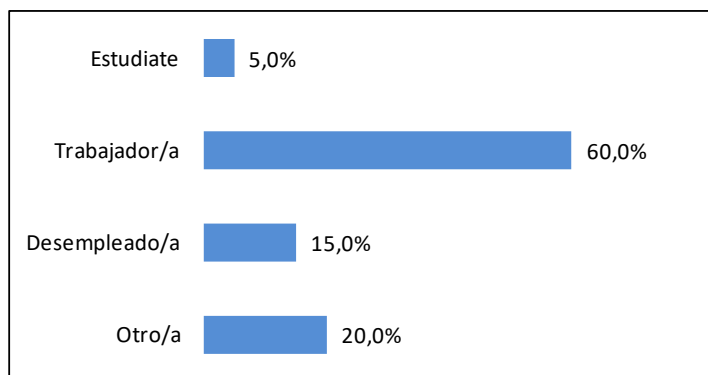
Gráfica 51: Sexo

	N	%
18-34 años	5	25,0%
35-49 años	12	60,0%
50-64 años	3	15,0%
Total	20	100,0%
Media		39,10

	N	%
Valverde	19	95,0%
Huelva	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 52: Nivel de estudios



Gráfica 53: Situación laboral de las personas que realizan el cuestionario

En cuanto a información que tiene la población sobre las ER, en un 85%, dice haber oído hablar de las ER en general, pero casi la totalidad de ellos (95%), dicen que no existe suficiente información sobre este tipo de enfermedades. Algunas personas las definen como “enfermedades de un bajo porcentaje de casos que no se estudian igual” o “enfermedades poco comunes y poco conocidas en la sociedad”. Casi la totalidad (95%), piensan que “no” existe suficiente información sobre las ER, aunque el 85% conocen que existe un foco endémico de alguna patología en su población. Ellos dicen que si padecieran alguna ER, en primer lugar acudirían a los médicos de AP (85%), o a una asociación de pacientes, en el 10% de los casos.

“A mí, si me dijeran que tengo una enfermedad de estas, iría a mi médico de cabecera”. (Mujer, 24 años).

Por consiguiente, sobre el conocimiento que tiene la población, de la Enfermedad de Andrade, comprobamos que el 85% de estas personas, han oído hablar de esta patología, frente a un 15% de personas que “no” han oído hablar de esta enfermedad. Nos encontramos con el 95% de las personas del estudio que creen que no existe suficiente información sobre Enfermedad de Andrade, solo una persona nos expresa haber escuchado hablar de esta enfermedad y ha recibido la información a través de la asociación de pacientes “ASVEA”.

Decir que todas las personas de este grupo, consideran importante tanto la educación, como la formación sobre la Enfermedad de Andrade; y justifican, sus respuestas, por diferentes motivos: algunos expresan que es necesario esta información y esta formación “para obtener mayor información”,

“para averiguar el foco de la enfermedad y su prevalencia” ó dicen que “la mejor manera para el conocimiento de necesidades es a través del conocimiento”.

## **10. NECESIDADES GENERADAS POR LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

---



## 10. NECESIDADES GENERADAS POR LA ENFERMEDAD DE ANDRADE

### 10.1. NECESIDADES DE LAS PERSONAS ENFERMAS

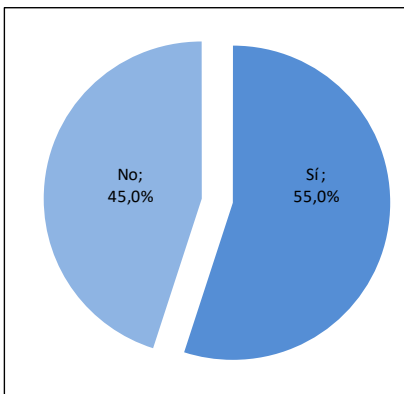
Como hemos ido viendo a lo largo del documento, las personas enfermas, pasan por momentos muy difíciles y complicados, estas circunstancias, les generan una serie de necesidades que tienen que ir solventando y no todas, logran solucionarlas. Algunas, dependen de ellas exclusivamente y otras, de terceras personas, como de profesionales sanitarios, población, etc. o de Instituciones u organismos, que están estructurados, sin conocer bien las necesidades reales que tienen este colectivo y por tanto, no tienen estructuras protocolizadas acordadas para cubrir sus demandas. Entre las necesidades que presentan, encontramos de varios índoles:

#### ***En un primer bloque de carácter sanitario:***

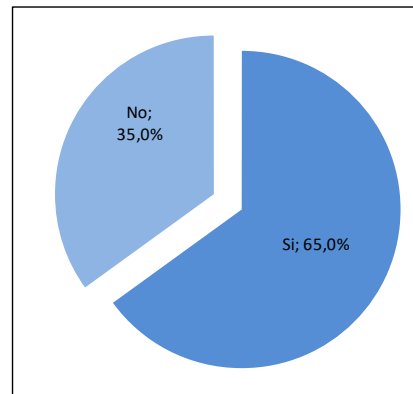
Si conocemos que esta enfermedad es crónica y que los tratamientos hasta ahora existentes, no eliminan definitivamente la enfermedad, sino que ésta, sigue avanzando; los pacientes van a seguir necesitando servicios sanitarios, para hacer frente a estas circunstancias. En un primer caso, identificamos necesidades como: realizar traslados para recibir sus tratamientos, asistir a consultas para sus revisiones, realizarse pruebas para conocer en qué situación se encuentra la enfermedad y/o para hacer frente a nuevos síntomas que les pueden ir apareciendo; además de necesitar una serie de ayudas técnicas para afrontar la discapacidad provocada por el avance de la enfermedad.

Si tenemos en cuenta nuestros datos en estas cuestiones, comprobamos que las personas con Enfermedad de Andrade, como hemos visto, para recibir el tratamiento de su enfermedad, en muchas ocasiones, deben *realizar desplazamientos*, fuera de su localidad, de su provincia y/o de su Comunidad. En el caso de los enfermos de este foco, se trasladan la mayoría de ellos fuera de Valverde y fuera de Huelva, incluso algunos, deben trasladarse fuera de Andalucía.

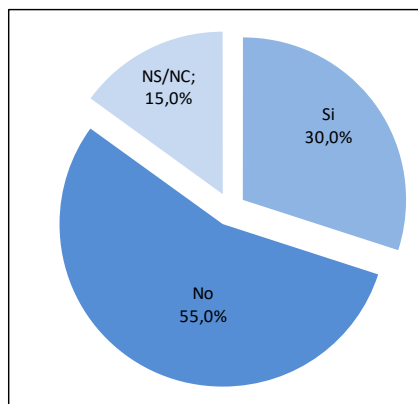
En estos casos, y según nos detallan, como vemos en las siguientes tablas, nos encontramos con: un 30% que debe hacerlo fuera de su Andalucía; existiendo un 25% de ellos, que en el periodo de un año, necesitan viajar de una a dos veces y un 5% de ellos, se trasladan más de 10 veces en un año. Otros, en este caso, el 55%, reciben tratamiento fuera de Valverde, encontrándonos, con un 45% de los casos, que en un año, lo hacen de una a dos veces, y un 25% se desplazan de de tres a ocho veces e incluso, más de diez veces. y por último también necesitan en el 65% de los casos trasladarse fuera de Huelva, de una a ocho veces en el 80% de los casos, a lo largo de un año.



Gráfica 54: Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿tiene que trasladarse fuera de su localidad?



Gráfica 55: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su provincia ?



Gráfica 56: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su Comunidad?

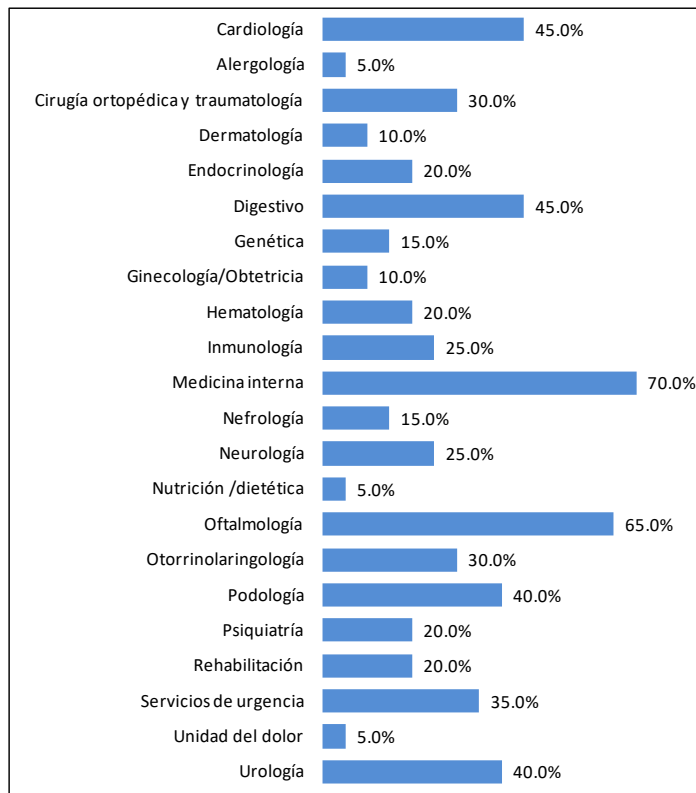
El motivo de estos traslados, en su mayoría, provocados por las revisiones para conocer el estado de su enfermedad y para ello, necesitan someterse a una serie de pruebas que confirmen que la enfermedad está bajo control y las personas trasplantadas (la mayoría de las personas de este estudio), comprobar que el trasplante sigue su curso normal y no existen complicaciones. Para ello, teniendo en cuenta los dos últimos años, podemos observar en la siguiente tabla, que el 30% de ellos, han necesitado realizarse más de 15 analíticas; el 50% ha sido entre una y dos pruebas de gammagrafía cardiaca, TAC; el 45% de ellos, entre uno y dos electrocardiogramas, estudios de fondo de ojo, electromiogramas; el 35% de ellos, se han tenido que realizar entre una y dos veces, ecografía del corazón, Rayos X.

Tabla 33: Pruebas que le han realizado en los dos últimos años por motivos de su enfermedad

	Entre 1 y 2 Veces	Entre 3 y 5 Veces	Más de 5 veces	Más de 15 veces	NS/ NC
Analíticas	20.0%	15.0%	30.0%	30.0%	5.0%
Electrocardiogramas	45.0%	30.0%	0.0%	5.0%	20.0%
Gammagrafía cardiaca	50.0%	5.0%	0.0%	0.0%	45.0%
Ecocardiograma	40.0%	0.0%	10.0%	0.0%	50.0%
Estudio fondo de ojo	45.0%	0.0%	10.0%	10.0%	35.0%
Electromiograma	45.0%	5.0%	5.0%	5.0%	40.0%
Pruebas digestivas	25.0%	10.0%	5.0%	5.0%	55.0%
Pruebas renales	20.0%	5.0%	5.0%	5.0%	65.0%
TAC	50.0%	5.0%	0.0%	0.0%	45.0%
Ecografía de corazón	35.0%	10.0%	5.0%	0.0%	50.0%
Ecografía hepática	30.0%	5.0%	5.0%	0.0%	60.0%
Ecografía renal	25.0%	0.0%	5.0%	0.0%	70.0%
Rayos X	35.0%	10.0%	10.0%	5.0%	40.0%

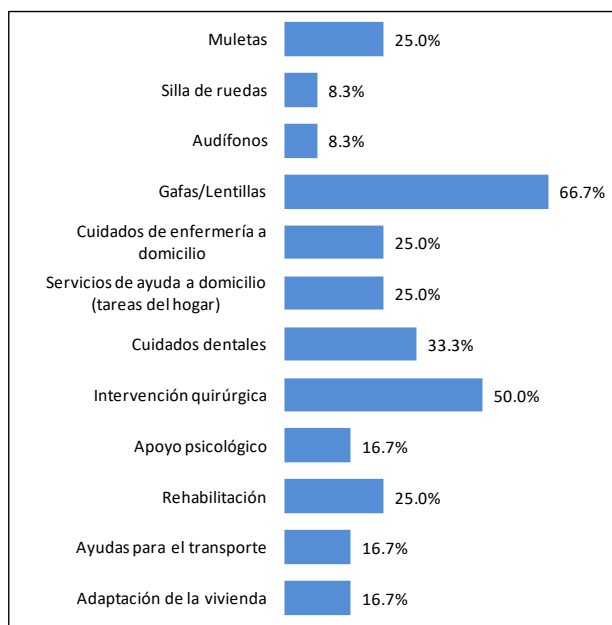
Otras de las necesidades, a la que hemos hecho referencia, es la necesidad de *asistencia a consultas*. Según nos expresan, en los dos últimos años el 70% de ellos han asistido a consultas de medicina internas y en el 65% de los casos a oftalmología. En el 45% de los pacientes también han tenido que asistir a cardiología y digestivo y en el 40% de los casos, a podología y

urología. Podemos apreciar que necesitan asistir a diversas especialidades médicas, como observamos en la siguiente gráfica; por tanto, la Enfermedad de Andrade sigue estando presente en el enfermo o enferma y en su familia, una vez tienen tratamiento, e incluso, algunos, aunque es la minoría, en este caso, el 20% de los casos, han necesitado permanecer hospitalizados entre una y dos veces en los dos últimos años, según nuestros datos.



Gráfica 57: Consultas a las que ha asistido en los últimos 2 años

También hemos comentado otra serie de diversas necesidades, como vemos en la siguiente gráfica, acceder a ayudas técnicas o a una serie de servicios, que no están subvencionados por el sistema público, entre ellos: el 66,7% las personas enfermas, tienen que usar gafas/lentillas; realizarse otras intervenciones quirúrgicas intervenciones, en el 50% de los casos; el 33,3% de ellos, se realizan cuidados dentales, o el 25% refiere necesitar muletas, rehabilitación, cuidados de enfermería y servicio de ayuda a domicilio.



Gráfica 58: Determinadas necesidades en los dos últimos años

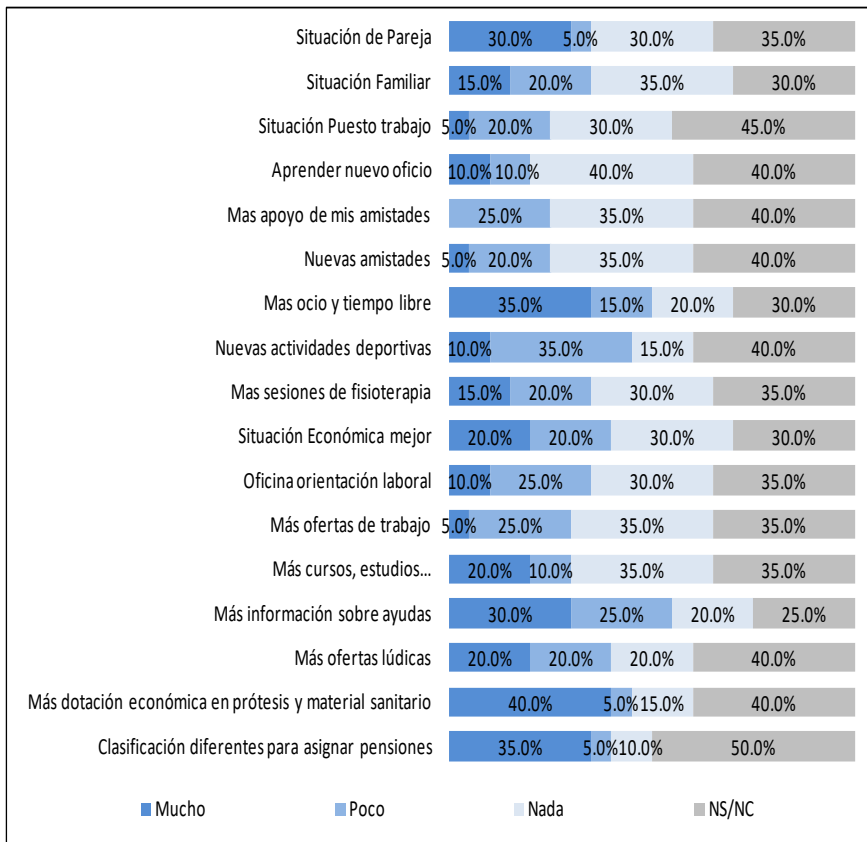
### ***En un segundo bloque de necesidades de carácter social:***

Hemos visto en la tabla anterior que un 16,7% de ellos, han necesitado realizar adaptaciones en sus viviendas, al preguntarles por esta cuestión, nos encontramos con un porcentaje muy reducido, solo el 15% han necesitado realizar adaptaciones en sus viviendas. Pero tenemos que ser conscientes, que al ser una enfermedad que va avanzando y provocando discapacidades cada vez mayores, se van agravando las situaciones y necesitando en un futuro próximo estas adaptaciones, algo que debe estar previsto; en este caso, existe una normativa que regula subvenciones para realizar estas obras, a través de una convocatoria de la Junta de Andalucía (BOJA, 2018), pero no incluye ninguna cláusula, que contemple a las personas que padecen una ER y menos aún, específica, como es la Enfermedad de Andrade, algo que es necesario modificar, para atender las necesidades que se les vaya presentando en un futuro a estas personas.

Si preguntamos a las personas enfermas, cuales son las cuestiones que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad, podemos observar en la gráfica siguiente que, en el 40% de los casos, demandan más dotación económica en prótesis y material sanitario; más tiempo libre y de ocio, en el 35% de los

casos; más información sobre la existencia de ayudas y mejorar la situación de pareja, en el 30% de los casos, entre otras. Como vemos, son necesidades muy diferentes y que requieren ser abordadas entre profesionales de distintas disciplinas, según palabras de enfermos.

“¡Si solo fuera la enfermedad!, pero es que son más cosas las que me preocupan”. (Hombre, 38 años. Enfermo).



Gráfica 59: Cuestiones que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad

Vemos en la gráfica anterior, como las dotaciones económicas en prótesis y material sanitario y una clasificación diferente para asignarle las pensiones, cobra mucha fuerza. Estas personas, para tener la opción de acceder algunos servicios, necesitan tener el certificado y grado de discapacidad reconocidos. En este sentido, el 65% de los casos, lo tienen, pero una de

sus demandas es que exista una clasificación diferente para asignar las pensiones (35%), algo que es compartido con otras ER y que está actualmente en debate. El aumento del conocimiento de este tipo de patologías, permitirían conocer mejor sus peculiaridades, a la hora de asignar un grado de minusvalía o un grado de dependencia, ya que muchos de los evaluadores o evaluadoras, no conocen las repercusiones que les provocan, a quienes las padecen, este tipo de enfermedad (Ancochea et al., 2018), sería conveniente que otros profesionales estuvieran informados para poder realizar esta evaluación adecuadamente.

“Cuando voy al tribunal, me ven bien por fuera, aunque les doy mis informes médicos, no se pueden creer que hay días que no puedo levantarme de la cama, no se como explicarlo”. (Hombre enfermo, 42 años).

Los propios enfermos y enfermas, nos trasladan en el 50% de los casos, que necesitan de otros profesionales, además de los sanitarios para atender los problemas que le ocasiona la enfermedad. Esta opinión, es compartida entre los profesionales sanitarios, como hemos visto en el apartado anterior.

Las personas enfermas también tienen necesidades con respecto a los profesionales sanitarios; en este sentido, necesitan que sus profesionales sanitarios, estén informados y conozcan la enfermedad, ya que el 50% de ellos, piensan que los profesionales sanitarios de su centro de salud, no tienen suficiente información sobre esta patología, coincidiendo con la apreciación que tienen los propios médicos de su escasa formación en esta enfermedad, tal y como hemos comentado anteriormente, son los propios profesionales sanitarios los que consideran que necesitan más información y formación para tratar a los pacientes. Esta cuestión, podría ser uno de los motivos, por los que los pacientes han podido sentirse discriminados, según nos dicen, el 25% de ellos, por el personal médico y sanitario, sería interesante poder profundizar en otros estudios, si el sentimiento de discriminación que tienen las personas enfermas, ha podido ser provocado, por la inseguridad de los médicos ante esta enfermedad y por detectar los pacientes dicho desconocimiento.

“Yo he ido a médicos, que les he tenido que explicar, la enfermedad, no habían escuchado nunca hablar de ella [...] ¿qué solución me van a dar?, ninguna [...], mandarme de un sitio a otro”. (Mujer enferma, 69 años).

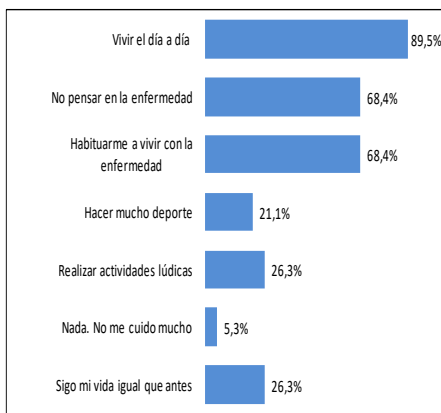
“Sentía que me miraban mal porque había ido dos o tres veces seguidas, [...], como si no me pasara nada, como si solo quisiera quejarme [...], que culpa tengo yo, si seguía sin saber que me pasaba”. (Hombre enfermo, 38 años).

Esta cuestión lleva mucha relación con otra de las necesidades de estos pacientes, los enfermos hacen referencia a la necesidad de “detectar la enfermedad a tiempo”, para ello, el disminuir el tiempo de diagnóstico es fundamental. Para esta cuestión, los profesionales sanitarios deben de estar muy bien informados y conocer esta enfermedad, como hemos visto anteriormente, porque las consecuencias que provoca su demora son muy negativas. Esa motivación, lleva al 85% de las personas enfermas, animar a sus familiares a realizarse las pruebas para conocer su condición o no, de portadores de la mutación; creen que es necesario que sus familiares, se realicen las pruebas para conocer si son portadores o portadoras de la enfermedad. De la misma forma, consideran necesario, en el 80% de los casos, que cuando las parejas que están afectadas por la Enfermedad de Andrade, y desean tener descendencia, es conveniente, que se realicen el DGP y que el coste de esta prueba, sea asumido por la Seguridad Social, ya que de no ser así, no todas las personas pueden acceder a él, como refieren algunos de los pacientes de ASVEA, que se lo han tenido que costear de forma privada.

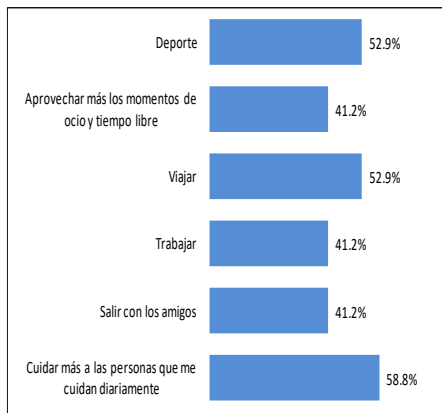
“Todos no tenemos posibilidad económica de costear los gastos que esto supone”.(Mujer, 39 años. Esposa de enfermo).

“Nosotros lo hicimos (refiriéndose al DGP) pero nos costó mucho dinero”.  
(Hombre enfermo, 44 años).

Según las personas enfermas, las actividades que le ayudarían a llevar mejor la enfermedad, se centran, como observamos en las siguientes gráficas, en situaciones cotidianas, sencillas, accesibles en muchos casos o fácilmente solventables a través de programas de ocio y tiempo libre, como: vivir el día a día (89,5%); no pensar en la enfermedad y habituarse a vivir con ella (68,4% de ambos casos); cuidar más de las personas que les cuidan, (58,8%), algo que no hacen habitualmente y el hacerlo, les podrían ayudar a afrontar mejor su enfermedad.



Gráfica 60: Actividades que le podrían ayudar a llevar mejor su enfermedad



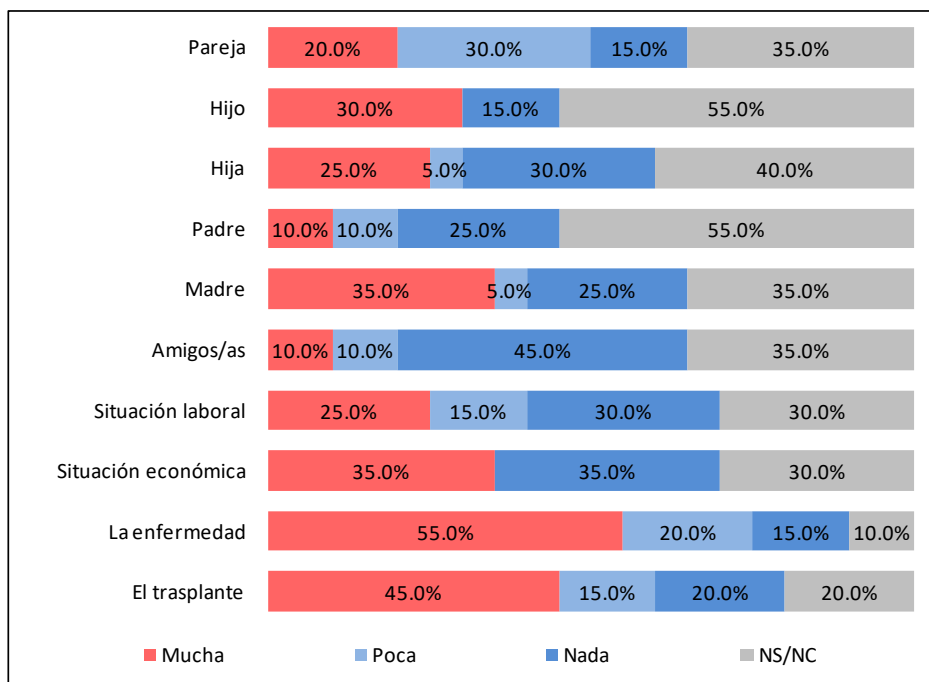
Gráfica 61: Actividades que no realiza y le podrían ayudar

Para todo ello, la necesidad de la existencia de una asociación de pacientes, toma mucho valor, casi la totalidad (90%) de los pacientes de nuestro estudio, considera que es muy importante la labor de la asociación de pacientes con su misma patología. Comparten la misma opinión, el 92,2% de las familias; e incluso los profesionales sanitarios, que piensan en la asociación como una de las primeras opciones, en el 33,3% de los casos, donde acudirían para obtener información de la Enfermedad de Andrade.

“Es muy importante y muy útil la labor que hace ASVEA». (Mujer, 44 años. Médico AE).

“Nosotros nos ponemos en contacto con ASVEA, tenemos una relación muy estrecha, nos derivan nuevos casos para atenderlos en nuestra consulta”. (Hombre, 42 años. Médico AE).

Por último, las personas enfermas, admiten que la enfermedad les provoca muchos cambios en situaciones: laborales (78,6%) o incluso en sus aficiones (50%); pero para estas personas, sus mayores preocupaciones, son la enfermedad (55%), el trasplante (45%) y su situación económica (35%), tal y como mostramos a continuación.



Gráfica 62: Cuestiones que más le preocupan debido a su enfermedad

Una vez identificadas las necesidades que presenta este colectivo, resulta más fácil adoptar medidas y diseñar políticas adecuadas, para poner a disposición, tanto de las personas enfermas como de las familias, los servicios públicos necesarios, para poder cubrir dichas demandas.

## 10.2. NECESIDADES DE LAS PORTADORAS Y PORTADORES ASINTOMÁTICOS

En cuanto a los portadores y portadoras, los datos de nuestro estudio, nos reflejan que también tienen necesidades, como posibles futuros enfermos y enfermas de Enfermedad de Andrade, extraemos algunas como:

La necesidad de tener un apoyo psicológico, porque el 43,75% de ellos dicen haberlo pasado mal al principio, cuando conocieron la información. Teniendo en cuenta, que es normal que la información provoque un choque en la persona y en la familia (Lopes et al., 2017), cuando conocen su condición de portador o portadora, es necesario protocolizar esta situación, para poder ofrecer un acompañamiento psicológico adecuado a estas personas y

que les resulte más fácil asumir esta nueva situación. Igualmente, necesitan tener un seguimiento médico, una vez conocen su condición de portador o portadora, eso les lleva a muchas de estas personas (37,5%) a realizarse las pruebas, el saber que van a estar “controlados por los médicos”, para que en el momento en que le aparezcan los primeros síntomas, cuenten con el apoyo del médico que conoce su situación, como nos dicen algunos de ellos.

“Por supuesto que no me agrada saber que puedo desarrollar la enfermedad en un futuro, pero por lo menos, ya están los médicos haciéndome revisiones y en los primeros síntomas que me note, voy para que me pongan el tratamiento lo antes posible”. (Mujer portadora asintomática, 56 años).

Por último, como hemos comentado en apartados anteriores, aunque para la mayoría de las personas, es positivo conocer previamente su condición como portador o portadora para poder llevar un seguimiento médico adecuado, y sin obviar que esta información ninguno de ellos la hubiera deseado, viven una situación complicada y a veces necesitan apoyos de sus personas más cercanas para superarla, en estos casos, según la siguiente tabla, sus mayores apoyos son: sus parejas y sus madres, por tanto éstas, se vuelven a convertir en piezas claves para este colectivo y sería importante tener en cuenta también sus necesidades, como apoyos informales.

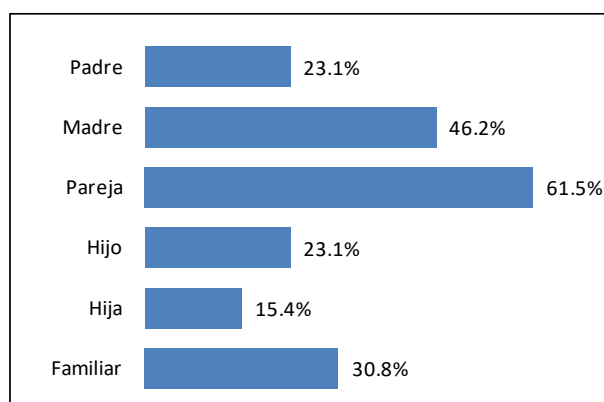


Tabla 63: Su mayor apoyo en estos momentos cuando conoce su condición de portador o portadora

### **10.3. NECESIDADES DE LAS FAMILIAS**

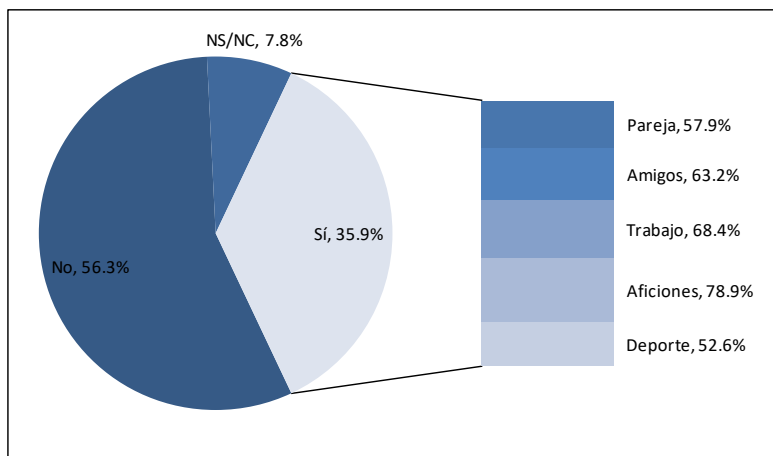
En este sentido, exponemos, algunas de las necesidades que tienen las familias, según nuestro estudio, observamos que:

Para las familias, la asociación de pacientes (como hemos comentado anteriormente), se convierte también, en imprescindible. El 92,2% de las familias, consideran que es necesario que exista una asociación de personas afectadas con esta misma patología, jugando en este caso, también para las familias, un papel fundamental el movimiento asociativo. Esta situación, coincide con la experiencia en otras patologías, como es el caso de la enfermedad de Huntington (Huerta et al., 2012), el papel de las asociaciones es fundamental para llevar mejor su enfermedad, es una fuente de apoyo para enfermos y familiares en todos los sentidos, como hemos podido comprobar anteriormente (Avellaneda et al., 2007; Del Barrio & Castro, 2008; Huete et al., 2009; Listán Cortés, y otros, 2011; Ancochea et al., 2018; OBSER, 2018).

Las familias, por otro lado, consideran, en el 57,8% de los casos, que los médicos de AP no tienen suficiente información sobre la enfermedad y casi la totalidad de los familiares (98,2%) cree que la demora en el diagnóstico les han podido provocar a los pacientes, un agravamiento de la enfermedad; por tanto, consideran que la celeridad a la hora del diagnóstico, es fundamental para evitar esas consecuencias negativas en los pacientes y para eso, los profesionales sanitarios deben de estar informados y formados. La misma consideración que tienen los pacientes, respecto a esta cuestión, como hemos expuesto anteriormente.

Según los datos del estudio, las familias, como observamos en la siguiente tabla, también sufren cambios en sus vidas, relacionados con actividades que realizan habitualmente (78,9%); en su vida laboral (68,4%), etc., ya que hemos visto que los familiares, principalmente “parejas” necesitan realizar cambios de trabajo, o disponer de flexibilidad horaria en sus jornadas para atender a sus familiares enfermos o enfermas. Para asumir estas situaciones, es necesario que se encuentren apoyados por profesionales sanitarios, que dispongan de medidas laborales y de momentos de ocio y tiempo libre, tal y como nos comenta la propia familia.

“De vez en cuando, me gustaría ir a tomar un café o practicar aerobic como lo hacía antes, sin tener que ir corriendo a todos sitios, por si mi marido necesita algo mientras no estoy yo en casa”. (Mujer, 59 años. Esposa de enfermo).

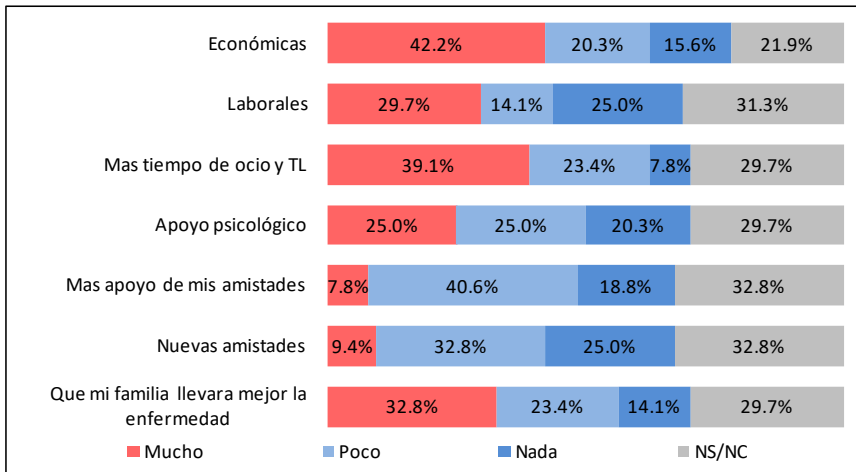


Gráfica 64: ¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?

Además de estas cuestiones, las familias, expresan la necesidad de estar informados de los temas relacionados con la situación de salud de las personas enfermas (96,7%); conocer el desarrollo de la enfermedad (90%); y las consecuencias que pueden sufrir por el trasplante (75%); además de otros temas, como la propia situación familiar o económica del enfermo o enferma. Para ello, nos expresan que necesitarían “mucho”, como observamos en la siguiente gráfica, mejorar su situación económica (42,2%); más momentos de ocio y tiempo libre (39,1%); ayudas para que la familia lleve mejor la enfermedad (32,8%); buenas condiciones laborales (29,7%) que le permitan seguir trabajando y a la vez cuidando a sus enfermos y más apoyo psicológico (25%), para llevar esta situación.

Por último, en cuanto a la trasmisión de la enfermedad, por una parte, consideran que las pruebas de diagnóstico genético preimplantacional, en el 90,6% de los casos, consideran que son necesarias ponerlas a disposición de los enfermos y enfermas, a través del sistema público sanitario, para que no les condicione su situación económica, a la hora de tomar la decisión de tener descendencia. En otros focos endémicos, ya están a disposición estas pruebas para las personas que padecen la Enfermedad de Andrade.

“Aquí todavía no hemos conseguido que nos realicen el DGP; sin embargo, en Palma de Mallorca, ya se la realizan a través del Sistema Sanitario [...] éste es un objetivo prioritario para ASVEA en estos momentos, luchar para conseguirlo”. (Hombre, 42 años Miembro Junta Directiva, ASVEA).



Gráfica 65: ¿Qué necesidades tiene usted que le ayudaría a llevar mejor la enfermedad de su familiar?

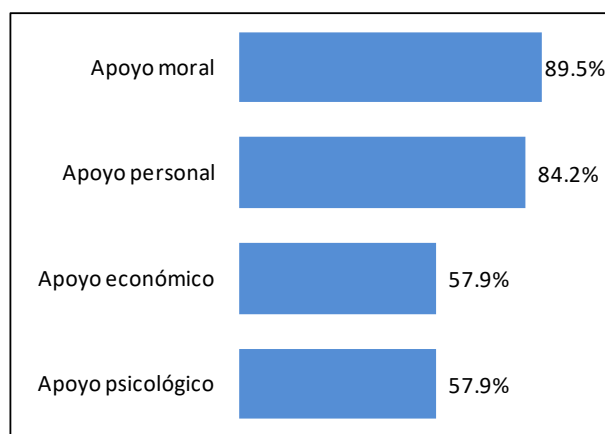
## 11. RED Y ESTRATEGIAS DE ATENCIÓN

---



## 11. RED Y ESTRATEGIAS DE ATENCIÓN

La atención que recibe este colectivo, es fundamentalmente a través del movimiento asociativo que existe en la localidad, ASVEA; éste, ha jugado un papel muy importante para los enfermos y enfermas de Andrade y para sus familiares, como hemos recogido anteriormente, el mayor apoyo que reciben es de la asociación, de sus parejas y de sus madres. Si le preguntamos sobre el apoyo que han recibido de la asociación de la localidad, dicen que todos han recibido apoyo de algún tipo, haciendo referencias a apoyos de tipo moral (89,5%), personal (84,2%), económico y psicológico (57,9% en ambos tipos), datos que reflejamos en la siguiente gráfica.



Gráfica 66: Tipos de apoyo recibido

El papel que juega ASVEA en este foco de Enfermedad de Andrade, es similar al que desarrollan otras asociaciones en la atención a pacientes con otras patologías. Lo habitual, es que las asociaciones de pacientes sean las que desarrollen las acciones orientadas a la mejora asistencial, formando

una red muy relevante de apoyo durante todo el proceso de la enfermedad (Hueté et al., 2009; Villar et al., 2013; Avellaneda et al., 2007; OBSER, 2018; Ancochea et al., 2018).

En el caso de ASVEA, tiene unos recursos muy limitados, según nos traslada su Junta Directiva, los ingresos que perciben, son de las cuotas de sus asociados. Actualmente están trabajando en ampliar sus fondos, a través de la presentación de proyectos a otras entidades. Para desarrollar este trabajo, encuentran apoyo en una trabajadora social voluntaria, que presta su trabajo para ayudarles en la redacción del documento.

“[...] no tenemos contratado a nadie, gastaríamos todo el dinero de las cuotas de los socios [...], nuestros fondos los invertimos en las necesidades de los socios que lo socilitan, para hacer frente a gastos ocasionados por la enfermedad [...] intentamos apoyarlos en lo que podemos”. (Mujer, 42 años. Miembro Junta directiva ASVEA).

“Últimamente nos ha ayudado una trabajadora social de la asociación, de forma voluntaria, para redactar un proyecto y solicitar algún dinero para poder consolidar la asociación [...], en un futuro esperamos poder contratar por horas a algún trabajador o trabajadora social que pueda informarnos donde poder presentarnos para buscar recursos para nuestros socios”. (Hombre, 43 años. Miembro Junta Directiva ASVEA).

En cuanto al apoyo sanitario que reciben para tratar su enfermedad, los pacientes de Valverde, en el 55% de los casos, dicen no tener dificultad para conseguir el medicamento y un 35% expresan que se lo administran desde su hospital de referencia fuera de su localidad, en este caso en Huelva. Cuando le preguntamos sobre los productos sanitarios que necesitan para su enfermedad, el 60% opina que tienen todos los productos subvencionados por la Seguridad Social, otro 20% admite poder acceder a ellos, pero con dificultad y por último un 10% de los enfermos y enfermas, reflejan que no tienen todos los productos que necesitan subvencionados por la Seguridad Social.

“Yo soy trasplantado, tengo que hacerme revisiones por el trasplante, voy a Sevilla [...]. pero necesito muchas secciones de podología que me las pago yo, porque eso no está subvencionado, sería necesario que pudiera entrar dentro de la Seguridad Social. Nosotros tenemos que controlar mucho las heridas en los pies, porque cualquier daño que parezca insignificante, se nos puede complicar mucho y hay que cogerlo a tiempo”. (Hombre enfermo, 46 años).

Por otro lado, si observamos la cantidad de dinero que invierten mensualmente en su enfermedad, los datos reflejan una gran diferencia entre ellos,

ya que la mitad de los enfermos y enfermas, dicen invertir menos de 30€, mientras que un 25% gasta entre 31-100€/mensuales, un 10% entre 101-300 €/mensuales e incluso un 5% dice invertir más de 601€ mensuales a su enfermedad. Otros estudios que existen al respecto, realizados en ER en general, dicen que la inversión mensual es de 350€/mensuales, entre medicamentos, productos sanitarios, ayudas técnicas y ortopedia, asistencia personal, adaptación a la vivienda; en nuestro estudio, no hemos concretado el tipo de gasto y sería interesante poder estudiar en futuros proyectos esta cuestión, detallando el tipo de gastos y comprobar que todos los gastos provocados por la enfermedad, estén atendidos por el sistema público, ya que de no ser así, los enfermos y enfermas, estarían sufriendo discriminación debido a su enfermedad.

### **11.1. EL PAPEL DEL TRABAJO SOCIAL EN LA RED DE ATENCIÓN**

En cuanto a otros tipos de ayudas que pueden recibir, además de las que le proporciona la propia asociación, comprobamos que no existen ninguna específica por el hecho de padecer Enfermedad de Andrade, ni para las personas enfermas, ni para sus familias. En estos casos, solo pueden acceder a recursos destinados a personas con discapacidad mayor del 33%, sin que su condición de personas afectadas por una ER, como es la Enfermedad de Andrade, les proporcione una posición de ventaja ante ningún recurso o asistencia; como por ejemplo, los recogidos en la La Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia; o los recursos para las adaptaciones de la vivienda que pone la Junta de Andalucía a disposición de personas mayores de sesenta y cinco años, tal y como nos confirman los servicios sociales de AP.

“[...] desconozco que existan recursos públicos para estos enfermos y sus familias, fuera de las que prestan los servicios públicos para las personas con algún tipo de discapacidad en general, por ejemplo, la propia ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la Autonomía a las personas en situación de dependencia de España ó las ayudas para adaptación de las vivienda”.  
(Mujer, 52 años. Trabajadora Social).

Podemos extraer en el caso de este colectivo que el papel que tiene el trabajador o trabajadora social, no es específico para este colectivo. Es decir, el trabajador o trabajadora social, desde el Centro de Salud, deriva a ASVEA, para temas específicos de la enfermedad y solicita en el caso de necesitar las personas enfermas, apoyos técnicos como pueden ser camas articuladas, ya que en el propio centro de salud, existe un banco de pres-

tamo de estos materiales de apoyo para cualquier persona enferma de la localidad que por sus condiciones físicas necesite de su uso.

Por otro lado, desde los Servicios Sociales municipales, no existen programas específicos para este colectivo, en estos casos, igualmente, son atendidos para solicitar la valoración del grado de dependencia u otro tipo de prestaciones como personas con algún tipo de capacidad a las que las personas de forma individual, dependiendo el grado de minusvalía que tengan concedido, puedan acogerse a las convocatorias que publiquen las administraciones públicas; como por ejemplo, adaptación de la vivienda, entre otras.

# DISCUSIÓN



Una vez expuesto los resultados obtenidos del estudio que hemos llevado a cabo, en las personas con Enfermedad de Andrade del foco endémico de Valverde del Camino y sin perder de vista el objetivo general que planteábamos, *analizar las necesidades de las personas con la Enfermedad de Andrade y conocer cuál es el papel del trabajador social con respecto a las mismas*, exponemos algunos de los aspectos que hemos considerado más relevantes. Teniendo en cuenta que no disponemos de estudios previos, que profundicen en el colectivo de pacientes de Enfermedad de Andrade en Valverde del Camino, nos es imposible poder contrastar nuestros datos y nuestras aportaciones con otros estudios de la misma patología.

Como hemos podido comprobar, el conocimiento que existe en Valverde del camino de la Enfermedad de Andrade, es relativamente reciente, remontrándose el primer caso de una persona diagnosticada y con tratamiento, al año 2000, a través de la intervención, en este caso del Dr. Munar-Qués. A partir de esa fecha, ha habido un aumento considerable de personas afectadas por esta enfermedad en la localidad, llegando a convertirse en la actualidad en el segundo foco endémico más importante de España e incluso nos atreveríamos a afirmar, que debe de ser uno de los mayores focos a nivel mundial en cuanto a la proporción de personas afectadas por número de habitantes, algo que resulta sumamente preocupante. En este sentido y según nuestros datos, existe una prevalencia estimada de 1 persona por cada 164 habitantes (personas en tratamiento más portadores/as asintomáticas) ó una persona por cada 443 habitantes, si tenemos en cuenta sólo las personas con tratamiento (trasplante de hígado, tafamidis, ensayos clínicos). Estas cifras, como hemos comentado, han sido obtenidas de las base de datos de ASVEA, ya que según fuentes oficiales de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, no existe registro oficial de la enfermedad de Andrade, de la misma forma, ni a nivel provincial, ni nacional, han sido capaces de facilitarnos datos de registros oficiales. Por tanto, resulta preocupante, ya que en el caso de haber existido un registro oficial pormenorizado, pudiera incluso aumentar estas cifras; por lo que toma sentido las palabras del Dr. Munar-Qués en su visita a Valverde en 2003 “esta enfermedad en Valverde

del Camino, no es una ER, es una enfermedad emergente en esta localidad, el número de casos aumenta rápidamente, sería necesario abordarla como un problema de Salud Pública”.

Según los datos que hemos extraído, nos encontramos con un grupo de personas enfermas, de las cuales, tres de cada cuatro son hombres, estando situada la edad media de inicio de la enfermedad en 41,74 años, dentro de un rango amplio que oscila, entre los 23 años (hombre) y 73 años (hombre). También extraemos de los datos, que la edad media de inicio en las mujeres es mayor que en los hombres (51,60 años VS 38,47 años). Si tenemos en cuenta los primeros síntomas, las primeras afectaciones se reflejan en las extremidades inferiores en ambos sexos. En este caso, existe diferenciación por sexo, como por ejemplo, en las afectaciones sexuales, las alteraciones en la frecuencia cardíaca, apareciendo éstas como primeros síntomas principalmente en los hombres.

La muestra refleja que, la mayoría de ellos, han recibido como tratamiento, el trasplante de hígado (20 hombres, 7 mujeres), el último realizado se produce en 2016 (hombre que empezó con tratamiento de tafamidis en 2015, y posteriormente fue sometido al trasplante en 2016, debido a otras afectaciones que padecía). Siendo a partir de 2015, como hemos visto anteriormente en los datos, tafamidis la primera opción como tratamiento para la Enfermedad de Andrade en este foco.

Las personas del estudio admiten, que el retraso en el diagnóstico les ha ocasionado un agravamiento de la enfermedad y/o repercusiones psicológicas y que después del tratamiento siguen teniendo afectaciones en otras partes del cuerpo u órganos, como el corazón y la vista; por lo que continúan realizándose pruebas y asistiendo a consultas de diversas especialidades médicas.

Una vez vista la situación de los enfermos de nuestro estudio y sin perder de vista nuestro objetivo principal, extraemos que esta enfermedad, crea en el paciente una serie de necesidades, además de sanitarias, como las sociales, psicológicas, laborales y económicas, etc.; percibidas, no solo por los propios pacientes, sino también por sus familias, por los propios profesionales sanitarios que los atienden y por la población en general que han formado parte del estudio.

Estas necesidades, según nuestros datos, están relacionadas con poder disponer de más ayudas económicas, imprescindibles para hacer frente a los gastos que genera esta enfermedad como: los traslados a las distintas

consultas médicas, adaptaciones en las viviendas, productos sanitarios; necesidades para afrontar los cambios que se producen en las parejas; en los hábitos de ocio y tiempo libre u otros a nivel laboral. Además de la necesidad de disponer de información, no solo sobre los aspectos sanitarios de la Enfermedad de Andrade; sino también, las informaciones relacionadas con los servicios que pueden ofrecerles los servicios sociales públicos, o los derechos que pueden tener por padecer una ER.

Estas personas, según nos transmiten, necesitan vivir el día a día, no pensar en la enfermedad y habituarse a vivir con ellas, para lo cual necesitan de apoyos psicológicos que les ayuden a gestionar esta situación de la mejor manera posible.

Para atender estas necesidades, sus mayores apoyos, son sus familiares más cercanos, sus parejas y sus madres (figuras femeninas principalmente) y la propia asociación de enfermos y familiares de la Enfermedad de Andrade de Valverde, ASVEA, la cual les prestan apoyos de tipo moral, personal, psicológico e incluso económico; apoyos que ven de suma importancia, para poder hacer frente a su situación. Esta cuestión es necesaria tenerla en cuenta, por un lado, para ofrecer a sus familiares, recursos que les ayuden a compaginar mejor su situación personal y laboral con la atención y el apoyo que les reclaman las personas enfermas y por otro lado, al ser ASVEA, la única organización de la que reciben esta ayuda, es necesario dotar de más recursos a la propia asociación; ya que se desprende de los datos, que no existen otras entidades ni instituciones públicas que pongan a disposición de las personas afectadas dichos recursos, desconociendo posibles tipos de recursos sociales o ayudas económicas, algo que se puede solventar, con la incorporación de otros profesionales en la atención de sus necesidades. En este sentido, incluso los propios enfermos, consideran necesaria la intervención de otros profesionales, además de los sanitarios, para hacer frente a estas necesidades tan diversas.

En estos casos, la figura del trabajador o trabajadora social, es imprescindible, ya que su perfil profesional lo capacita para poder estudiar y analizar la situación de forma holística y poder marcar un eje direccional adecuado, a través del cual, poder acompañar al paciente y a la familia en la búsqueda de recursos, que les permitan hacer frente a sus necesidades. En este sentido, lo hemos visto anteriormente, cuando hemos hablado de la figura del trabajo social en las ER en general, y hemos comprobado, cómo las funciones que realizan desde los departamentos de trabajo social, ayudan a cubrir las demandas de estos pacientes (Listán et al., 2011; Carrión & Ma-

yoral, 2017) y cómo el trabajo social, se puede convertir en una herramienta de gestión (Colom Masfret, 2019) que puede servir de nexo de unión entre los distintos sistemas públicos. En otros estudios y enfermedades, como hemos visto, el caso de la enfermedad de Huntington (Huerta et al., 2012) ó en el caso de Fibromialgia (Cervantes, 2019), este profesional se encarga de orientar, acompañar e informar al enfermo y a la vez, abrir puertas y buscar recursos en otros organismos para ponerlos a disposición de las personas enfermas y de sus familias.

En el caso de ASVEA, la profesión de trabajo social está presente, actualmente a través de una trabajadora social voluntaria, que les ayuda a redactar los proyectos para solicitar ayudas y recursos a distintas organizaciones, de hecho, contemplan en un futuro próximo, la contratación de este perfil profesional para seguir trabajando en la búsqueda de recursos tanto materiales como económicos, ya que la demanda de los socios es cada vez mayor y ASVEA, necesitan ampliar sus servicios, para poder seguir ofreciéndoles su apoyo a las personas enfermas por la Enfermedad de Andrade y sus familiares.

Por último, después de los datos obtenidos, podemos decir, que la Enfermedad de Andrade progresa muy rápidamente entre la población, existiendo cada vez más personas afectadas y que tanto las personas enfermas como sus familiares, tienen que hacer frente a unos cambios que les generan numerosas necesidades, no solo sanitarias, sino también de índole social, psicológica, laboral, personal y económica, que no tienen cubiertas por los Servicios Públicos. Sería necesario abordar esta situación desde los Sistemas de protección Públicos, a través de adecuados planes estratégicos de actuación específicos entre sistemas, para el colectivo de persona afectadas por esta enfermedad. De la misma forma, vemos adecuado que la figura del trabajador o trabajadora social, debido a la experiencia en estas funciones y las características y objetivos de la propia disciplina, sea la encargada de actuar y coordinar dichas actuaciones entre los distintos Sistemas Públicos, para la búsqueda de los recursos y apoyos que requieren estas personas, para cubrir todas la serie de necesidades que la enfermedad les generan tanto a las personas enfermas como a sus familiares.

# **CONCLUSIONES Y PROPUESTAS DE ACTUACIÓN**



## CONCLUSIONES

Según los datos que obtenemos, podemos señalar varios aspectos, que son importantes tenerlos en cuenta para atender las necesidades de las personas afectadas por la Enfermedad de Andrade:

- Las personas que padecen esta enfermedad, tienen otras necesidades, además de las sanitarias, a las que tienen que hacer frente, provocadas por su condición de persona enferma.
- Es necesario trabajar con estos pacientes desde equipos multidisciplinares, donde estén incluidos disciplinas clínicas y sociales.
- Las personas enfermas desconocen la existencia de ayudas sociales y económicas a las que poder acceder.
- La figura del trabajador o trabajadora social, es fundamental para acompañar a estas personas y a sus familias, en la atención a sus necesidades, figura que actualmente está insuficientemente aprovechada.
- La asociación de pacientes supone un apoyo incondicional para las personas enfermas, las familias e incluso para los profesionales sanitarios.
- Las personas enfermas se han sentido discriminadas por el sistema sanitario en algunas ocasiones; las familias también consideran que los pacientes han sido discriminados en el sistema sanitario.
- La información y formación sobre la enfermedad, de los profesionales sanitarios de atención primaria, les evitaría a los pacientes, consecuencias negativas debidas al retraso en el diagnóstico y en la atención a los propios enfermos y enfermas.
- Consideran importante, el asesoramiento genético, tanto para un diagnóstico precoz, como para el diagnóstico genético preimplantacional, el cual debe cubrirlo el servicio público sanitario y para los cuales deben estar acompañados psicológicamente desde el principio del proceso.
- Consideran importante que la familia, conozcan si es o no portador/a de la mutación y aunque reconocen que al principio llevan mal la infor-

mación, consideran positivo el conocer la información para así tener un seguimiento médico adecuado.

- Los profesionales sanitarios, estarían dispuestos a recibir formación sobre Enfermedad de Andrade, porque consideran que actualmente, no tienen la suficiente para poder atender adecuadamente a estos pacientes.
- La población cree que debe estar informada, de esta enfermedad, ya que en su localidad existe un foco endémico.
- Las familias, parejas y madres fundamentalmente, como apoyo fundamental de los enfermos y enfermas, sufren daños colaterales, provocados por la enfermedad y por tanto, requieren una atención específica y recursos determinados, que les permitan hacer frente a esos cambios adecuadamente y evitar perjuicios personales, sociales, laborales ó psicológicos, ocasionados por la atención que les prestan a las personas enfermas.
- La información, formación, coordinación e investigación son imprescindibles en este tipo de patologías.

## CONCLUSIONS

According to the data we have obtained, we can identify various aspects which it is important to consider in order to attend to the needs of people affected by Andrade's Disease:

- People who suffer from this illness have other needs, apart from health ones, caused by their condition as an ill person, which have to be dealt with.
- It is necessary to work with these patients with multidisciplinary teams, where both clinical and social disciplines are included
- The people who are ill are unaware of the existence of social and economic aid which could be available to them.
- The person of the social worker is fundamental to accompany these people and their families, in attending to their needs, a person who at present is not sufficiently put to good use.
- The patient association means that there is unconditional support for the people who are ill, their families and even the health professionals.
- The people who are ill have felt discriminated against by the health system on various occasions and the families also consider that the patients have been discriminated against.
- Information and training in this illness for primary health care professionals would avoid negative consequences for the patients due to delays in diagnosis and in lack of care for the patients themselves.
- It is considered important to consult genetic experts, for an early diagnosis, as well as for a pre-implantation genetic diagnosis, which must be covered by the public health service and the patients must be psychologically accompanied from the beginning of the process.
- It is considered important that the family of the patient know whether or not they are carriers of the mutation and although it is recognised that at first they may take this information badly, this knowledge is considered to be positive in the end, in order to be able to get a proper medical follow-up.
- The health professionals should be willing to receive training in Andrade's Disease because it is considered that at present they are not sufficiently equipped to deal adequately with the needs of these patients.

- The town population believe that they should be informed about this disease, as an endemic focus exists in their area.
- The families, wife and mothers, as the fundamental support group for the people who are ill, basically suffer collateral damage caused by the illness and therefore they require specific attention and particular resources which will allow them to adequately face these changes and avoid the personal, social, work or psychological harm, which may be caused by their having to attend to the patients.
- Information, training, co-ordination and research are essential in this type of pathology.

## PROPUESTAS DE ACTUACIÓN

Como propuestas de actuación, hemos planteado, después de haber hecho una revisión a las directrices que marcan a nivel europeo y nacional sobre ER en general, podemos extraer unos conceptos claves, expuestos en la imagen siguiente, en torno a los cuales, giran todos los planes estratégicos y las actuaciones que se realizan en materia de ER.



Gráfica 67: Conceptos en torno a los cuales giran las actuaciones, planes y normativas respecto a las ER (Montérdez, 2018b).

Si centramos la actuación en la Enfermedad de Andrade y adaptamos estos conceptos a la patología en la que nos centramos en este estudio, podemos marcar varias líneas de trabajo, que conformarían un futuro Plan Estratégico para Enfermedad de Andrade, algo que sería importante instaurar en nuestro país, ya que, como hemos dicho a lo largo de nuestro estudio, España ocupa el quinto lugar a nivel mundial con más personas afectadas por esta patología y existen dos focos endémicos muy importantes que hacen que en estas zonas, esta patología deba de tratarse como un problema de salud pública y no como casos aislados.

Las líneas de trabajo, en las que sería conveniente trabajar, serían:

1. Creación de un registro oficial a nivel nacional y de las distintas comunidades autónomas que identifique claramente el número de personas enfermas por Enfermedad de Andrade.

2. Tener en cuenta a la hora de trabajar esta enfermedad, las zonas endémicas, de las no endémicas, ya que las necesidades que presentan las personas afectadas serán diferentes en unas que en otras.
3. Proporcionar información de esta enfermedad, a tres niveles.

Las personas enfermas y su familias se encuentran vacíos de información antes y después de diagnosticarles la enfermedad; este hecho, tiene grandes repercusiones a la hora de enfrentarse con la situación, de buscar recursos, profesionales, tratamiento, etc.

Los profesionales sanitarios deben de estar informados para atender a pacientes afectados; conocer a profesionales especializados a los que poder derivar los casos, estar al día de los últimos avances en los tratamientos, etc.

Es necesario dotar de información a la sociedad en general. Una sociedad conocedora de esta enfermedad, está más sensibilizada para acoger a estos enfermos.

4. Dotar de formación a los profesionales sanitarios desde las instituciones académicas y desde las instituciones sanitarias, este hecho repercutiría directamente en algo tan importante para esta patología, como el diagnóstico precoz.
5. Trabajar en la coordinación a todos los niveles. Debemos de crear protocolos adecuados que faciliten las actuaciones. Los profesionales deben de estar coordinados entre ellos, AP con AE, médicos especialistas, centros de referencia, asociaciones de pacientes, administraciones públicas a nivel local, provincial, regional y nacional, no solo sanitarias sino también sociales, que faciliten y orienten sobre los recursos que necesitan las personas enfermas.

Coordinación entre las distintas comunidades autónomas que faciliten la movilidad del paciente para poder recibir atención en centros especializados.

6. Trabajar en protocolos que permitan caminar con el paciente, desde la prevención, hasta la rehabilitación, pasando por el diagnóstico y el tratamiento. Incluso ir un paso más allá, trabajar desde la prevención hasta la integración e incorporación normalizada en la sociedad y en su día a día.
7. Debemos trabajar en la atención biopsicosocial e integral de las personas enfermas, desde equipos interdisciplinares que permitan

a cada profesional, desde su ámbito, trabajar y emitir un diagnóstico de forma independiente pero que a la vez, que pueda existir una puesta en común entre las distintas disciplinas, para obtener un tratamiento integral adecuado, para atender todas las necesidades que presenta este colectivo.

8. La investigación clínica y social, desde sus distintas disciplinas, las ciencias sanitarias y las ciencias sociales, deben de trabajar conjuntamente para dar un enfoque a los estudios, real y completo, de la situación por la que pasan las personas afectadas.
9. Promover la figura del trabajo social como referente y lazo de unión entre los distintos profesionales, para dar cobertura y atender las necesidades de pacientes y familiares.

Por último, recoger que con este estudio, se abren nuevas líneas de investigación que serían interesantes abordar en un futuro, como pueden ser:

1. Utilizar las herramientas creadas y aplicarlas a otros focos endémicos de la Enfermedad de Andrade, que permitan realizar comparaciones entre las personas afectadas en distintos focos endémicos importantes.
2. Conocer cuál es el origen de la Enfermedad en Valverde del Camino, mediante el estudio de la historia natural de la enfermedad en el foco.
3. Realizar un estudio genealógico de las personas enfermas y portadoras del foco de Valverde del Camino.
4. Profundizar por separado en cada nivel o en cada aspecto de estos niveles, desde los profesionales de las distintas disciplinas, para conocer más en profundidad las necesidades aplicadas a este colectivo con la Enfermedad de Andrade.
5. Igualmente, sería conveniente poder contrastar económicamente el coste que le supone a la administración pública, tratar a una persona adecuadamente desde el diagnóstico precoz y teniendo agilidad en el tratamiento y cuál es el coste de una persona enferma si se demora su atención. De esta forma se podría comprobar objetivamente, la importancia de una atención integral adecuada a estos pacientes.
6. Sería interesante ampliar la metodología a otro tipo de ER, para conocer en qué situación se encuentran y si coinciden con las nece-

sidades que presentan las personas afectadas por la Enfermedad de Andrade.

Para terminar, hemos considerado que este documento, tiene algunas limitaciones y pedir disculpas por las que no están recogidas y que seguramente nos encontremos en cada lectura. Limitaciones como la imposibilidad de conocer el número exacto, de personas afectadas por esta enfermedad, ya que no existen registros oficiales. Otra de las limitaciones, el haber ampliado más el número de profesionales sanitarios o de la población general, pero en el primer caso, los trabajadores del centro de salud de Valverde son treinta y cinco personas y el ampliarlo, nos habría desviado de nuestro foco de actuación y en el segundo caso, en cuanto a la población general, hemos considerado que obtener una muestra significativa de la población, significaría emplear un tiempo y unos recursos merecedores de otros estudios en el futuro y nos hubieran mermado y desviado el trabajo en nuestro objetivo y nuestro objeto de estudio, que han sido centrarnos en las personas enfermas de Enfermedad de Andrade y sus familias.

# BIBLIOGRAFÍA



- 60ª Asamblea Mundial de la Salud. (23 de mayo de 2007). Estrategia para incorporar el análisis y las acciones de género en las actividades de la OMS. *WHA60.25* .
- 64º Asamblea General. (octubre de 2013). Declaración de Helsinki de la AMM -Principios éticos para la investigaciones médicas en seres humanos. Fortaleza, Brazil: Asociación Medica Mundial.
- Abellán-García Sánchez, F. (2009). Los análisis genéticos dentro de la ley de investigación biomédica. *Revista de la Escuela de Medicina Legal* .
- Acero, C. (1988). La investigación en trabajo social. (1) . (E. U. Social, Ed.) Madrid: Universidad Complutense de Madrid.
- Adams, D., Gonzalez-Duarte, A., O’Riordan, W., Yang, C. C., Ueda, M., Kristen, A. V., y otros. (2018). Patisiran, an RNAi Therapeutic, for Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *The New England Journal of Medicine* , 379, 11-21.
- Adams, D., Suhr, O. B., Dyck, P. J., Litchy, W. J., Leahy, R. G., Chen, J., y otros. (2017). Trial design and rationale for APOLLO, a Phase 3, placebo-controlled study of patisiran in patients with hereditary ATTR amyloidosis with polyneuropathy. *BMC Neurology* , 17 (181).
- AEMPS. (2018). *Agencia Española de Medicamentos y productos sanitarios*. Obtenido de Ser la autoridad sanitaria de referencia para la ciudadanía y los profesionales de la salud en materia de garantías de calidad, seguridad, eficacia, información y accesibilidad de los medicamentos, productos sanitarios, cosméticos, y productos de cuidado
- AEMPS. (8 de agosto de 2014). Informe de Posicionamiento terapéutico de Tafamidis (Vyndaqel). Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.
- Aguilar Idáñez, M. J. (11 de octubre de 2016). *La importancia de las REDES de apoyo*. Recuperado, de <https://preview.tinyurl.com/y84kvcc4>

- Aguirre Barco, P., Angulo Dominguez, M. d., Guerrero Solana, E., Montero Vazquez, I., & Prieto Díaz, I. (2008). *Manual de Atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por padecer enfermedades raras y crónicas*. Consejería de Educación. Junta de Andalucía.
- Amérigo, M. (1993). *Metodología de cuestionarios: Principios y aplicaciones*. Universidad Complutense.
- Amo Alfonso, M. (2008). *Guía para facilitar la incorporación de la perspectiva de género en los planes integrales de salud*. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Ancochea, A., Aparicio, A., Ruiz, B., Arias, P., Albacete, A., Tomé, M., y otros. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio Datos 2016-2017*. Madrid: FEDER y CREER.
- Ando, Y., Coelho, T., Berk, J. L., Waddington, M., Ericzon, B., Ikeda, S.-i., y otros. (2013). Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet Journal of Rare Diseases* , 8-31.
- Andrade, C. (1952). A peculiar form of Peropheral Neuropathy. *Brain* , 75, 408-427.
- Andrés, N., Poza, J., & Martí Masso, J. (2018). Polineuropatía amiloidótica familiar I por mutación Val50Met (Val30Met) en el gen de la transtiretina. *Neurología* , 33 (9), 583-589.
- Andrés, N., Poza, J., & Massó, J. (2018). Polineuropatía amiloidotica familiar I por mutación Val50Met (Val30Met) en el gen de la transtiretina. *Neurología* , 33, 583-589.
- Andrés, N., Poza, J., & Masso, M. (2018). Polineuropatía amiloidótica familiar I por la mutación Val50Met (Val30Met) en el gen de la transtiretina. *Neurología* , 583-589.
- Ariño, M., Tomás, C., Eguiluz, M., Samitier, M., Oliveros, T., Yago, T., y otros. (2011). *¿Se puede evaluar la perspectiva de género en los proyectos de investigación?* Recuperado el 2 de febrero de 2017, de <https://tinyurl.com/yd5j9y66>
- Asamblea General de Naciones Unidas. (2000). *Declaración del Milenio*. Nueva York.
- Asociación Española de Trabajo Social y Salud. (21-23 de mayo de 2015). *Conclusiones del XII Congreso de la AETSyS*. Madrid.

- Asociación Española de Trabajo Social y Salud. (10,11 y 12 de Mayo de 2012). XI Congreso Estatal de la Asociación Española de Trabajo Social y Salud. *Conclusiones* . Zaragoza.
- Avellaneda Fernández, A., Izquierdo Martínez, M., Luengo Gómez, S., Arenas Martín, J., & Ramón, J. R. (2006). Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. *Aten Primaria* , 38 (6), 345-348.
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., & Ramón, J. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *An. Sist. Sanit. Navarra* , 30 (2), 177-190.
- Baena Paz, G. (2002). *Metodología de la investigación*. México: Publicaciones cultural.
- Barba Romero, M. Á. (2011). Los pacientes que sufren enfermedades raras necesitan un apoyo integral. *Medicina y Humanidades* .
- Barbero, J. M. (2006). La autogestión del Trabajo Social y la perspectiva del investigador. 19 , 43-54. Cuaderno de Trabajo Social.
- Barrera, E. (16 de noviembre de 2016). Un apasionado del Trabajo Social. (I. Montérdez Santos, Entrevistador)
- Bazan Jodar, O. (2010). El modelo de trabajo Social Sanitario en el Norte de Inglaterra. *Trabajo Social y Salud* (66), 183-193.
- Bel, E. (2002). *Estudio sobre las necesidades terapéuticas de las enfermedades poco frecuentes y raras*. Recuperado el 23 de sep de 2016, de Acnefi: <http://www.acnefi.org/2001h60.htm>
- Bellogín García, M. (2008). Factores económicos y sociales que influyen a la salud y la enfermedad. *Trabajo Social y Salud* (60), 177-231.
- Benson, M., Waddington-Cruz, M., Berk, J. L., Polydefkis, M., Dyck, P., Wang, A. K., y otros. (2018). Inotersen Treatment for Patients with Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *The New England Journal of Medicine* , 379, 22-31.
- Benson, M., Waddington-Cruz, M., Berk, J., Polydefkis, M., Dyck, P., Wang, A., y otros. (2018). Inotersen Treatment for Patients with Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *The New English journal of medicine* , 371 (1), 22-31.
- Boada i Grau, J., de Diego Vallejo, R., & Argulló Tomás, E. (2004). El Burnout y las manifestaciones psicosomáticas como consecuencias del clima organizacional y la motivación laboral. *Psicothema* . , vol 16. nº1. 125-131.

- BOE. (2011). *Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Madrid: BOE.
- BOJA. (10 de mayo de 2018). *Orden de 2 de mayo de 2018, por la que se efectúa la convocatoria, en régimen de concurrencia competitiva, de subvenciones para actuaciones acogidas al Programa de adecuación funcional básica de viviendas del Plan de Vivienda y Rehabilitación de Andalucía*. Obtenido de <https://www.juntadeandalucia.es/boja/2018/89/2>
- Boletín oficial de las cortes generales del senado. VIII legislatura. (20 de febrero de 2006). Del Grupo Parlamentario Popular en el Senado, por la que el Senado acuerda la creación de una Ponencia, en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo, encargada de analizarla especial situación de los pacientes con enfermedades raras. *Mociones ante el Pleno*. Madrid: Boletín General.
- Boletín Oficial de las Cortes generales Senado. VIII Legislatura. (23 de febrero de 2007). Analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y especialmente, medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida. *Ponencias de Estudio*. Boletín General.
- Boletín oficial de las cortes generales Senado. VIII Legislatura. (11 de diciembre de 2006). Encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, y especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida. *Ponencias de Estudio*. Boletín General.
- Bosh Rovira, T. (2008). Investigación molecular aplicada a las familias con Polineuropatía amiloidótica familiar (Enfermedad de Andrade)foco balear. Tesis Doctoral:Facultad de medicina. Universidad Autónoma de Barcelona.
- Brunet, L. (2005). *El clima de trabajo en las organizaciones*. México: Trillas.
- Cabot, R. C. (2008). Ensayos de medicina. LA función de la Inspectora a domicilio. *Trabajo Social y Salud* (60), 27-172.
- Canet i Ponsa, M. M. (2010). Los Servicios de Trabajo social sanitario dentro de la gestión de calidad total de sistema catalán de la salud. *Trabajo Social y Salud* (66), 127-165.
- Cao Torija, M. J., Castro Alija, M. J., & Santo Tomás Pére, M. (2010). Enfermedades cardiovasculares: Problema de Salud en las Mujeres. *Cuestiones de género: de la igualdad y la diferencia* (5), 185-217.

- Carrión Tudela, J., & Mayoral Rivero, E. (2017). *El trabajo social en las enfermedades raras*. Madrid: FEDER.
- Casado Durández, P. (2018). La estrategia de enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud. En F. G. Casal, *Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España* (págs. 128-144). Madrid: TF Media & Editorial.
- Casado, D. (2009). Guía 2.Evaluación de necesidades sociales. Cataluña: Ivàlua.
- Casado, E., Aterido, I., & Ruiz Cantero, M. T. (s.f.). RSS. *El Periodico de la Responsabilidad Social Sociosanitaria*. Recuperado el 19 de enero de 2017, de <https://tinyurl.com/yc4n3jeg>
- Casagrandi Casanova, D., Zaldivar Vaillant, T., Nodarse Rodríguez, A., & Carballo Casa, S. (2005). *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*. Recuperado el 15 de julio de 2018, de <https://tinyurl.com/y9u77ert>
- Casas, A. J., Repullo Labrador, J., & Donado Campos, J. (2003). La encuesta como técnica de investigación.Elaboración de cuestionarios y tratamiento estadístico de los datos (I). *Atención Primaria* , 31 (8), 527-38.
- Castañeda Abascal, I. (4 de diciembre de 2013). *La salud es también cuestión de género*. Recuperado el 3 de febrero de 2017, de SaludVida: <https://tinyurl.com/y9ppesqs>
- Castaño Molina, M. d., Carrillo García, C., Martínez Roche, M. E., Arnau Sánchez, J., Rios Risque, M. I., & Nicolas Viguera, M. D. (2017). Guía Práctica de Grupos de Discusión para principiantes. Murcia: Universidad de Murcia.
- Castillo Arenal, T. (2014). Aspectos sociales de las enfermedades poco frecuentes. Burgos: Ponencia presentada en la V Escuela CREER-FEDER.
- Castro Zubizarreta, A., & Castro Zubizarreta, S. (s.f.). Necesidades de apoyo psicosocial en las enfermedades raras. *Asociación cantabria para la Neurofibromatosis* .
- Cervantes Muñoz, M. J. (2019). *El compromiso del trabajador social y su contribución en una asociación de fibromialgia y síndrome de fatiga crónica*. Obtenido de Asociación divulgación fibromialgia: <http://fibro.info/trabajo-social/>
- Charnay Rebolledo, M., & Henríquez Fierro, E. (2003). Prevalencia del deseo sexual inhibido en mujeres en edad fértil y factores relacionados. *Ciencia y Enfermería* , XI (1), 55-64.

- Chiavenato, I., & Villamizar, G. (2002). *Gestión del talento humano*.
- Ciberer . (2018). *Centro de Investigación Biomédica en Red. Enfermedades Raras*. Obtenido de <https://www.ciberer.es/>
- CIBERER. (2017). *Plan Estratégico 2018-2021*. Madrid: Centro de Investigación Biomédica en Red.
- CIBERER.-Centro de Investigación biomédica en Red de Enfermedades Raras. (2016). *Plan de Acción 2017*. Madrid.
- Coelho, T., Maia, L., Da Silva, A., Cruz, M., Planté-Bordeneuve, V., Lozeron, P., y otros. (2012). Tafamidis for transthyretin familial amyloid polyneuropathy: a randomized, controlled trial. *Neurology* , 79 (8), 785-792.
- Coelho, T., Maia, L., Da Silva, A., Cruz, M., Planté-Bordeneuve, V., Suhr, O., y otros. (2013). Long-term effects of tafamidis for the treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Journal of Neurology* , 260 (11), 2802-2814.
- Coelho, T., Maurer, M., & Suhr, O. (2013). THAOS - The Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey: initial report on clinical manifestations in patients with hereditary and wild-type transthyretin amyloidosis. *Current medical research and opinion* , 29 (1), 63-76.
- Coelho, T., Sousa, A., Lourenço, E., & Ramalheira, J. (1994). A Study of 159 Portuguese patients with familial amyloidotic polyneuropathy (FAP) whose parents were both unaffected. *J Med Genet* , 31, 293-299.
- Colom Masfret, D. (2003). De Mary Richmond a la Globalización. Aportaciones del Trabajo Social. *Trabajo Social y Salud* (46), 227-241.
- Colom Masfret, D. (2019). *El trabajo Social Sanitario como herramienta de gestión*. Recuperado el 2019, de [http://directivos.publicacionmedica.com/IMG/pdf/dolors\\_colom\\_articulo.pdf](http://directivos.publicacionmedica.com/IMG/pdf/dolors_colom_articulo.pdf)
- Comisión de las Comunidades Europeas. (2008). *Las enfermedades raras: un reto para Europa*. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas.
- Comisión de las Comunidades Europeas. (23 de octubre de 2007). Libro Blanco. Juntos por la Salud: un planteamiento estratégico para la UE (2008-2013). Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas.
- Comisión Europea. (5 de septiembre de 2014). Informe de ejecución de la Comunicación de la comisión “Las Enfermedades raras: un reto para Europa”[COM (2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las Enfermedades raras (2009/C 151/02). Bruselas: Comisión Europea.

- Comité Bioética de España. (2015). *Informe del Comité de bioética de España sobre el consejo genético prenatal*. CBE.
- Comité de Ministros. (5 de abril de 2006). Plan de Acción del Consejo de Europa para la promoción de los derechos y la plena participación de las personas con discapacidad en la sociedad. Consejo de Europa.
- Conceição, I., Gonzalez-Duarte, A., Obici, L., Schmidt, H. H.-J., Simoneau, D., Ong, M.-L., y otros. (2016). "Red flag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Journal of the peripheral Nervous System*, 21 (1), 5-9.
- Consejería de Salud. (2007). *Plan de genética de andalucía*. Sevilla: Junta de Andalucía.
- Consejería de Asuntos Sociales. (2015). *Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras*. Madrid: Comunidad de Madrid.
- Consejería de educación. (2 de abril de 2012). Acuerdo de 20 de marzo de 2012, del Consejo de Gobierno, por el que se aprueba el Plan de Atención para la Mejora a la Atención Educativa al alumnado escolarizado en centros específicos de educación especial en Andalucía (2012-2015). *BOJA* (64).
- Consejería de Política Social y Familia. Dirección General de Atención a personas con discapacidad. (febrero de 2016). Guía de orientaciones para la valoración de la discapacidad de Enfermedades Raras. Comunidad de Madrid.
- Consejería de Salud. (2012). Plan Andaluz de atención Integrada a Pacientes con enfermedades crónicas. Sevilla: Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Consejería de Salud. (2007). *Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012*. Sevilla: Junta de Andalucía. Consejería de Salud.
- Consejería de Sanidad. (2016). *Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria 2016-2019*. Madrid: Comunidad de Madrid.
- Consejo de la Unión Europea. (2009). *Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las ER*. Luxemburgo: Diario Oficial de la Unión Europea.
- Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. (2018). *Portal-marma.com*. Obtenido de <https://tinyurl.com/yajaa9e>

- Consejo General de Trabajo Social. (s.f.). *Trabajo Social y Salud. Las especialización en Ciencias de la Salud*. Recuperado el 2018, de <https://tinyurl.com/yxhd84uy>
- Corbetta, P. (2007). *Metodología y técnicas de investigación social*. Madrid: Mc Graw Hill.
- Coutinho, P., Martins da Silva, A., Lopes Lima, J., & Resende barbosa, A. (1980). Forty years of experience with type I amyloid neuropathy. Review of 483 cases. *Excerpta Médica* , 8, 89-98.
- CREER. (2017). *CRE Enfermedades Raras Burgos*. Obtenido de [http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/er\\_mh/er/index.htm](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/er_mh/er/index.htm)
- CREER. (2018). *CRE Enfermedades Raras Burgos*. Obtenido de [http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/centro/cometidos/index.htm](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/centro/cometidos/index.htm)
- Cuadra Peralta, A., & Veloso Besio, C. (2007). Liderazgo , CLima y Satisfacción Laboral en las Organizaciones. *Universum* , nº 22. 40-56.
- Cuesto, J. (14 de octubre de 2016). Conferencia situación actual de la Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade (ASVEA). Palma de Mallorca, España.
- D´Genes. (2018). *D´genes. Asociación de Enfermedades Raras*. Obtenido de <https://www.dgenes.es/nuestros-servicios/sio>
- De Beauvoir, S. (1949). *El Segundo Sexo*. Madrid: Cátedra.
- Del Barrio, J., & Castro, A. (2008). Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *An. Sist. Sanit. Navar.* , 31 (Supl.2), 153-163.
- Dirección de ER en Andalucía. (10 de diciembre de 2018). Registro PAF Andalucía. Sevilla.
- Dirección general del IMSERSO. (2011). *Libro blanco de la coordinación sociosanitaria en España*. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.
- Drucker, P. F. (2005). Gestionarse a sí mismo. *Havard Business Review. Manejo personal* , 10-18.
- Eguiluz López, M., Samitier Lerendegui, M., Yago Simón, T., Tomas Aznar, C., Ariño Martín, D., Oliveros Briz, T., y otros. (2011). *Una mirada al género en la investigación. Análisis cualitativos*. Recuperado el 19 de octubre de 2016, de ElSevierDoyma: <https://tinyurl.com/y9jc3cfl>

- Eguiluz, M., & Tomás, C. (1 de octubre de 2016). "La perspectiva de género en la investigación médica prácticamente no existe". *Eldiario.es*.
- Elcazar Serrano-López, A. (Septiembre de 2012). Análisis de producción y consumo de información en Enfermedades Raras con causa genética idéntica (200-2009). *Tesis doctoral*. Universidad Carlos III de Madrid.
- Elservier Masson SAS. (2012). *Polineuropatía miloidótica familiar (Enfermedad de Andrade)*. Doctor Juan Buades.
- EMA. (2016). *Informe Público Europeo de Evaluación de Vyndaqel*. London: European Medicines Agency.
- Esteban Carbonel, E. (2016). Reflexiones sobre la investigación en Trabajo Social: aportaciones desde la sistematización de la práctica. En D. Carbonero, E. Raya, N. Caparros, & C. Gimeno, *Respuestas transdisciplinarias en una sociedad global. Aportaciones desde el Trabajo Social* (págs. 1-16). Logroño: Universidad de la Rioja.
- Esteban, M., Alós, B., Juan, S., & Olagorta, S. (2015). Enfermedad de Andrade: Polineuropatía Amiloidótica Familiar. *Medicina de Familia y Atención Primaria*, 19 (1), 3p.
- EUCERD Joint Action. (20 y 21 de noviembre de 2014). Informe final\_Conferencia Nacional EUROPLAN\_ 2012-2015. Madrid, España.
- European Institute for Gender Equality. (2016). <https://tinyurl.com/yartvcom>
- EURORDIS. (2005). "Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública". Eurordis.
- EURORDIS. (2018b). *EURORDIS*. Obtenido de <https://www.eurordis.org/es/content/eurordis-europlan>
- EURORDIS. (2018a). *Rare Diseases Europe*. Obtenido de <https://www.eurordis.org/es/acerca-de-eurordis>
- Farfán, M. J. (2015). Biología molecular aplicada al diagnóstico clínico. *Revista Médica Clínica Las Condes* (26), 788-93.
- FEDER. (2018c). *El 65% de las personas con ER en edad laboral se encuentran en desempleo*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y78evmzn>
- FEDER. (2018a). *FEDER*. Obtenido de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>
- FEDER. (2018b). *FEDER*. Obtenido de <https://tinyurl.com/yake8ma7>

- FEDER. (2017). *Federación Española de Enfermedades Raras*. Recuperado el 2017 de abril de 19, de <https://tinyurl.com/y7wabpfn>
- FEDER. (2009). *Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras*. Sevilla: FEDER.
- FEDER. (2017b). *III Conferencia EUROPLAN. En el marco de la EU Joint Action RD-ACTION*. Madrid, España: EURORDIS.
- FEDER. (2007). *Informe sobre las desigualdades en políticas para Enfermedades Raras en España*. FEDER.
- FEDER. (2016). *Memoria de Actividades de 2016*. Recuperado el 18 de febrero de 2018, de [https://www.enfermedades-raras.org/images/doc/MEMORIA\\_FEDER\\_2016.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/doc/MEMORIA_FEDER_2016.pdf)
- FEDER. (Febrero de 2013). Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. España.
- FEDER. (2018b). *S/O*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y5pwzjeo>
- Fernández Moreno, M. D. (2017). La aplicación del coaching en el ámbito empresarial y en el sector financiero. *TFG*. Sevilla: Universidad de Sevilla.
- Fernández Díaz, M. A., Idoarte Iribarren, J. L., Izal Mariñoso, M. C., & Cabelta Calvo, I. (s.f.). Desarrollo conductas responsables de 3 a 12 años. Gobierno de Navarra. Departamento de Educación y Cultura.
- Fernández Girón, M., Palancar de la Torre, J., Tejero Cabello, I., Jara Rascon, J., Sánchez Sánchez, M., Benito Fernández, R., y otros. (1997). Impotencia en pacientes diabéticos: detección de prevalencia e implicaciones sociosanitarias. *Aten Prim*, 20 (8), 399-458.
- Fernández Hawrylak, M., & Grau Rubio, C. (2014). Necesidades educativas, asistenciales y sociales especiales de los niños con enfermedades minoritarias: propuestas para una atención interdisciplinar. *Revista nacional e interaccional de educación inclusiva*, 7 (3), 97-124.
- Figueras, J., Parés, D., Munar-Qués, M., Rafecas, A., Casanovas-Taltavull, T., Fabregat, J., y otros. (2002). El trasplante hepático dominó o secuencial, ¿es una técnica factible? *Gastroenterología y Hepatología*, 25 (4), 225-229.
- Figueras, J., Parés, D., Torras, J., Fabregat, J., Rafecas, A., Lama, C., y otros. (2001). Trasplante hepático dominó o secuencial: descripción de los tres primeros pacientes en España. *Medicina Clínica*, 16 (10), 377-379.

- Flores Serrano, D. (2017). Impacto económico y en la salud en el entorno familiar de pacientes con enfermedades raras en España. *Tesis Doctoral*. Zaragoza: Universidad de Zaragoza.
- Fundación Adecco. (26 de junio de 2016). El 65% de las personas con Enfermedades Raras en edad laboral se encuentran desempleadas. Madrid.
- Fundación Gapar Casal. (2018). *Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España*. Madrid: TF Media & Editorial.
- Gaite, L., Cantero, P., González Lamuño, D., & García Fuentes, M. (2005). *Necesidades de los Pacientes Pediátricos con Enfermedades Raras y de sus Familias en Cantabria*. Documentos 69/2005. Madrid: Real Patronato sobre discapacidad.
- García Alonso, M., Fernández Hawrylak, M., & Medina Gómez, B. (2010). Enfermedades Raras. Necesidades Sociales y Educativas en edad escolar. *International Journal of Developmental and Educational Psychology* (3), 545-552.
- García Calvante, M. d. (2013). *Guía para incorporar la perspectiva de género a la investigación en salud*. Escuela Andaluza de Salud Pública.
- García Calvante, M. d., Jiménez Rodrigo, M. L., & Marínez Morante, E. (2010). *Políticas de investigación en Salud. Guía de recomendaciones para la incorporación de la perspectiva de género*. Observatorio de Salud de la Mujer (OSM).
- García Calvante, M. d., Lozano, M. d., & Eguiguren, A. P. (2007). Desigualdades de género en el cuidado informal a la salud. *Inguruak*, 291-308.
- García Calvante, M. d., Mateo Rodríguez, I., & Eguiguren, A. P. (2004). El sistema informal de cuidados en calve de desigualdad. (E. A. Pública, Ed.) *Gaceta Sanitaria*, 18 (Supl 1), 132-139.
- García Ferrando, M., Ibañez, J., & Avila, F. (1986). El análisis de la realidad social. Método y técnicas de investigación. Madrid: Alianza.
- García Gonzalez, R. (2011). El enfoque social como elemento esencial del quehacer por la salud de la población. *Rev Cubana de Salud Pública*, 37 (Supl), 675-685.
- García Humayor, A., & Sobrenombre de Mendicuti, E. (2002). Mejorando la calidad: el desarrollo de procesos de Intervención social en las organizaciones sanitarias. *Trabajo Social y Salud* (42), 29-50.

- García Milian, A. J. (23 de abril de 2014). *¿Son las mujeres las mayores consumidoras de medicamento?* Recuperado el 3 de febrero de 2017, de SaludVida: <https://tinyurl.com/ycf656ye>
- García-Calvente, M. d., Mateo-Rodríguez, I., & Morato-Navarro, G. (2004). *El impacto de cuidar en la salud y la calidad de vida de las mujeres*. (Gaceta Sanitaria) Recuperado el 2 de enero de 2017, de <https://tinyurl.com/y7qcy9lf>
- García-Pavía, P., Muñoz-Beamund, F., & Casanovas, C. (2015). Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento de la polineuropatía amiloidótica familiar por transtiretina. *Med Clin* , 145 (5), 211-2017.
- Gertz, M. A., Benson, M., Dyck, P. J., Grogan, M., Coelho, T., Cruz, M., y otros. (2015). Diagnosis, Prognosis, and Therapy of Transthyretin Amyloidosis. *Journal of the American College of Cardiology* , 66 (21), 2451-2466.
- Gita, S., Asha, G., & Piroška, Ö. (2005). *Incorporar la perspectiva de género en la equidad en salud: un análisis de la investigación y las políticas*. Organización Panamericana de la Salud.
- Gobierno de España. (4 de mayo de 2006). Ley orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. *BOE* , págs. 17158-207.
- Gomes, M. J., Matíns da Silva, A., Salinas, J., Silva, M. C., Figueiredo, A., Cavadas, V., y otros. (2012). Disfunción de la musculatura del suelo pélvico y la función sexual en mujeres con polineuropatía familiar amiloidótica (FAP-Tipo Portugués). *Arch. Esp. Urol.* , 65 (4), 476-488.
- González López, E., López-Sainz, Á., & García-Pavía, P. (2017). Diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis cardiaca por transtiretina. Progreso y esperanza. *Rev Esp Cardiol* , 70, 991-1004.
- González-López, E., López-Sainz, Á., & García-Pavía, P. (2017). Diagnóstico y tratamiento de la amiloidosis cardiaca por transtiretina. Progreso y esperanza. *Rev Esp Cardiol.* , 70 (11), 991-1004.
- Grau Rubio, C. (2001). Las necesidades educativas especiales de los niños con enfermedades crónicas y de larga duración. En C. Grau Rubio, & M. C. Ortiz Gonzalez, *La Pedagogía hospitalaria en el marco de una educación inclusiva* (págs. 57-129). Archidona: Aljibe.
- Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea. (2016). *Recomendaciones para apoyar la incorporación de las Enfermedades Raras en los Servicios y Políticas Sociales*. Comisión Europea.

- Guillén Navarro, E. (2018). El abordaje integral de las enfermedades raras. En F. G. Casal, *Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España* (págs. 146-156). Madrid: TF Media & Editorial.
- Hernández Arístu, J. (2010). La supervisión Profesional: Prevención para los Profesionales e Impluso para la Calida del Servicio. *Trabajo Social y Salud* (66), 251-277.
- Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C., & Baptista Lucio, P. (2004). *Metodología de la Investigación*. México: McGraw-Hill Interamericana.
- Hernández Sampieri, R., Fernández-Collado, C., & Baptista Lucio, P. (2006). *Metodología de la Investigación (4ª edic)*. México: McGraw-Hill Interamericana.
- Hernández Sampieri, R., Fernández-Collado, C., & Baptista Lucio, P. (2014). *Metodología de la Investigación (6ª edic.)*. México: McGraw-Hill Educación.
- Huerta Rodríguez, B., Fernández Sastre, B., Gallardo Hidalgo, C., & Hernández Lozado, D. (2012). El rol del Trabajador Social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras. La enfermedad de Huntington. *Documentos de Trabajo Social* (51), 243-267.
- Huete García, A., Díaz Velazquez, E., Díaz García, E., Sola Bautista, A., Petisco Rodríguez, E., & Lara Gonzalo, P. (2009). *Estudio sobre situacion de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades raras en España. Estudio ENSERio*. FEDER.
- Huxley, P. (1993). Case Management and Care management in Community care. *The British Journal os Social Work* , 23 (4), 365-381.
- IECA. (s.f.). *Instituto de Estadística y Cartografía*. Recuperado el 3 de febrero de 2018, de <https://tinyurl.com/yc6gum8t>
- Iglesias Fernández, N. (2 de noviembre de 2017). El Trabajo Social Sanitario en la Humanización del Sistema Sanitario. *Sociedad Científica Española de Trabajo Social Sanitario* .
- INEM. (s.f.). *Junta de Andalucía*. Recuperado el 3 de febrero de 2018, de <https://tinyurl.com/y8va9qzl>
- Ines, M., Coelho, T., Conceição, I., Duarte-Ramos, F., de Carvalho, M., & Costa, J. (2018). Epidemiology of Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy in PORTugal:A Nationwide Study. *Neuro-epidemiology* , 1-6.

- Informes periódicos de Orphanet. (2016). *Listado de enfermedades raras y sus sinónimos*. Orphanet.
- Instituto de la Mujer. (1992). *La Mujer y la Salud en España*. (Vol. 4). Madrid: Ministerio de Asuntos Sociales.
- Instituto Nacional de Estadísticas. (2017). *INE*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y8keafdb>
- Instituto Nacional de Estadísticas. (octubre de 2009). Panorámica de la discapacidad en España. *Encuesta de discapacidad, autonomía personal y situaciones de Dependencia.2008* . Boletín informativo del Instituto Nacional de Estadística.
- Instituto Nacional de Salud. (1984). *Plan de Humanización de la Asistencia Hospitalaria*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo.
- IRDIRC. (2018). *International Rare Diseases Reseach Consortium*. Obtenido de <http://www.irdirc.org/about-us/>
- ISCIII. (15 de noviembre de 2018). Registro ER. Madrid.
- Izquierdo Martínez, M., & Avellaneda Fernández, A. (2004). *Enfermedades raras. Un enfoque práctico*. Madrid: IIER,ISCIII.
- Jefatura del Estado. (27 de mayo de 2006). Ley 14/2006, de 26 de mayo sobre técnicas de reproducción asistida. (126) . BOE.
- Jefatura del Estado. (23 de marzo de 2007). Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la Igualdad efectiva de mujeres y hombres. (71) , 12611-45. Madrid, España: BOE.
- Jiménez Chaves, V. E. (2012). El estudio de caso y su implementación en la investigación. *Rev.Int.Investig.Cienc.Soc.* , 8 (1), 141-150.
- Jofre Aravena, V. (2011). El cuidado informal como objeto de estudio. *Revista Ciencia y Enfermería* , XVII (2).
- Johnson, R., & Kubly, P. (1999). *Estadística elemental, lo esencial*. España: Ediciones Paraninfo.
- Junta de Andalucía. (2007). *Ley 11/ 2007, de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de protección de los derechos de las personas que se someten a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano en Andalucía*. Sevilla: BOE.
- Junta de Andalucía. (2011). *Ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía*. Sevilla: BOE.

- Lara Sánchez, F. (2005). *El Trabajador Socila y la ayuda psicosocial*. Málaga: Ediciones Aljibe.
- Larrañaga, I., Martín, U., Bacigaluped, A., Begiristáina, J. M., Valderramaf, M. J., & Arregib, B. (2008). Impacto del cuidado informal en la salud y la calidad de vida de las personas cuidadoras: análisis de las desigualdades de género. *Gac sanit* , 22 (5), 443-450.
- Larrañaga, I., Valderrama, M. J., Martín, U., Begiristain, J. M., Bacigalupe, A., & Arregi, B. (2009). Mujeres y Hombres ante el cuidado informal: Diferencias en los significados y las estrategias. *Rev. Facul Nac Sal Públ* , 27 (1).
- Lemus, C., Coelho, T., Alves-ferreira, M., Martins-da-Silva, A., Sequeiros, J., Mendoça, D., y otros. (2013). Overcoming artefact: Anticipation in 284 Portuguese Kindreds with familial amyloid polyneuropathy (FAP) ATTR-V30M. *J.Neurol Neurosurg Psychiatry* , 0, 1-5.
- Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. (27 de mayo de 2006). (126) . BOE.
- Listán Cortés, A. R., Hervás de la Torre, A., Salamanca Rivera, C., Salido Urbano, F., Valverde Leyva, J., Aldana Espinal, J. M., y otros. (2011). *Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras*. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Lobato, L. (2006). Classificação das Amiloidoses. *Sinapse* , 6 (1), 68-73.
- Lopes, A., Fonseca, I., Sousa, A., Branco, M., Rodrigues, C., Coelho, T., y otros. (2017). Psychopathological Dimesions in Portuguese Subjects with Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy. *Biomed Hub* , 2.
- Lopes, A., Sousa, A., Fonseca, I., Branco, M., Rodrigues, C., Coelho, T., y otros. (2018). Life paths of patients with transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy Val30Met: a descriptive study. *J Community Genet* , 9, 93-99.
- López Frances, I. (2010). El grupo de discusión como estrategia metodológica de investigación: aplicación a un caso. *EDETANIA* , 147-156.
- López Rubiano, M. J., Castro Méndez, A., & Algaba del Castillo, J. (2017). Análisis descriptivo de diversos aspectos podológicos en pacientes con polineuropatía amiloidótica familiar: serie de casos. *Rev Esp de Podol.* , 28 (2), 73-81.

- López Rubiano, M. J., Castro Méndez, A., & Algaba del Castillo, J. (2017). Análisis descriptivo de diversos aspectos podológicos en pacientes con polineuropatía amiloidótica familiar:serie de casos. *Revista Española de Podología* , 28 (2), 73-81.
- Luengo Gómez, S., Aranda Joquotot, M. T., & de la Fuente Sánchez, M. (2001). Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. (5) . Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Marcacuzco, A. (2015). Trasplante hepático como tratamiento de la polineuropatía amiloidótica familiar en pacientes mayores de 60 años. *Medicina Clínica* , 144 (9), 385-388.
- Márquez Martínez, L. (2017). Juan Carrión, presidente de FEDER: “la investigación en ER beneficia a toda la sociedad”. *Revista Genética Médica* .
- Martínez Carazo, P. C. (2006). El método de estudio de caso. Estrategia metodológica de la investigación científica. *Pensamiento & gestión* (20), 165-193.
- Martínez Carazo, P. C. (2006). El metodo de estudio de caso.Estrategia metodológica de la investigación científica. *Pensamiento & Gestión* (20), 165-193.
- Martín-Morales, A., Mejide Rico, F., García González, J., Regadera Anechina, L., & Manero Font, M. (2005). Repercusiones psicológicas de la disfunción eréctil sobre la autoestima y autoconfianza. *Actas Urol Esp* , 29 (5), 493-498.
- Mateo Rodríguez, I., Millán Carrasco, A., García Calvante, M., Gutierrez Cuadra, P., Gonzalo Jiménez, E., & López Fernández, L. (2000). Cuidadores familiares de personas con enfermedad neurodegenerativa: perfil, aportaciones e impacto de cuidar. *Atención Primaria* , 26 (3), 139-144.
- MedlinePlus*. (2007). Recuperado el 17 de Noviembre de 2018, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002362.htm>
- Ministerio de Ciencia,Innovación y Universidades. (2018). *Instituto de Salud Carlos III*. Obtenido de <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/quienes-somos.shtml>
- Ministerio de Sanidad Consumo y Bienestar Social. (2018). *Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. AEMPS*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y9cq2vml>

- Ministerio de Sanidad y Consumo. (16 de septiembre de 2006). Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización. Madrid: BOE.nº 222.
- Ministerio de Sanidad y Política Social. (2009a). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid: SNS.
- Ministerio de Sanidad y Política Social. (20 de julio de 2009). RD 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. BOE.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (13 de abril de 2016). *Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud*. Madrid, España.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2014). *Plan de acción de la Estrategia Española sobre discapacidad 2014-2020*. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2015). *Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras*. Madrid: BOE.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (6 de noviembre de 2014). Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualiz. BOE.
- Ministerio de Sanidad, SS.SS e Igualdad. (2014). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid: SNS.
- Ministerio de Trabajo y Auntos Sociales. (2003). *IV Plan de Igualdad de Oportunidades entre Mujeres y Hombres*. Madrid.
- Miranda Aranda, M. (2015). La importancia de la historia del Trabajo Social para construir una identidad profesional aceptada internacionalmente. *Tendencias & Retos*, 20 (1), 21-34.
- Miranda Anranda, M. (2008). Historia e identidad del Trabajo Social en Salud. *Trabajo Social y Salud* (60), 7-24.
- Miranda Aranda, M. (2011). Contexto de la actividad y el pensamiento de Mary Richmond. *Cuadernos de Trabajo Social*, 24, 35-45.

- Miranda Aranda, M. (2004). *De la caridad a la ciencia. Pragmatismo, Interaccionismo simbólico y Trabajo Social*. Zaragoza: Mira editores.
- Miranda Aranda, M. (2010). La formación en salud mental. *Cuadernos de Trabajo Social* , 23, 323-332.
- Miranda Aranda, M. (2015). La importancia de la historia del trabajo social para construir una identidad profesional aceptada internacionalmente. *Tend.Ret.* , 20 (1), 21-34.
- Miranda Aranda, M. (2001). La TBC, Cabot y el rol asignado al Trabajo Social en Salud. *Trabajo Social y Salud* (40), 231-267.
- Miranda Aranda, M. (2010). Los aspectos sociales de la salud. *Trabajo Social y Salud* (66), 19-32.
- Mlambo-Ngcuka, P. (6 de marzo de 2015). "Un fracaso colectivo de liderazgo respecto al progreso de las mujeres". Nueva York: ONU Mujeres.
- Mlambo-Ngcuka, P. (6 de MARZO de 2015). Comunicado: "Un fracaso colectivo de liderazgo respecto al progreso de las mujeres". *ONU MUJERES* .
- Montérdez Santos, I. (2018a). 4º Congresso Internacional e XI encontro nacional de paramiloidose. Vila do Conde (Portugal).
- Montérdez Santos, I. (2011). Análisis de la polineuropatía amiloidótica familiar en la localidad onubense de Valverde del Camino. *TFM* . Huelva.
- Montérdez Santos, I. (2018c). Congreso universitario internacional sobre la comunicación en la profesión y en la universidad de hoy: contenidos, investigación, innovación y docencia. *La investigación social en la Enfermedad de Andrade*. Madrid: Universidad Complutense de Madrid.
- Montérdez Santos, I. (2018e). Enfermedad de Andrade. Foco endémico de Valverde del Camino. Gedisa.
- Montérdez Santos, I. (2018b). II Jornadas Amiloidosis hereditaria por trans-tiretina (AhTTR). *Estrategia en enfermedades raras*. Palma de Mallorca (España).
- Montérdez Santos, I. (2018d). Social research of Andrade's syndrome. Comparison of endemic focus of Póvoa de Varzim (Porto-Portugal) with Valverde del Camino (Huelva-España).
- Morales, D. (2018). Propuestas para la inclusión laboral de personas con Enfermedades Raras. Fundación Adecco.

- Moreno Cámara, S., Palomino Moral, P. Á., Frías Osuna, A., & del Pino Casado, R. (2015). En torno al concepto de necesidad. *Index de enfermería*, 24 (4), 236-239.
- Moreno Márquez, G. (2013). ¿Qué hace la investigación social en Pulp Fiction? *Investigación y Trabajo Social: dialogando desde la intervención*. Vitoria-Gasteiz: Escuela Universitaria de Trabajo Social. Universidad del País Vasco.
- Moreno Sánchez, E., & Vazquez Márquez, C. (2016). Determinantes Implicados en la Construcción de la Violencia de Género. El Caso de las Escuelas de Primarias en una Provincia de Huelva. *archivos analíticos de políticas educativas*, 24 (11).
- Moreno Sanchez, E., Coronel Llamas, J. M., & Padilla Carmona, M. T. (2002). La gestión y el liderazgo como procesos organizativos: contribuciones y retos planteados desde una optica de género. *Revista de educación* (327), 157-168.
- Moreno-Altamirano, A., López-Moreno, S., & Corcho-Berdugo, A. (2000). Principales medidas en epidemiología. *Salud Pública en México*, 42 (4), 337-348.
- Munar-Qués, M. (2003). *Polineuropatía Amiloidótica Familiar*. Recuperado el 2 de abril de 2017, de Elsevier: <https://tinyurl.com/y84bmu79>
- Munar-Qués, M. (2005). Polineuropatía amiloidótica familiar o enfermedad de Corino Andrade. *La Medicina Hoy*, LXVIII (1559).
- Muyor Rodríguez, J. (2010). Entre Bioética, Biopolítica y Ética Profesional: Sobre el proceso de discapacidad como conructo y su relación con el Trabajo Social. *Trabajo Social y Salud* (66), 279-314.
- Naciones Unidas. (1994). *Conferencia Internacional sobre la Población y el Desarrollo*. El Cairo: Naciones Unidas.
- Naciones Unidas. (2006). *Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las personas con discapacidad*. New York.
- Naciones Unidas. (1995). *Cuarta Conferencia Mundial sobe la Mujer*. Beijing: Naciones Unidad.NY.
- Naciones Unidas. (10 de Diciembre de 1948). Declaración Universal de Derechos Humanos. (217 A (III)).
- Obici, L., Kuks, J. B., Buades, J., AdamS, D., Suhr, O. B., Coelho, T., y otros. (2016). Recommendations for presymptomatic genetic testing and mana-

- gement of individuals at risk for hereditary transthyretin amyloidosis. 29 , *Suppl 1*, S3-S13. *Curr Opin Neurol*.
- Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS). (2015). *La Estrategia Mundial para la Salud de la Mujer, el niño y el adolescente (2016-2030)*. Naciones Unidas.
- OBSER. (2017). *Estado de situación de la investigación en enfermedades raras en España*. Madrid: FEDER.
- OBSER. (2018). *Estado de situación del movimiento asociativo de Enfermedades Raras en España*. Madrid: FEDER.
- Oficina regional europea de OMS. (14 de Septiembre de 2001). El manstreaming de género en las políticas de Salud de Europa. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Oliveira Seixas, J. (2016). Polineuropatía amiloidótica familiar: una revisão bibliográfica. Porto: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. Universidad do Porto.
- Olivera-e-Silva, T., Campos Pinheiro, L., Rocha Mendes, J., Barroso, E., & Monteiro pereira, N. (2013). Peripheral Polyneuropathy and Female Sexual Dysfunction—Familial Amyloidotic Polyneuropathy as an Example Besides Diabetes Mellitus. *The journal Sexual Medicine* , 10 (2), 430-438.
- OMS. (Junio de 2012). Boletín de la Organización Mundial de la Salud. *Unidos para combatir las enfermedades raras* , 90 (6) , 401-476.
- OMS. (2001). *Clasificación Internacional de Funcionamiento de la discapacidad y de la salud: CIF*. Ginebra.
- OMS. (1946). *Constitución de la Organización Mundial de la Salud*. New York.
- OMS. (2014). Documentos básicos. 48ª edición.
- OMS. (2014). *Estadísticas sanitarias mundiales*. Organización Mundial de la Salud.
- OMS. (2009). Estrategia para incorporar el análisis y las acciones de género en las actividades de OMS. OMS.
- OMS. (2002). *Unidos para combatir las enfermedades raras*. Recuperado el 5 de mayo de 2017, de <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>
- Onís, M., & otros. (1992). *La Mujer y Salud. Informe básico. Volumen 4.29*. Ministerio de Asuntos Sociales. Instituto de la Mujer.

- ONU MUJERES. (1995). *Declaracion y Plataforma de Acción de Beijing*. United Nations.
- OPS/OMS. (2013). *Perfil de Género y Salud*. Guatemala: Organización panamericana de la Salud OMS/OPS Representación Guatemala.
- Organización Mundial de la Salud. (2001). *CIF. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. IMSERSO.
- Organización Panamericana de la Salud. *Una Guía Práctica para la incorporación de la perspectiva de género en Salud*. OMS.
- Organización Panamericana de la Salud. (2009). *Guía para el análisis y el monitoreo de la equidad de género en las políticas de salud*. Washington, D.C: Organización Panamericana de la Salud.
- Organización Panamericana de la Salud. (2004). *Indicadores básicos para el análisis de la equidad de género en Salud*. Washington, D.C.: Organización mundial de la salud.
- Organización Panamericana de la salud. (2005). *Política de igualdad de género*. OPS/OMS.
- Orphanet. (2018). *Orpha.net*. Obtenido de <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- ORPHANET. (2019). *Orpha.net*. Recuperado, de <https://tinyurl.com/y58bzyty>
- Orphanet. (enero de 2019). *Prevalencia de las enfermedades raras.Datos bibliográficos*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y2go7fnz>
- Palau, F. (2016). La relevancia de las enfermedades raras. *Investigación y ciencia* (481).
- Palomo Vadillo, M. T. (2013). *Liderazgo y motivación de equipos*. Madrid: ESIC editorial.
- Paneque Herrera, M. (2008). Impacto psicosocial de pruebas genéticas predictivas en enfermedades neurodegenerativas de inicio tardío (Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 y polineuropatía amiloidótica familiar ATTRV30 M). *Tesis Doctoral* . Instituto de Ciencias Biomédicas Abel Salazar. Universidade do Porto.
- Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea. (22 de Enero de 2000). Reglamento (CE) No 141/2000 Del Parlamento Europeo y del Consejo Europeo de 16 de diciembre de 1999. Diario Oficial de las Comunidades Europeas.

- Parman, Y., Adams, D., Obici, L., Galán, L., Guergueltcheva, V., Suhr, O. B., y otros. (2016). Sixty years of transthyretin familial amyloid polyneuropathy (TTR-FAP) in Europa: Where are we now? A European network approach to defining the epidemiology and management patterns for TTR-FAP. *Curr Opin Neurol* , 29 (Suppl 1), S3-S13.
- Parra de Quintero, M. (2009). Validación y aplicación de la entrevista semiestructurada codificada y observación a la idoneidad del profesor, en el Segundo año de Ciencias de la Salud (Medicina y Nutrición) Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela, año 2007. *Rev Educ Cienc Salud* , 6 (2), 93-100.
- Pedroto, M., Jorge, A., Mendes-Moreira, J., & Coelho, T. (2019). Impact of Genealogical Features in Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy Age of Onset Prediction. *10.1007/978-3-319-98702-6\_5*.
- Peña Ocaña, M. d., & Pérez Navarro, M. R. (2010). Comprometidos con la salud integral de las persona. *Trabajo Social y Salud* (66), 9-18.
- Pérez de Maldonado, I., Maldonado Pérez, M., & Bustamante Uzcátegui, S. (2006). Clima Organizacional y gerencia: Inductores del cambio organizacional. *Investigación y posgrado* , vol 21: 2. 231-248.
- Pérez Meléndez, M. V., & Morales Asencio, J. M. (2014). Desigualdad de género en el cuidado informal de Grandes dependientes y su impacto en la Salud. (I. O. Málaga, Ed.) *Cuidándote* , VII (2º Cuatrimestre).
- Pérez Ybarra, R. (8 de Mayo de 2007). Mujeres agotadas, hombres duros. *El país* .
- Pérez, G., Romero, M. C., Trigo, P., Lendoire, J., Inventarza, O., & Nesse, A. (2008). Diagnostico de Polineuropatía Familiar Tipo I. En la Argentina. *Medicina (Buenos aires)* , 68: 273-281.
- Peter, T., & Waterman, R. H. (1988). *En busca de la excelencia. Lecciones de las mejores empresas de Estados Unidos*. Warner Books.
- Pfizer. (28 de septiembre de 2015). Dos investigadores españoles entre los cinco ganadores en el mundo de los Premios ASPIRE en enfermedad de Andrade. *Comunicado de prensa* . Madrid.
- Pfizer España. (10 de Julio de 2018). La enfermedad de Andrade en España. (Twitter, Ed.)
- Pfizer. (10 de diciembre de 2013). La enfermedad de Andrade ya tiene tratamiento farmacológico en España. *Comunicado de prensa* . Madrid.

- Plante-Bordeneuve, V. (2014). Update in the diagnosis and management of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J.Neurol* , 261 (6), 1227-33.
- Posada de la Paz, M. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit.* , 1, 157-78.
- Posada, M. (6 de Febrero de 2017). Manuel Posada (IIER): "la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras está mejorando mucho". (Luzán5, Entrevistador)
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* , 31(Supl.2), 9-20.
- Pozo Llorente, M. T., & Rodríguez Sabiote, C. (2004). El grupo de discusión como estrategia para la evaluación de la realidad educativa multicultural. Granada: Universidad de Granada.
- Prentice, W. (2004). Comprendiendo el liderazgo. *Harvard Business Review. Liderazgo* , 2-8.
- Puente-Ferreras, Á., Barahona-Gomariz, M. J., & Fernández-Lozano, M. P. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia* , XI (1), 11-23.
- Quejido, P. (2010). Espacio Universitario. Nuevos retos para el Trabajo Social Sanitario. *Trabajo Social y Salud* (66), 79-92.
- Ramos Fuentes, F., & Ribate Molina, M. (2007). Diagnóstico genético preimplantacional. *Revista Española de Pediatría* , 63 (6), 443-499.
- Rare Barometer. (2018). Participación de los pacientes con enfermedades raras en la investigación. EURORDIS.
- Recomendaciones para la búsqueda de soluciones en el ámbito de las enfermedades raras. (Junio de 2017). España.
- Red de Comités de Éticas del SSPA. (2018). *Comité de ética de la Investigación de Centros que realicen Investigación Biomedica*. Obtenido de <https://tinyurl.com/y66vwy6n>
- Richmond, M. E. (1977). *Caso Social Individual*. Buenos Aires: Editorial Humanitas.
- Richmond, M. E. (2005). *Diagnóstico Social*. (C. G. Sociales, S. X. Editores, Edits., & T. S.L., Trad.) Madrid.

- Richmond, M. E. (1996). *El Caso Social Individual* (2 ed.). (B. Berlín, & M. Gaviria, Trads.) Madrid: Talasa Ediciones.
- Rivera Navarro, J. (2010). La problemática social en las enfermedades minoritaria: la enfermedad de Huntington. Salamanca: Universidad de Salamanca.
- Rodríguez Alava, L. A., Loo Lino, L., & Anchundia Anchundia, V. (abril de 2017). Las funciones del Trabajador Social en el campo de la Salud. *Revista Contribuciones a las Ciencias Sociales*.
- Rodríguez Pacios, A. (2010). Desigualdades de Género: En la salud y en la Enfermedad. *Cuestiones de género: de la igualdad y la diferencia* (5), 01-18.
- Rodríguez-Mena, J. A., Moreno Sánchez, E., & Montérdez Santos, I. (2018). Un estudio de caso sobre la idealización y representación de la familia en los centros educativos. *Estudios Pedagógicos*, XLIV (1), 403-413.
- Rojas, L. (2001). Aspectos psicosociales y psicoterapia de los procedimientos cognitivos y hereditarios. En J. Guizar Vazquez, *Genética Clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias* (págs. 735-751). México: El Mundo Moderno.
- Ruiz Fernández, J., Rabadán Asensio, A., & Fernández Ajuria, A. (2013). *IV Plan Andaluz de Salud*. J.A.Consejería de Igualdad, salud y Políticas Sociales.
- Salamanca Rivera, C., & Aldana Espiral, J. M. (2012). *Epidemiología de las Enfermedades Raras. Metodología para la elaboración de un registro de enfermedades raras*. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Sales Luis, M. d. (2006). Polineuropatía Amiloidótica familiar do Tipo Português:do artigo original ao futuro. *Sinapse* (1), 40-42.
- Saludemia. (1 de 12 de 2017). [www.saludemia.es](https://www.saludemia.com/-/noticia-especialistas-en-amiloidosis-hereditaria-por-ttr-reclaman-mas-conciencia-sobre-la-enfermedad-para-acabar-con-el-retraso-diagnostico). Obtenido de <https://www.saludemia.com/-/noticia-especialistas-en-amiloidosis-hereditaria-por-ttr-reclaman-mas-conciencia-sobre-la-enfermedad-para-acabar-con-el-retraso-diagnostico>
- Sánchez-Valverde, F., & García Fuentes, M. (2008). Enfermedades raras: el reto del siglo XXI. *Anales Sis San Navarra*, 31 (supl.2), 5-8.
- Santos Alcántara, M. J. (2004). Aspectos Bioéticos del Consejo Genético en la Era del Proyecto del Genoma Humano. *Acta Bioethica*. Chile.

- Sarabia Sánchez, F. J. (1999). *Metodología para la investigación en marketing y dirección de empresas*. España: Ediciones Pirámides.
- Schmidt, H. H., Wassington-Cruz, M., Botteman, M. F., Carter, J. A., Chopra, A. S., Hopps, M., y otros. (2018). Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Muscle Nerve* , 57 (5), 829-837.
- Schwartzmann, L. (2003). Calidad de vida relacionada con la salud: aspectos conceptuales. *Ciencia y enfermería* , IX (2), 9-21.
- Seco Sauce, M. O., & Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social* (17), 373-395.
- Secretaria de Estado de Servicios Sociales, familias y discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. (2005). *Libro Blanco. Atención a las personas en situación de dependencia en España*. IMSERSO.
- Secretaria general de Salud Pública. (15 de noviembre de 2018). Registro ER.
- SEPE. (2018). *Informe del Mercado de Trabajo de las personas con discapacidad Estatal. Datos 2017*. Madrid: Servicio Público de Empleo Estatal.
- Sousa, A. (2006). Epidemiologia Genética da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse* , 6 (1), 74-79.
- Sousa, A. (2013). Vinculação do adulto com Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Porto: Tese de Mestrado. Universidade Fernando Pessoa.
- Tornero Estébanez, C., Soriano Soriano, C., Giménez Escrichc, A., & Rull Seguraa, S. (2007). Polineuropatía amiloidótica familiar de presentación tardía en la comarca de la Safor (Valencia) presentación de 4 casos. *Rev Clin Esp.* , 207 (2), 75-6.
- Torrado, E., Castañeda, E., de la Hoz, F., & Restrepo, A. (2000). Paracoccidiodomicosis: definición de las áreas endémicas de Colombia. *Biomédica* , 20, 327-34.
- Unidad de Género, Étnia y Salud de OPS/OMS. (2009). *Guía para el análisis y el monitoreo de la equidad de género en las políticas de salud*. Organización panamericana de la Salud.
- Valles Martínez, M. S. (1999). *Técnicas cualitativas de investigación social. Reflexión metodológica y práctica profesional*. Madrid: Síntesis.

- Vázquez Aguado, O. (2013). Investigar para fortalecer la dimensión política del Trabajo Social. Vitoria-Gasteiz: Escuela universitaria de Trabajo Social. Universidad del País Vasco.
- Villanueva, T. (16 de Julio de 2005). Corino de Andrade. 331 , 163. The BMJ.
- Villar Gómez de las Heras, K. (2017). Los problemas de las enfermedades raras en España. *Revista Clínica Médica Familiar* , 10 (2), 65-68.
- Villar Gómez de las Heras, K. (2013). Realidad sanitaria y social de las enfermedades raras en España. *Revista Clínica Médica Familiar* , 6 (1), 1-3.
- Vivancos Carretero, M. J. (Septiembre de 2011). Situación de los pacientes con enfermedades raras ante la investigación biomédica en España.
- Wassington-Cruz, M., Schmidt, H., Botteman, M. F., Carter, J. A., Stewart, M., Hopps, M., y otros. (2019). Epidemiological and clinical characteristics of symptomatic hereditary transthyretin amyloid polyneuropathy: a global case series. *Orphanet Journal of Rare Diseases* , 14-34.
- WMA. (21 de marzo de 2017). Declaración de Helsinki. Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos.
- World Health Organization. (2002). *Gender Analysis in Health*. Switzerland.
- Yin, R. K. (1989). *Case Study Research: Design and Methods, applied social research Methods Series*. Sage.
- Zaleznik, A. (2004). Gerentes y líderes: ¿Son diferentes? *Harvard Business Review. Liderazgo* , 9-16.
- Zurriaga Lloréns, O., Martínez García, C., Arizo Luque, V., Sánchez Pérez, M. J., Ramos Aceitero, J. M., García Blasco, M. J., y otros. (2006). Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Revista Española de Salud Pública* , 80 (3), 249-257.

# ANEXOS



## **ANEXOS**

Anexo 1:	
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PARTICIPAR EN EL ESTUDIO .....	257
Anexo 2:	
DOCUMENTO INFORMACIÓN PARA PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO.....	259
Anexo 3:	
CUESTIONARIO NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS).....	261
Anexo 4:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS).....	283
Anexo 5:	
CUESTIONARIO NIVEL 1-F (FAMILIARES).....	335
Anexo 6:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 1-F (FAMILIARES).....	349
Anexo 7:	
CUESTIONARIO NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS) .....	383
Anexo 8:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS) .....	389
Anexo 9:	
CUESTIONARIO NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL).....	401
Anexo 10:	
DATOS CUESTIONARIOS NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL).....	407



## ANEXO 1

### **Consentimiento informado para participar en el estudio sobre las necesidades sociales y de salud de sujetos con la Enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino (Huelva, España)**

Declaro que deseo participar en el estudio sobre los aspectos sociales y de salud, relativos a la Enfermedad de Andrade en diferentes niveles (individual, profesional y comunitario). El estudio está realizando por Inmaculada Montérdez Santos, como doctoranda de la Universidad de Huelva, y dirigido por la Dra. Emilia Moreno Sánchez y la Dra. Joaquina Castillo Algarra.

También autorizo a incluir la información recogida en una base de datos informática, sabiendo que dicha información estará sujeta a riguroso secreto y que los datos serán tratados de forma anónima y confidencial de acuerdo a la ley de protección de datos en vigor.

He sido informado que las personas que participaran en este estudio serán Personas que padecen la enfermedad de Andrade, familiares de éstos/as y amigos, profesionales sanitarios y población en general del foco de Valverde del Camino (España), siendo la información recogida a través de cuestionarios.

He sido informado que en cualquier momento que lo desee puedo retirar esta autorización.

Lugar y fecha: \_\_\_\_\_ , \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Nombre completo participante: \_\_\_\_\_

Firma participante: \_\_\_\_\_

Firma responsable del estudio: \_\_\_\_\_



## **ANEXO 2**

### **Información para participantes en el estudio, sobre las necesidades sociales y de salud de sujetos con Enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino (Huelva, España)**

Este es un estudio que está realizando Inmaculada Montérdez Santos, como tesis doctoral en la Universidad de Huelva. Este estudio pretende estudiar los aspectos psicosociales de las personas afectadas por amiloidosis hereditaria por transtiretina (PAF) y posteriormente conocer las necesidades sociales y de salud que tienen los enfermos y familiares para aumentar su calidad de vida.

#### **Objetivos de este estudio?**

El objetivo principal de este estudio es profundizar en el conocimiento de la enfermedad en el foco de Valverde del Camino (Huelva, España).

#### **¿Quién puede participar en este estudio?**

Podrán participar en este estudio las personas que hayan sido diagnosticadas de PAF (pacientes y portadores asintomáticos) y personas cercanas a ellos, familiares, amigos, profesionales sanitarios y población general del foco de Valverde.

Quedan excluidos del estudio, las personas menores de 18 años y las personas que hayan revocado su consentimiento informado.

#### **¿Qué tarea requiere la participación en este estudio?**

La participación en este estudio, supondrá la cumplimentación de un cuestionario, y en algunos casos la participación en algún grupo de discusión o la realización de una entrevista, con el objetivo de conocer o describir las condiciones que pueden mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la Enfermedad de Andrade.

#### **¿Cómo serán tratados los datos recogidos?**

La información recogida será incluida en una base de datos, dichos datos serán tratados de forma anónima y confidencial de acuerdo a la normativa legal vigente.

#### **¿Cómo se puede ampliar la información sobre este estudio?**

Puede contactar con la responsable del estudio a través del email [imonterdez@gmail.com](mailto:imonterdez@gmail.com) ó en el teléfono 659964004.



### ANEXO 3. CUESTIONARIO NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS)



Universidad  
de Huelva

#### NIVEL 1-E

Nº DE ORDEN: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_/\_\_\_\_/2018

(Espacio a rellenar por la  
organización)

#### CUESTIONARIO SOBRE LA POLINEUROPATÍA AMILOIDÓTICA FAMILIAR (ENFERMEDAD DE ANDRADE)

Montérdez Santos, I (Coord.)

El cuestionario pretende recoger información, de las personas que padecen Enfermedad de Andrade el foco de Valverde del Camino-Huelva(España).

La información que nos proporcionéis, es de gran importancia para el estudio.

**MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN**

#### INSTRUCCIONES:

Para contesta marque con una **X** las respuestas que elija. En el caso de que no esté de acuerdo con las respuestas que se dan **NO SEÑALE NADA**. Si lo desea, escriba en el apartado correspondiente las cuestiones que completan su explicación.

Todos los datos que se obtengan serán tratados de manera anónima conforme a la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de Datos de carácter personal y están a su disposición.

Para ampliar información o dudas: [imonterdez@gmail.com](mailto:imonterdez@gmail.com)

**DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS DE LA PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO**

<b>1. PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO</b>	
1. Enfermo/a de la Enfermedad de Andrade.....	<input type="checkbox"/>
<b>2. SEXO</b>	
1. Mujer .....	<input type="checkbox"/>
2. Hombre .....	<input type="checkbox"/>
<b>3. EDAD</b>	
1. _____ años.	
<b>4. ¿Tiene usted hijos/as?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿Cuántos/as?	
4.1.1. Nº de Hijas: _____	
4.1.2. Nº de Hijos: _____	
<b>5. Población donde vive</b>	
1. _____	
<b>6. Ciudad de Nacimiento</b>	
1. _____	
<b>7. Nivel de estudios</b>	
1. Sin estudios.....	<input type="checkbox"/>
2. Estudios Básicos.....	<input type="checkbox"/>
3. Estudios de Grado Medio.....	<input type="checkbox"/>
4. Estudios Universitarios.....	<input type="checkbox"/>
5. Estudios de Posgrado.....	<input type="checkbox"/>
6. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
<b>8. Profesión</b>	
1. _____	
<b>9. Hobbies y/o aficiones</b>	
1. _____	

10.¿Tiene usted antepasados portugueses?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿de qué zona o ciudad de Portugal son sus antepasados?	
10.1.1 _____	

**ASPECTOS SANITARIOS**

11. Edad que tenía usted cuando le aparecieron los <b>PRIMEROS SÍNTOMAS</b>	
1. _____ años	
12.¿Cuáles fueron las Primeras afectaciones sintomatológicas?	
1. Alteraciones en la frecuencia cardiaca.....	<input type="checkbox"/>
2. Alteraciones en las extremidades inferiores (pies, piernas):	
2.1. Dolor.....	<input type="checkbox"/>
2.2. Pérdida de sensibilidad.....	<input type="checkbox"/>
2.3. Hipersensibilidad .....	<input type="checkbox"/>
2.4. Hormigueo.....	<input type="checkbox"/>
2.5. Calor.....	<input type="checkbox"/>
2.6. Frio .....	<input type="checkbox"/>
2.7. Calambres.....	<input type="checkbox"/>
2.8. Otras: _____	
3. Alteraciones en las extremidades superiores (manos y brazos):	
3.1.Dolor.....	<input type="checkbox"/>
3.2.Pérdida de sensibilidad.....	<input type="checkbox"/>
3.3.Hipersensibilidad.....	<input type="checkbox"/>
3.4.Hormigueo.....	<input type="checkbox"/>
3.5.Calor.....	<input type="checkbox"/>
3.6.Frio.....	<input type="checkbox"/>
3.7.Calambres.....	<input type="checkbox"/>
3.8.Otras: _____	
4. Alteraciones digestivas :	
4.1.Diarreas.....	<input type="checkbox"/>
4.2.Estreñimiento.....	<input type="checkbox"/>
4.3.Alternancia de diarrea con estreñimiento.....	<input type="checkbox"/>
4.4.Digestión pesada .....	<input type="checkbox"/>

4.5.Otras: \_\_\_\_\_

5. Alteraciones sexuales:

5.1. Impotencia sexual.....

5.2. Pérdida de deseo sexual.....

5.3.Otras: \_\_\_\_\_

6. Tensión arterial:

6.1. Descompensación arterial.....

6.2.Hipotensión (tensión baja).....

6.3.Otras: \_\_\_\_\_

7. Hipoglucemia (Bajada de azúcar frecuente).....

8. Alteraciones en la sudoración.....

9. Pérdida de peso.....

10.Cansancio.....

11. Otras \_\_\_\_\_

12.¿De todas estas afectaciones , cual le preocupada más?.

\_\_\_\_\_

**13. Edad que tenía cuando le **DIAGNOSTICARON** la enfermedad de Andrade**

1. \_\_\_\_\_ años

**14. ¿Cuál fue el primer diagnóstico que le dieron?**

1. Diabetes.....

2. Afectación cardiaca.....

3. Problemas psicológicos (depresión, ansiedad...).....

4. Problemas circulatorios.....

5. Síndrome del túnel carpiano.....

6. Otro. ¿Cuál? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**15. ¿Dónde le **DIAGNOSTICARON** la enfermedad de Andrade?**

1. Centro de salud de su localidad (Valverde del Camino).....

2. Hospital de su provincia (Hospital de Ríotinto).....

3. Hospital de referencia de la enfermedad (Hospital Juan Ramón Jiménez).....

4. Otro, ¿Dónde?: \_\_\_\_\_

**16. ¿Cuándo tiempo transcurrió desde que le aparecieron los **PRIMEROS SÍNTOMAS** hasta que le **DIAGNOSTICARON** la Enfermedad de Andrade?**

1. Menos de 1 año.....

2. De 1 a 2 años.....

3. Entre 2 y 5 años.....

4. Más de 5 años.....

**17. ¿Qué **TRATAMIENTO** le prescribieron para su enfermedad?**

1. Ninguno.....

2. Trasplante de hígado.....

3. Tafamidis.....

4. Ensayo clínico.....

5. Otro ¿Cuál? \_\_\_\_\_

**18. ¿Cuánto tiempo transcurrió desde que le **DIAGNOSTICARON** la enfermedad hasta que empezó con el **TRATAMIENTO**?**

5. Menos de 1 año.....

6. De 1 a 2 años.....

7. Entre 2 y 5 años.....

8. Más de 5 años.....

**19. ¿Ha tenido consecuencias debido al retraso en el diagnóstico?**

<b>CONSECUENCIAS</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>	<b>NS/NC</b>
1. Un agravamiento de mi enfermedad			
2. He necesitado apoyo psicológico			
3. He tomado tratamientos inadecuados			
4. He sufrido una depresión			
5. Otras: _____			

**20. ¿Qué edad tenía usted, cuando empezó con el **TRATAMIENTO**?**

<b>TRATAMIENTO</b>	<b>EDAD</b>
1. Trasplante de hígado	
2. Tafamidis	
3. Ensayo clínico	
4. Otro/s: Cuál/es? _____ _____	

21. ¿Qué zonas de su cuerpo tenía usted afectadas cuando le <b>DIAGNOSTICARON</b> la enfermedad?	
1. Ninguna .....	<input type="checkbox"/>
2. Pies.....	<input type="checkbox"/>
3. Piernas.....	<input type="checkbox"/>
4. Manos.....	<input type="checkbox"/>
5. Brazos.....	<input type="checkbox"/>
6. Aparato digestivo.....	<input type="checkbox"/>
7. Vejiga.....	<input type="checkbox"/>
8. Corazón.....	<input type="checkbox"/>
9. Riñón.....	<input type="checkbox"/>
10. Vista.....	<input type="checkbox"/>
11. Órgano sexual.....	<input type="checkbox"/>
12. Piel.....	<input type="checkbox"/>
13. Otra/s, ¿Cuál o cuáles? _____	
22. ¿Qué zonas de su cuerpo tenía usted afectadas cuando empezó con el <b>TRATAMIENTO</b> ?	
1. Ninguna .....	<input type="checkbox"/>
2. Pies.....	<input type="checkbox"/>
3. Piernas.....	<input type="checkbox"/>
4. Manos.....	<input type="checkbox"/>
5. Brazos.....	<input type="checkbox"/>
6. Aparato digestivo.....	<input type="checkbox"/>
7. Vejiga.....	<input type="checkbox"/>
8. Corazón.....	<input type="checkbox"/>
9. Riñón.....	<input type="checkbox"/>
10. Vista.....	<input type="checkbox"/>
11. Órgano sexual.....	<input type="checkbox"/>
12. Piel.....	<input type="checkbox"/>
13. Otra/s, ¿Cuál o cuáles? _____	
23. ¿Qué zonas de su cuerpo tiene usted afectadas <b>ACTUALMENTE</b> ?	
1. Ninguna .....	<input type="checkbox"/>
2. Pies.....	<input type="checkbox"/>
3. Piernas.....	<input type="checkbox"/>
4. Manos.....	<input type="checkbox"/>
5. Brazos.....	<input type="checkbox"/>
6. Aparato digestivo.....	<input type="checkbox"/>
7. Vejiga.....	<input type="checkbox"/>
8. Corazón.....	<input type="checkbox"/>
9. Riñón.....	<input type="checkbox"/>
10. Vista.....	<input type="checkbox"/>
11. Órgano sexual.....	<input type="checkbox"/>
12. Piel.....	<input type="checkbox"/>
13. Otra/s, ¿Cuál o cuáles? _____	

24. Después del tratamiento, ¿ha notado <b>MEJORÍA</b> ó <b>EMPEORAMIENTO</b> en las siguientes cuestiones?				
	<b>MEJORÍA</b>	<b>EMPEORAMIENTO</b>	<b>NS/NC</b>	
1. Sigo igual				
2. Extremidades inferiores(pies, piernas)				
3. Extremidades superiores (manos, brazos)				
4. Vejiga				
5. Corazón				
6. Riñón				
7. Visión				
8. Órgano sexual				
9. Piel				
10.Tensión arterial				
11.Hipoglucemia				
12.Fuerza				
13.Otro/s:				
-----	-----	-----	-----	
-----	-----	-----	-----	
25. Después del <b>TRATAMIENTO</b> , la enfermedad:				
1. Ha mejorado..... <input type="checkbox"/> 2. Se ha parado..... <input type="checkbox"/> 3. Sigue avanzando..... <input type="checkbox"/> 4. NS/NC..... <input type="checkbox"/>				
26. Indique el número de pruebas que le han realizado en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad				
<b>PRUEBAS</b>	<b>Entre 1 y 2 veces</b>	<b>Entre 3 y 5 veces</b>	<b>Más de 5 veces</b>	<b>Más de 15</b>
1. Analíticas				
2. Electrocardiogramas				
3. Gammagrafía cardiaca				
4. Ecocardiograma				
5. Estudio fondo de ojo				
6. Electromiograma				
7. Pruebas digestivas				
8. Pruebas renales				
9. TAC				
10.Ecografía de:				
• corazón -----	-----	-----	-----	-----
• hepática -----	-----	-----	-----	-----
• renal -----	-----	-----	-----	-----
11.Rayos X				

12.Otras: _____				
<b>27. Indique las consultas a las que ha asistido, en los últimos 2 años.</b>				
	SI	NO	NS/NC	
1. Cardiología				
2. Alergología				
3. Cirugía ortopédica y traumatología				
4. Dermatología				
5. Endocrinología				
6. Digestivo				
7. Genética				
8. Geriátrica				
9. Ginecología/Obstetricia				
10.Hematología				
11.Inmunología				
12.Medicina Interna				
13.Nefrología				
14.Neurología				
15.Nutrición/dietética				
16.Oftalmología				
17.Oncología				
18.Otorrinolaringología				
19.Podología				
20.Psiquiatría				
21.Rehabilitación				
22.Servicios de urgencia				
23.Unidades del dolor				
24.Urología				
25.Otros (especificar): _____				
<b>28. ¿Cuántas veces ha estado hospitalizado/a en los últimos 2 años?</b>				
1. Ninguna vez.....				<input type="checkbox"/>
2. Ente 1 y 2 veces.....				<input type="checkbox"/>
3. Ente 3 y 6 veces.....				<input type="checkbox"/>
4. Más de 6 veces.....				<input type="checkbox"/>
<b>29. En los últimos 2 años, ha necesitado por motivo de su enfermedad:</b>				
	SI	NO	NS/NC	
1. Muletas				
2. Silla de ruedas				
3. Audífonos				

4. Gafas/lentillas			
5. Cuidados de enfermería a domicilio			
6. Servicios de ayuda a domicilio (tareas del hogar)			
7. Cuidados dentales			
8. Intervención quirúrgica			
9. Apoyo psicológico			
10.Rehabilitación			
11.Ayuda para el transporte			
12.Adaptación de la vivienda			
13.Otro/s: _____			
<b>30. ¿Dispone de los productos sanitarios que necesita para su enfermedad?</b>			
1. Si. Están todos subvencionado por el Servicio Público de Salud..... <input type="checkbox"/> 2. Si. Pero con dificultad..... <input type="checkbox"/> 3. No. Necesito otros que no lo cubre el Sistema Sanitario Público..... <input type="checkbox"/> 4. NS/NC..... <input type="checkbox"/>			
<b>31. ¿Cuáles son las dificultades que tiene para obtener los medicamentos?</b>			
1. No lo puedo adquirir en la farmacia..... <input type="checkbox"/> 2. Me lo tienen que administrar en el hospital de referencia fuera de mi localidad..... <input type="checkbox"/> 3. No tengo ninguna dificultad para conseguir el medicamento ..... <input type="checkbox"/>			
<b>32. ¿Cubre el Sistema Sanitario Público, los productos sanitarios que usted necesita para tratar su enfermedad?</b>			
1. Si, totalmente ..... <input type="checkbox"/> 2. Si, parcialmente ..... <input type="checkbox"/> 3. No me cubre ningún producto..... <input type="checkbox"/> 4. NS/NC ..... <input type="checkbox"/>			
<b>33. ¿Su medicación le ha provocado efectos secundarios negativos?</b>			
1. Si..... <input type="checkbox"/> 2. No. .... <input type="checkbox"/> 3. NS/NC..... <input type="checkbox"/>			

**ASPECTOS SOCIALES**

<b>34. ¿Había oído hablar de la enfermedad de Andrade antes de padecerla usted?</b>
<p>1. Si..... <input type="checkbox"/></p> <p>2. No. .... <input type="checkbox"/></p> <p>En caso afirmativo, ¿Dónde o de quién?</p> <p>2.1.Familiar ..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.2.Vecino/a..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.3.Médico/a..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.4.Asociación..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.5. Medios de comunicación (TV, revista, radio...) ..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.6.Redes sociales..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.7.Internet..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.8.Amigo/a..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.9.Otros: _____</p>
<b>35. ¿Conocía las características de la Enfermedad de Andrade, antes de padecerla usted?</b>
<p>1. Si..... <input type="checkbox"/></p> <p>2. No. .... <input type="checkbox"/></p> <p>En caso afirmativo, ¿quien le hablo de las características de la enfermedad?</p> <p>2.1.Un familiar ..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.2.Un vecino..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.3.Es muy conocida en mi localidad..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.4.Conozco a alguien que la padece..... <input type="checkbox"/></p> <p>2.5.Otro: _____</p>
<b>36. ¿Cree que los médicos de atención primaria de su centro de salud, tienen suficiente información sobre la enfermedad de Andrade?</b>
<p>1. Si..... <input type="checkbox"/></p> <p>2. No..... <input type="checkbox"/></p> <p>3. NS/NC..... <input type="checkbox"/></p>
<b>37. ¿Necesitaría ayuda de otros profesionales , además de los sanitarios para solucionar los problemas que le produce su enfermedad?</b>
<p>1. Si..... <input type="checkbox"/></p> <p>2. No..... <input type="checkbox"/></p> <p>3. NS/NC..... <input type="checkbox"/></p>

<b>38. ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre la enfermedad de Andrade?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
<b>39. ¿Conoce si en su localidad, hay alguna asociación de la enfermedad de Andrade?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿sabe usted el nombre de la asociación y sabría como contactar con ella? _____	
<b>40. ¿Cree usted que es necesario que exista una asociación de la enfermedad?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
<b>41. ¿Ha recibido, en algún momento, apoyo de la asociación de su enfermedad?</b>	
1. SI.....	<input type="checkbox"/>
2. NO.....	<input type="checkbox"/>
3. No existe ninguna asociación de la enfermedad de Andrade que yo conozca.....	<input type="checkbox"/>
4. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso de haber recibido apoyo de la asociación, ¿Qué tipo de apoyo/s?	
1.1. Moral.....	<input type="checkbox"/>
1.2. Personal.....	<input type="checkbox"/>
1.3. Económico.....	<input type="checkbox"/>
1.4. Psicológico.....	<input type="checkbox"/>
1.5. Otro: _____	

**ASPECTOS PERSONALES**

<b>42. ¿Cuál fue su primera reacción cuando le dieron el <b>DIAGNÓSTICO</b>?</b>	
1. Alivio, porque después de mucho tiempo de espera, al fin tenía un diagnóstico.....	<input type="checkbox"/>
2. Sorpresa, porque no pensaba que pudiera ser esta enfermedad.....	<input type="checkbox"/>
3. Preocupación, no había oído hablar nunca de la enfermedad de Andrade.....	<input type="checkbox"/>
4. Miedo/pánico.....	<input type="checkbox"/>
5. Me quedé en estado de shock.....	<input type="checkbox"/>
6. Me derrumbé emocionalmente.....	<input type="checkbox"/>
7. Otro (Especifícala): _____	

**43. ¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?**

	MUCHO	BASTANTE	POCO	NUNCA	NS/NC
1. Esposa/pareja					
2. Marido/pareja					
3. Hijo					
4. Hija					
5. Padre					
6. Madre					
7. Hermano					
8. Hermana					
9. Familiares femeninos					
10. Familiares Masculinos					
11. Personal contratado (DUE, Aux. a domicilio...)					
12. Amigos/as					
13. Compañeros de trabajo					
14. Grupo de personas con tu misma enfermedad (Asociación...)					
15. Vecinos de tu localidad					
16. Otros: ¿Quiénes? _____ _____					

**44. Señale los aspectos en los que ha sufrido cambios o acontecimientos importantes, debido a su enfermedad**

	SI	NO	NS/NC
1. Pareja			
2. Amigos			
3. Trabajo			
4. Ciudad			
5. Médico de atención primaria			
6. Aficiones			
7. Deporte			
8. Otros: _____ _____	-----		

**45. ¿Tiene el certificado de discapacidad?**

1. Si.....

2. No.....

3. Lo he solicitado y está en proceso.....

4. No lo he solicitado.....

5. NS/NC.....

**46. En caso de tener el certificado de discapacidad, ¿Qué grado tiene valorado?**

1. Menos del 33.....

2. Entre el 33-64.....

3. Entre el 65-74.....

4. Mayor del 75.....

5. NS/NC.....

**47. Señale, por parte de quien ha sentido discriminación debido a su enfermedad.**

	MUCHAS VECES	ALGUNA VEZ	NUNCA
1. Por su pareja			
2. Por sus amigos/as			
3. Por compañeros/as del trabajo			
4. Por los vecinos de su localidad			
5. Por personas desconocidas			
6. Por algún personal médico			
7. Por su sistema sanitario			
8. Otros: ¿Quién? _____ _____			

**48. De las siguientes cuestiones, señale cual son las que más le preocupa debido a su enfermedad**

	MUCHA	POCA	NADA
1. Pareja			
2. Hijo			
3. Hija			
4. Padre			
5. Madre			
6. Amigos			
7. Situación Laboral			
8. Situación económica			
9. La enfermedad			
10. El trasplante			
11. Otra ¿Qué ó Quién? _____ _____			

49. De las siguientes cuestiones, señale cuál de ellas le ayudaría a llevar mejor su enfermedad.

	MUCHO	POCO	NADA
1. Mejorar mi situación de pareja			
2. Mejorar mi situación familiar			
3. Encontrar un puesto de trabajo			
4. Aprender un nuevo oficio, para poder buscar trabajo, porque mi oficio debido a la enfermedad, no puedo seguir ejerciéndolo			
5. Más apoyo de mis amistades			
6. Encontrar nuevas amistades			
7. Disfrutar de más momentos de ocio y tiempo libre			
8. Hacer nuevas actividades deportivas ajustadas a mis capacidad			
9. Tener más sesiones de fisioterapia			
10. Tener una situación económica mejor			
11. Disponer de una oficina de orientación laboral			
12. Encontrar más ofertas de trabajo específicas			
13. Más información sobre cursos, estudios...			
14. Más información sobre posibles ayudas debido a mi enfermedad			
15. Más información sobre ofertas de actividades lúdicas			
16. Más dotación económica en prótesis y material sanitario			
17. Una clasificación diferente para asignar las pensiones correspondientes			
18. Otras: _____ _____ _____			

**50. Señale el conocimiento que tiene de los siguientes aspectos.**

USTED TIENE...	MUCHA INFORMACIÓN	POCA INFORMACIÓN	NINGUNA INFORMACIÓN
1. Los servicios que le puede prestar los Servicios Sociales			
2. De las ayudas económicas a las que podría tener usted derecho			
3. De los derechos que tiene por tener una enfermedad rara			
4. De los avances que va teniendo su enfermedad			
5. De los médicos especialistas/expertos de su enfermedad			

**51. Dentro de sus actividades cotidianas que realiza, señale las que más le ayudan a llevar la enfermedad.**

1. Vivir el día a día.....
2. No pensar en la enfermedad.....
3. Habituarme a vivir con la enfermedad.....
4. Hacer mucho deporte.....
5. Realizar actividades lúdicas.....
6. Pensar que me voy a curar pronto.....
7. Nada, no me cuido mucho.....
8. Sigo mi vida igual que antes.....
9. Otro: \_\_\_\_\_

**52. Señale otras actividades que no realiza y que le podrían ayudar.**

1. Deporte.....
2. Aprovechar más los momentos de ocio y tiempo libre.....
3. Viajar.....
4. Trabajar.....
5. Salir con los amigos/as.....
6. Cuidar más de las personas que me cuidan diariamente.....
7. Otro: \_\_\_\_\_

### ASPECTOS LABORALES

<b>53. ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le <b>DIAGNOSTICARON</b> la enfermedad?</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Trabajando en la administración pública..... <input type="checkbox"/></li> <li>2. Trabajando en una empresa privada..... <input type="checkbox"/></li> <li>3. Autónomo..... <input type="checkbox"/></li> <li>4. En desempleo..... <input type="checkbox"/></li> <li>5. Estudiando..... <input type="checkbox"/></li> <li>6. Otra, ¿Cuál?..... <input type="checkbox"/></li> </ul>
<b>54. En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad, ¿tomó su empresa medidas para adaptarle su puesto de trabajo?</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Sí..... <input type="checkbox"/></li> <li>2. No..... <input type="checkbox"/></li> <li>3. NS/NC..... <input type="checkbox"/></li> </ul>
<b>55. ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a su enfermedad?</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Si..... <input type="checkbox"/></li> <li>2. No..... <input type="checkbox"/></li> <li>3. NS/NC..... <input type="checkbox"/></li> </ul>
<b>56. ¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Desempleada/o..... <input type="checkbox"/></li> <li>2. Trabajando como personal funcionario..... <input type="checkbox"/></li> <li>3. Trabajando como personal laboral de la administración pública..... <input type="checkbox"/></li> <li>4. Trabajando con un contrato indefinido en una empresa privada..... <input type="checkbox"/></li> <li>5. Trabajando con un contrato con fecha de finalización determinada en una empresa privada..... <input type="checkbox"/></li> <li>6. Trabajando con contratos esporádicos..... <input type="checkbox"/></li> <li>7. Trabajando en mi empleo anterior, sin adaptarme el puesto..... <input type="checkbox"/></li> <li>8. Trabajando en mi empleo anterior y me han adaptado mi puesto..... <input type="checkbox"/></li> <li>9. Pensionado..... <input type="checkbox"/></li> <li>10. Estudiando..... <input type="checkbox"/></li> <li>11. Otro:..... <input type="checkbox"/></li> </ul>
<b>57. ¿Ha tenido que cambiar su situación laboral como consecuencia de la enfermedad?</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>1. No..... <input type="checkbox"/></li> <li>2. Si..... <input type="checkbox"/></li> </ul> <p style="margin-left: 40px;">En caso afirmativo, ¿Por qué?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>2.1.No puedo seguir desarrollando el mismo trabajo, pero sí otros..... <input type="checkbox"/></li> <li>2.2.Me despidieron de la empresa, como consecuencia de mi enfermedad..... <input type="checkbox"/></li> <li>2.3.Se terminó mi contrato..... <input type="checkbox"/></li> <li>2.4.Debido a las afectaciones de mi enfermedad, no puedo trabajar..... <input type="checkbox"/></li> </ul>

2.5.Otro: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**58. ¿Ha perdido usted oportunidades laborales debido a su enfermedad?**

1. Si.....   
 2. No.....   
 3. NS/NC.....

**59. ¿Ha rechazado su pareja (hombre o mujer), oportunidades laborales debido a su enfermedad?**

1. Si.....   
 2. No.....   
 3. NS/NC.....

**60. ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir la jornada laboral, alguna persona de su unidad familiar, para atenderlo/a a usted?**

1. Si.....   
 2. No.....   
 3. NS/NC.....

En caso afirmativo, ¿quién ó quienes?

1.1.Pareja (Mujer).....   
 1.2.Pareja (Hombre).....   
 1.3.Hijo.....   
 1.4.Hija.....   
 1.5.Padre.....   
 1.6.Madre.....

1.7.Otros, ¿Quién ó quienes? \_\_\_\_\_

**ASPECTOS FAMILIARES**

**61. Señale con quien suele hablar abiertamente y habitualmente de su enfermedad.**

	MUCHO	POCO	NUNCA
1. Pareja			
2. Hijo			
3. Hija			
4. Padre			
5. Madre			
6. Hermano			
7. Hermana			
8. Amigos			
9. Vecinos			

10.Otros familiares (primos/as, tíos/as...)			
11.Asociación			
12.Otros: _____			

**62. ¿Cómo vive su familia la enfermedad?**

1. Bien, nos hemos adaptado a vivir con la enfermedad.....

2. Mal, supone demasiados cambios que repercuten en la familia.....

3. Mal, no nos adaptamos a ella.....

4. NS/NS.....

5. Otros : \_\_\_\_\_

**63. Con respecto a su familia, señale su relación con la enfermedad**

	SI HA DESARROLLADO LA ENFERMEDAD	ES PORTADOR/A, PERO NO HA DESARROLLADO LA ENFERMEDAD	NO TIENE LA ENFERMEDAD	NS/NC
1. Padre				
2. Madre				
3. Hija				
4. Hijo				
5. Hermana				
6. Hermano				
7. Prima				
8. Primo				
9. Tía				
10.Tío				
11.Otro/a: _____ _____				

**64. ¿Se han hecho sus familiares las **PRUEBAS** para comprobar si tienen o no, la enfermedad?**

	SI	NO	PREFIEREN NO HACERSELA	PROXIMAMENTE SE LA HARÁN	NS/NC
1. Padre					
2. Madre					
3. Hijo					
4. Hija					
5. Hermano					
6. Hermana					

7. Tía					
8. Tío					
9. Primo					
10. Prima					
11. Otro/a: _____					

**65. ¿Anima usted a sus familiares a hacerse las pruebas para conocer si tiene la enfermedad de Andrade?**

1. Si.....

2. NO.....

3. NS/NC.....

**66. ¿Sabe quién de sus progenitores le ha trasmitido la enfermedad?**

1. Padre.....

2. Madre.....

3. Ambos.....

4. NS/NC.....

**67. ¿Ha transmitido usted la enfermedad?**

1. No.....

2. Si.....

3. NS/NC.....

En caso afirmativo, ¿a quién o quiénes?

- Hija.  N° de hijas: \_\_\_\_\_
- Hijo.  N° de hijos: \_\_\_\_\_

**68. ¿Cree usted conveniente realizarse el Diagnóstico Genético Preimplantacional, para que sus futuros hijos/as no tengan la enfermedad?**

1. Si, debería ser costeadada económicamente por la seguridad Social.....

2. Sí, pero abonándolo la propia pareja.....

3. No, creo que no es necesario realizarlo.....

4. Es una decisión muy personal que debe tomarla la propia pareja.....

5. NS/NC.....

### ASPECTOS ECONÓMICOS

<b>69. ¿Cuántas personas, incluida usted, forman su unidad familiar?</b>
1. Nº de personas: _____
<b>70. ¿Cuántos <b>MENORES DE 18 AÑOS</b> hay en su unidad familiar?</b>
1. Nº de personas: _____
<b>71. ¿Cuántas personas <b>MAYORES DE 18 AÑOS</b> hay en su unidad familiar?</b>
1. Nº de personas: _____
<b>72. ¿Cuántas personas obtienen ingresos en su unidad familiar?</b>
1. Nº de personas: _____
<b>73. ¿Cuál es la cantidad mensual que percibe su unidad familiar?</b>
1. Menos de 600 €..... <input type="checkbox"/> 2. Entre 600 y 1.000 €..... <input type="checkbox"/> 3. Entre 1.001 y 1.500 €..... <input type="checkbox"/> 4. Entre 1.501 y 2.000 €..... <input type="checkbox"/> 5. Entre 2.001 y 2.500€..... <input type="checkbox"/> 6. Entre 2.5001 y 3.000€..... <input type="checkbox"/> 7. Entre 3.001 y 4.000€..... <input type="checkbox"/> 8. Más de 4.000€..... <input type="checkbox"/>
<b>74. ¿Qué tipo de beneficios o prestaciones económicas percibe usted?</b>
1. Pensión contributiva de invalidez o enfermedad..... <input type="checkbox"/> 2. Pensión no contributiva de invalidez o enfermedad..... <input type="checkbox"/> 3. Prestación familiar por hijos a cargo con discapacidad o minusvalía..... <input type="checkbox"/> 4. Seguros de vida e invalidez..... <input type="checkbox"/> 5. Prestaciones por ayuda a tercera persona..... <input type="checkbox"/> 6. Ayuda por movilidad y gastos de transporte..... <input type="checkbox"/> 7. Ayudas económicas puntuales de familiares y/o amigos..... <input type="checkbox"/> 8. Beneficios fiscales de IRPF..... <input type="checkbox"/> 9. Ayuda para la adquisición de medicamentos..... <input type="checkbox"/> 10. Otras ayudas: ¿Cuál ó cuales? _____
<b>75. ¿Ha necesitado usted, hacer alguna adaptación de la vivienda?</b>
1. No he necesitado..... <input type="checkbox"/> 2. Si he hecho adaptaciones en la vivienda..... <input type="checkbox"/> 3. Sí he necesitado, pero no las he hecho por falta de recursos económicos..... <input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿cómo sufragó los gastos económicos de la adaptación? 2.1. Asumiéndolo la propia persona enferma..... <input type="checkbox"/> 2.2. Solicitando una subvención a la administración..... <input type="checkbox"/> 2.3. Lo pagó algún/a familiar..... <input type="checkbox"/>

2.4.Otra: _____	
76. Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿tiene que trasladarse fuera de su <b>LOCALIDAD</b> ?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
77. A lo largo de 1 año, ¿cuántas veces tiene que trasladarse fuera de su <b>LOCALIDAD</b> para recibir asistencia sanitaria?	
1. Ninguna vez.....	<input type="checkbox"/>
2. Entre 1 y 2 veces.....	<input type="checkbox"/>
3. Entre 3 y 8 veces.....	<input type="checkbox"/>
4. Más de 10 veces.....	<input type="checkbox"/>
78. Para recibir tratamiento de su enfermedad,¿ ha tenido que trasladarse fuera de su <b>PROVINCIA</b> ?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
79. A lo largo de 1 año, ¿Cuántas veces tiene que trasladarse fuera de su <b>PROVINCIA</b> debido a su enfermedad?	
1. Ninguna vez.....	<input type="checkbox"/>
2. Entre 1 y 2 veces.....	<input type="checkbox"/>
3. Entre 3 y 8 veces.....	<input type="checkbox"/>
4. Más de 10 veces.....	<input type="checkbox"/>
80. Para recibir su tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su <b>COMUNIDAD</b> ?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
81. A lo largo de un año, ¿Cuántas veces tiene que trasladarse fuera de su <b>COMUNIDAD</b> debido a su enfermedad?	
1. Ninguna vez.....	<input type="checkbox"/>
2. Entre 1 y 2 veces.....	<input type="checkbox"/>
3. Entre 3 y 8 veces.....	<input type="checkbox"/>
4. Más de 10 veces.....	<input type="checkbox"/>

82. ¿Qué gasto mensual invierte usted en su enfermedad?	
1. Menos de 30 €.....	<input type="checkbox"/>
2. Entre 31 y 100 € .....	<input type="checkbox"/>
3. Entre 101€ y 300 € .....	<input type="checkbox"/>
4. Entre 301 € y 600 € .....	<input type="checkbox"/>
5. Más de 601 € .....	<input type="checkbox"/>
83. Observaciones/ sugerencias/comentarios:	
<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>	

**MUCHAS GRACIAS**

Fuente: Elaboración propia (Montérdez Santos,I)

## ANEXO 4. DATOS CUESTIONARIO NIVEL 1-E (PERSONAS ENFERMAS)

### Sexo

Tabla 1.1: Sexo		
	N	%
Mujer	5	25,0%
Hombre	15	75,0%
Total	20	100,0%

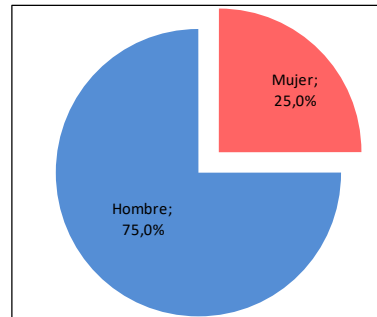


Gráfico 1.1: Sexo

### Edad

Tabla 1.2: Edad		
	N	%
35-49 años	10	50,0%
50-64 años	4	20,0%
65 y más años	4	20,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%
<b>Edad Media</b>		<b>51,89</b>

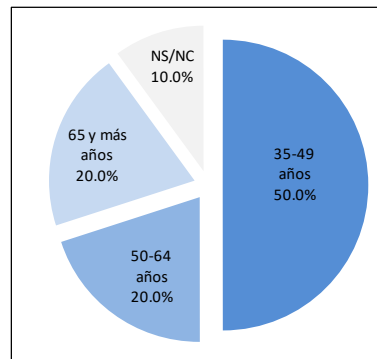


Gráfico 1.2: Edad

### Población de residencia

	N	%
Valverde del Camino	19	95,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

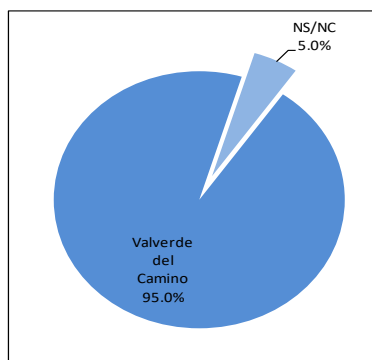


Gráfico 1.3: Población de residencia

	N	%
Valverde del Camino	13	65,0%
Huelva	5	25,0%
Sevilla	1	5,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

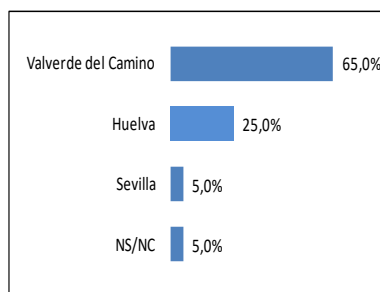


Gráfico 1.4: Ciudad de Nacimiento

<sup>1</sup> En la localidad de Valverde del Camino, no existe Hospital General, por lo que las personas de Valverde necesitan trasladarse para dar a luz a las ciudades de Minas de Riotinto, Huelva o Sevilla. En el momento de la inscripción de nacimiento, tienen la opción de poner la ciudad del Hospital donde se ha llevado a cabo el nacimiento o la localidad de Valverde del Camino. Por tanto, las personas de Valverde del Camino, pueden tener como ciudad de nacimiento Huelva, Sevilla ó Minas de Riotinto, aunque solo sea por la ciudad donde se encuentra el hospital donde ha nacido.

### ¿Cuál es su nivel de estudios?

	N	%
Estudios primarios incompletos	1	5,0%
Educación primaria	8	40,0%
Segunda etapa de educación secundaria con orientación profesional	5	25,0%
Educación superior	5	25,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

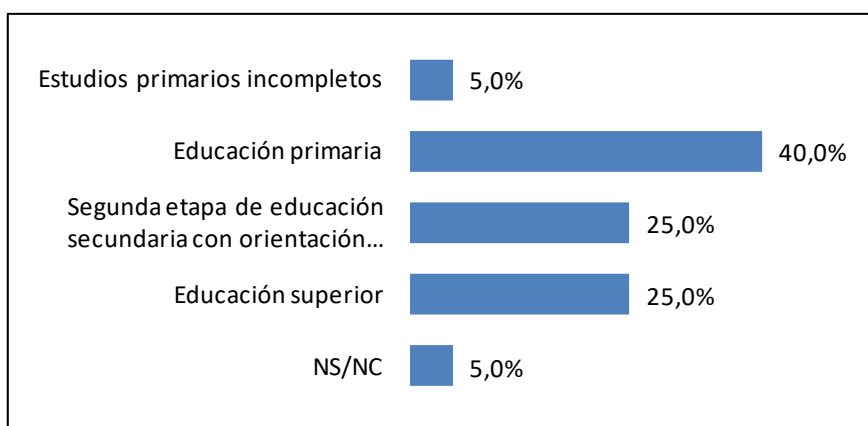


Gráfico 1.5: Nivel de estudios de las personas enfermas

### Profesión

Las personas que han participado, desarrollan su vida laboral en diversas profesionales, destacando ingeniero superior y magisterio (15% cada una) ama de casa y hostelería (10% cada una de ellas) y dependiente, auxiliar y electromecánico (5% en cada caso), el 35% NS/NC.

### ¿Tiene usted antepasados portugueses?

Ninguna de las personas encuestadas tienen antepasados portugueses.

## ¿Cuántas personas forman su unidad familiar?

	N	%
2 personas	3	15,0%
3 personas	8	40,0%
4 personas	3	15,0%
5 personas	2	10,0%
6 personas	2	10,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

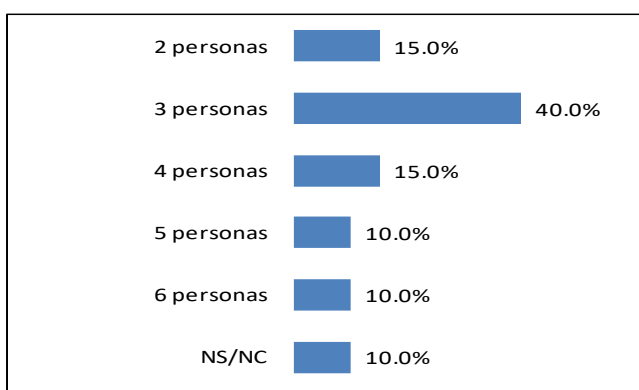


Gráfico 2.1: ¿Cuántas personas forman su unidad familiar?

¿Cuántas personas menores de 18 años hay en su unidad familiar?

Tabla 2.2: ¿Cuántas personas menores de 18 años hay en su unidad familiar?		
	N	%
0 personas	10	50,0%
1 persona	6	30,0%
2 personas	1	5,0%
3 personas	1	5,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

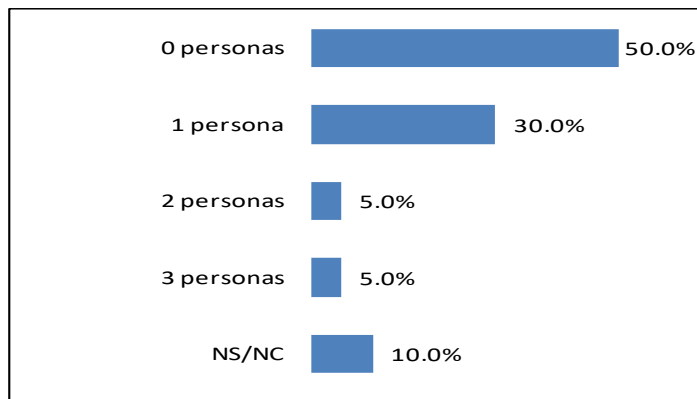


Gráfico 2.2: ¿Cuántas menores de 18 años hay en su unidad familiar?

¿Cuántas personas obtienen ingresos en su unidad familiar?

Tabla 2.3: ¿Cuántas personas obtienen ingresos en su unidad familiar?

	N	%
1 persona	5	25,0%
2 personas	11	55,0%
4 personas	1	5,0%
5 personas	1	5,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

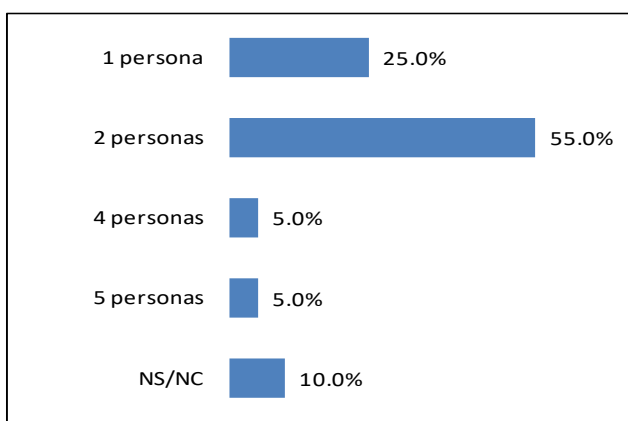


Gráfico 2.3: ¿Cuántas personas obtienen ingresos de su unidad familiar?

¿Cuál es la cantidad mensual que recibe su unidad familiar?

Tabla 2.4: ¿Cuál es la cantidad mensual que recibe su unidad familiar?

	N	%
Entre 600 y 1.000€	5	25,0%
Entre 1.001€ y 1.500€	5	25,0%
Entre 1.501€ y 2.000€	5	25,0%
Entre 2.001€ y 2.500€	2	10,0%
Entre 2.501€ y 3.000€	1	5,0%
Entre 3.001€ y 4.000€	1	5,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

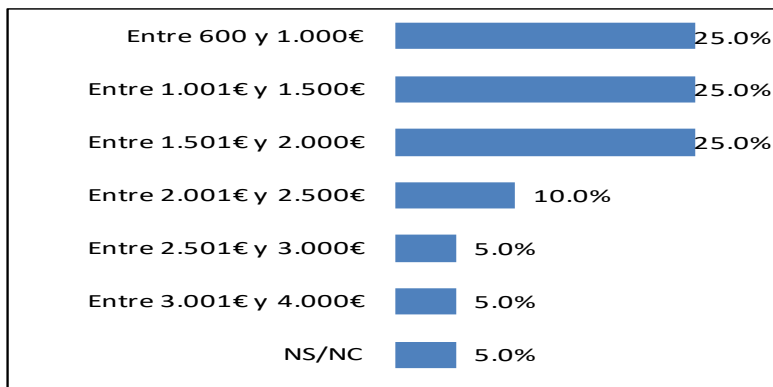


Gráfico 2.4: ¿Cuál es la cantidad mensual que recibe su unidad familiar?

### ¿Qué tipo de beneficios o prestaciones económicas percibe?

Tabla 2.5: ¿Qué tipo de beneficios o prestaciones económicas percibe?

	N	%
Ninguna prestación	1	5,0%
Pensión contributiva de invalidez	12	60,0%
Beneficios fiscales de IRPF	2	10,0%
Ayuda para la adquisición de medicamentos	2	10,0%
NS/NC	3	15,0%
Total	20	100,0%

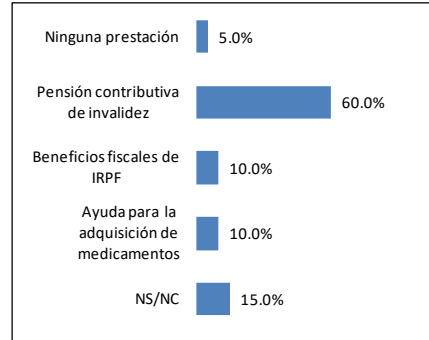


Gráfico 2.5: ¿Qué tipo de beneficios o prestaciones económicas percibe?

### ¿Ha necesitado alguna adaptación de la vivienda?

Tabla 2.6: ¿Ha necesitado alguna adaptación de la vivienda?

	N	%
No he necesitado	17	85,0%
Si he hecho adaptaciones a la vivienda	1	5,0%
Si las he necesitado pero no las he hecho por falta de recursos económicos	2	10,0%
Total	20	100,0%

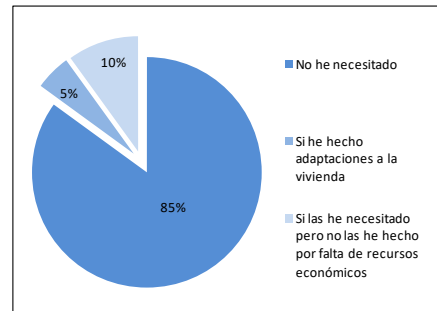


Gráfico 2.6: ¿Ha necesitado alguna adaptación de la vivienda?

### Traslados fuera de su Localidad

Tabla 2.7: Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿tiene que trasladarse fuera de su localidad?

	N	%
Sí	11	55,0%
No	9	45,0%
Total	20	100,0%

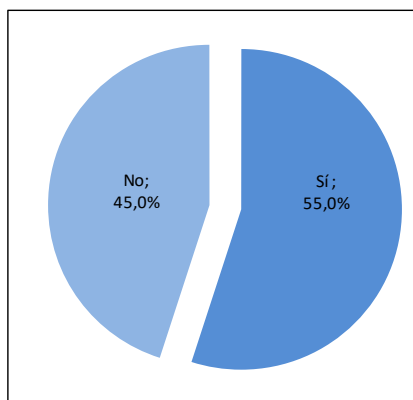


Gráfico 2.7: Para recibir tratamiento de su enfermedad, ¿tiene que trasladarse fuera de su comunidad?

Tabla 2.8: A lo largo de 1 año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su localidad para recibir asistencia sanitaria?

	N	%
Entre 1 y 2 veces	9	45,0%
Entre 3 y 8 veces	5	25,0%
Más de 10 veces	5	25,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

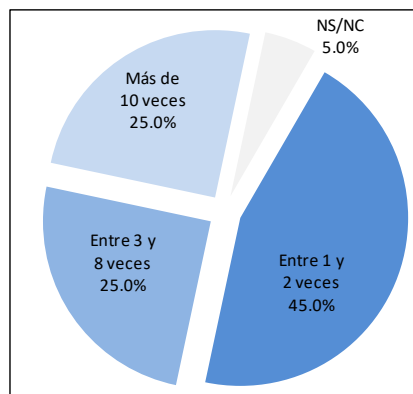


Gráfico 2.8: A lo largo de un año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su localidad para recibir asistencia sanitaria?

## Traslados fuera de su Provincia

Tabla 2.9: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su provincia?

	N	%
Si	13	65.0%
No	7	35.0%
Total	20	100.0%

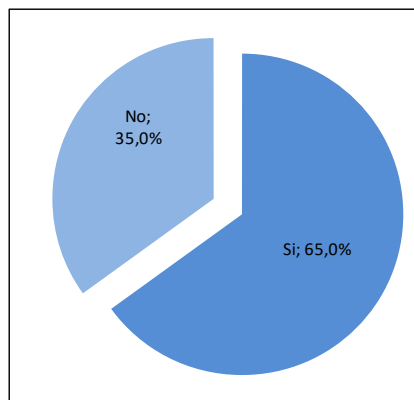


Gráfico 2.9: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su provincia ?

Tabla 2.10: A lo largo de un **año**, ¿cuántas veces se traslada fuera de su provincia para recibir asistencia sanitaria?

	N	%
Ninguna vez	3	15.0%
Entre 1 y 2 veces	8	40.0%
Entre 3 y 8 veces	8	40.0%
Más de 10 veces	1	5.0%
Total	20	100.0%

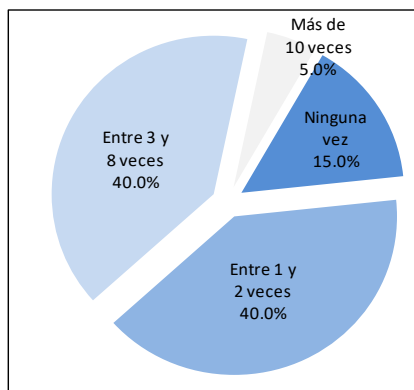


Gráfico 2.10: A lo largo de un **año**, ¿cuántas veces se traslada fuera de su provincia para recibir asistencia sanitaria?

## Traslados fuera de su Comunidad

Tabla 2.11: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su Comunidad?

	N	%
Si	6	30.0%
No	11	55.0%
NS/NC	3	15.0%
Total	20	100.0%

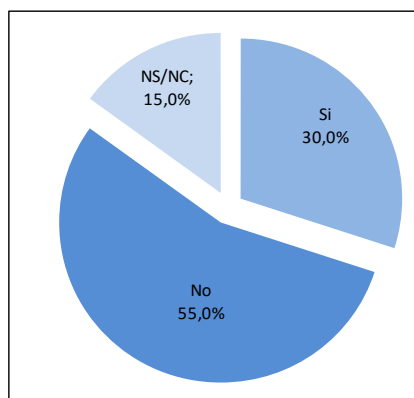


Gráfico 2.11: Para recibir tratamiento, ¿ha tenido que trasladarse fuera de su Comunidad?

Tabla 2.12: A lo largo de 1 año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su Comunidad para recibir asistencia sanitaria?

	N	%
Ninguna vez	13	65.0%
Entre 1 y 2 veces	5	25.0%
Entre 3 y 8 veces	1	5.0%
Más de 10 veces	1	5.0%
Total	20	100.0%

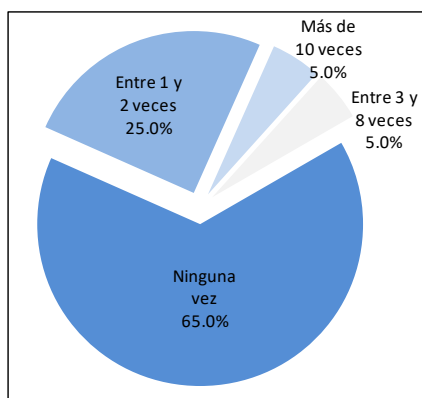


Gráfico 2.12: A lo largo de 1 año, ¿cuántas veces se traslada fuera de su Comunidad para recibir asistencia sanitaria?

### Gasto mensual que le supone su enfermedad

Tabla 2.13: ¿Qué gasto mensual invierte en su enfermedad?

	N	%
Menos de 30€	10	50.0%
Entre 31€ y 100€	5	25.0%
Entre 101€ y 300€	2	10.0%
Entre 301€ y 600€	1	5.0%
Más de 601€	1	5.0%
NS/NC	1	5.0%
Total	20	100.0%

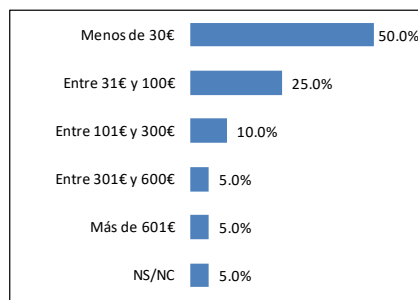


Gráfico 2.13: ¿Qué gasto mensual invierte en su enfermedad?

### Edad que tenía usted cuando le aparecieron los primeros síntomas

La edad media de aparición de los primeros síntomas de las personas enfermas entrevistadas se sitúa en torno a los 42 años (media=41,74 años desv. típ.=13,88).

Se observan diferencias notables entre la edad media de aparición de los primeros síntomas entre hombres y mujeres; la edad media para los hombres es de 38,47 años y la de las mujeres de 51,60 años.

## ¿Cuáles fueron las primeras afectaciones sintomatológicas?

Tabla 3.1: Primeras afectaciones sintomatológicas diferenciadas por sexo.

	<b>Total</b>	<b>Mujer*</b>		<b>Hombre*</b>			
Alteraciones en la frecuencia cardiaca	6	30.0%	0	0.0%	6	40.0%	
Alteraciones sensibilidad extremidades inferiores	Dolor	12	60.0%	2	40.0%	10	66.70%
	Pérdida de sensibilidad	12	60.0%	2	40.0%	10	66.70%
	Hipersensibilidad	9	45.0%	1	20.0%	8	53.30%
	Hormigueo	12	60.0%	2	40.0%	10	66.70%
	Calor	9	45.0%	3	60.0%	6	40.0%
	Frio	5	25.0%	1	20.0%	4	26.70%
	Calambres	16	80.0%	4	80.0%	12	80.0%
	Otros	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%
Alteraciones sensibilidad extremidades superiores	Dolor	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%
	Pérdida de sensibilidad	5	25.0%	0	0.0%	5	33.30%
	Hipersensibilidad	1	5.0%	0	0.0%	1	6.70%
	Hormigueo	9	45.0%	0	0.0%	9	60.0%
	Calor	2	10.0%	0	0.0%	2	13.30%
	Frio	2	10.0%	0	0.0%	2	13.30%
	Calambres	5	25.0%	0	0.0%	5	33.30%
	Otros	1	5.0%	1	20.0%	0	0.0%
Alteraciones digestivas	Diarreas	8	40.0%	1	20.0%	7	46.70%
	Estreñimiento	5	25.0%	0	0.0%	5	33.30%
	Alternancia de diarrea con estreñimiento	6	30.0%	2	40.0%	4	26.70%
	Digestión pesada	11	55.0%	3	60.0%	8	53.30%
	Otros	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%
Alteraciones sexuales	Impotencia sexual	9	45.0%	0	0.0%	9	60.0%
	Pérdida de deseo sexual	3	15.0%	0	0.0%	3	20.0%
	Otros	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%
Tensión arterial	Descompensación arterial	6	30.0%	1	20.0%	5	33.30%
	Hipotensión	7	35.0%	0	0.0%	7	46.70%
	Otros	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%
Hipoglucemia	6	30.0%	1	20.0%	5	33.30%	
Alteración en la sudoración	11	55.0%	1	20.0%	10	66.70%	
Pérdida de peso	8	40.0%	0	0.0%	8	53.30%	
Cansancio	14	70.0%	4	80.0%	10	66.70%	
Otra/s	3	15.0%	1	20.0%	2	13.30%	

\*Nota: Variable multirrespuesta, la suma de los porcentajes por columnas puede superar el 100%.

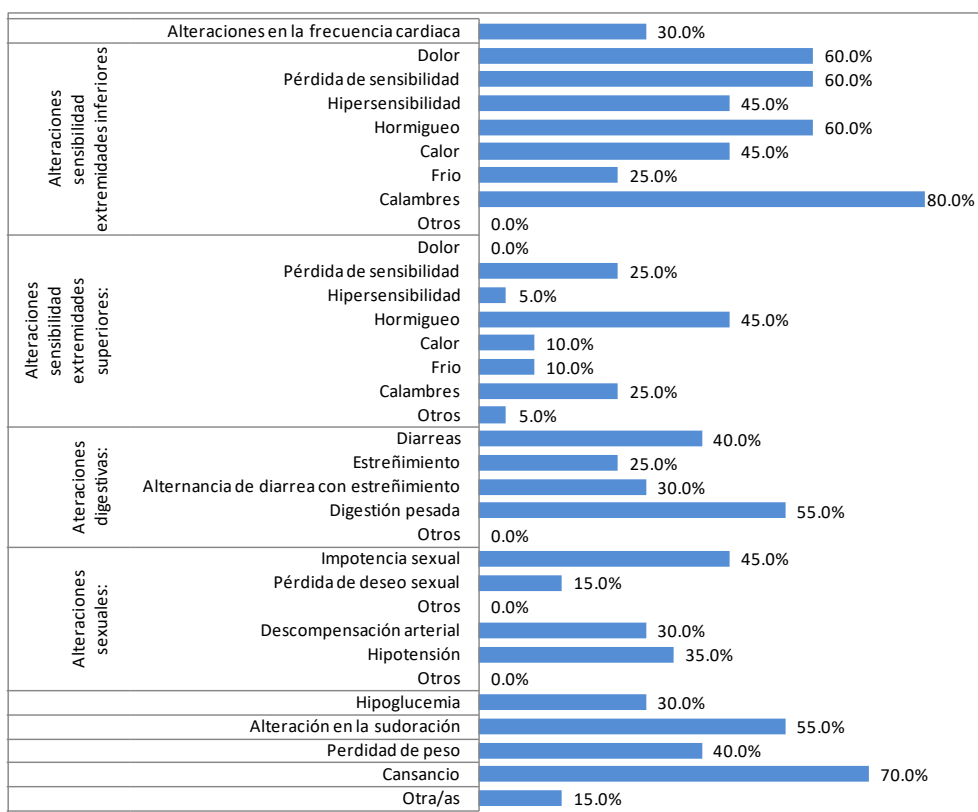


Gráfico 3.1: Primeras afectaciones sintomatológicas de las personas enfermas.

### Edad que tenía cuando le diagnosticaron la Enfermedad de Andrade

La edad media al diagnóstico de la enfermedad de las personas afectadas es de aproximadamente 44 años (media=43,85 años desv. típ.=14,41).

Dado que la aparición de los primeros síntomas es posterior en mujeres que en hombres, la edad media del diagnóstico también lo es; 54,80 años para las mujeres y 40,20 años para los hombres.

¿Cuánto tiempo transcurrió desde que le aparecieron los Primeros Síntomas hasta que le diagnosticaron la Enfermedad de Andrade?

Tabla 3.2: Tiempo trascurrido entre los primeros síntomas y el diagnóstico		
	N	%
Menos de 1 año	6	30.0%
Entre 1 y 2 años	8	40.0%
Entre 2 y 5 años	5	25.0%
Más de 5 años	1	5.0%
Total	20	100.0%

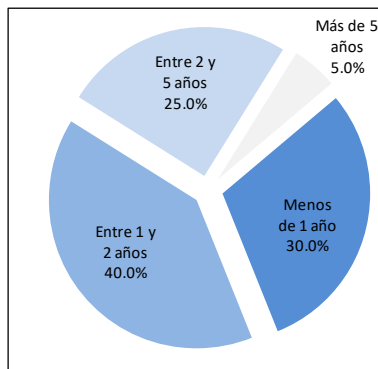


Gráfico 3.2: Tiempo trascurrido entre los primeros síntomas y el diagnóstico

¿Qué tratamiento\* le prescribieron para su enfermedad?

\* Nota: En el año 2016, la última persona enferma es tratada con trasplante de hígado y en el mismo año 2016 aparece la primera persona que es tratada con Tafamidis.

Tabla 3.3: Tratamiento que le prescribieron para su enfermedad		
	N	%
Trasplante de hígado	14	70.0%
Tafamidis	5	25.0%
Ensayo clínico	1	5.0%
Total	20	100.0%

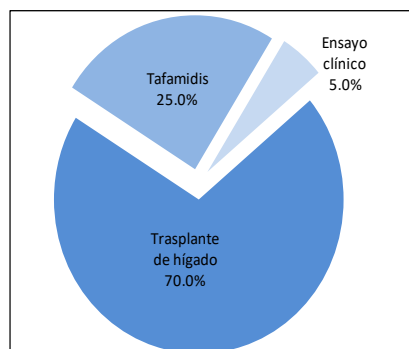


Gráfico 3.3: Tratamiento que le prescribieron para su enfermedad

¿Cuánto tiempo transcurrió desde que diagnosticaron la enfermedad hasta que empezó con el tratamiento?

Tabla 3.4: Tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta el tratamiento

	N	%
Menos de 1 año	14	70.0%
Entre 1 y 2 años	4	20.0%
Entre 2 y 5 años	1	5.0%
NS/NC	1	5.0%
Total	20	100.0%

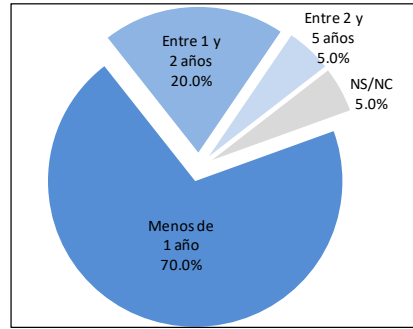


Gráfico 3.4: Tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta el tratamiento

¿Ha tenido consecuencias debido al retraso del diagnóstico?

Tabla 3.5: Consecuencias debido al retraso en el diagnóstico

	Sí	No	NS/NC
Agravamiento de la enfermedad	40.0%	20.0%	40.0%
Necesidad de apoyo psicológico	20.0%	35.0%	45.0%
He tomado tratamientos inadecuados	15.0%	40.0%	45.0%
Depresión	20.0%	35.0%	45.0%

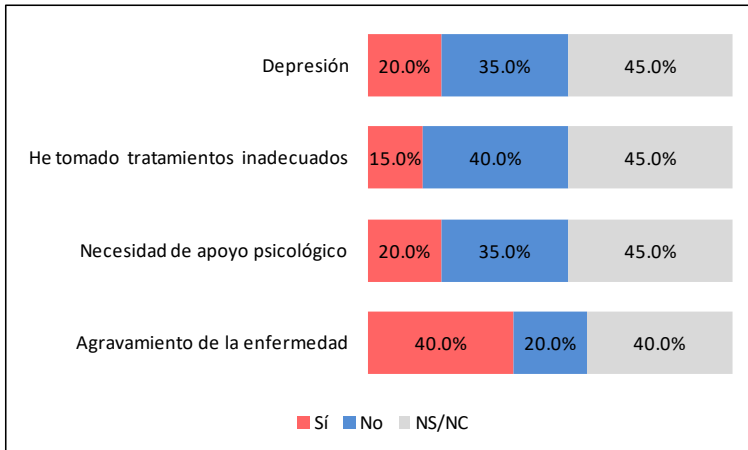


Gráfico 3.5: Consecuencias debido al retraso en el diagnóstico

### Edad que tenía cuando empezó el tratamiento

	Media	Desv. típ.
Trasplante	40.5	12.0
Tafamidis	49.4	13.8
Ensayo clínico*	75.0	.

\*Solo un entrevistado ha tenido de tratamiento un ensayo clínico.

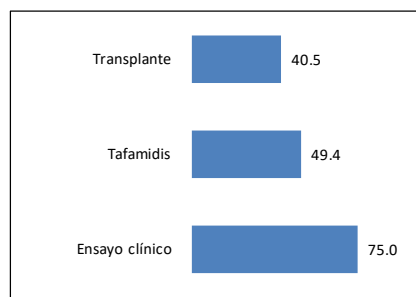


Gráfico 3.6: Edad cuando empezó con el tratamiento.

### Zonas de su cuerpo afectadas cuando le diagnosticaron la enfermedad, cuando empezó el tratamiento y actualmente

	Diagnosticaron la PAF	Empezó con el tratamiento	Actualmente
Ninguna	0.0%	0.0%	5.3%
Pies	90.0%	90.0%	78.9%
Piernas	75.0%	80.0%	68.4%
Manos	30.0%	40.0%	47.4%
Brazos	15.0%	20.0%	15.8%
Aparato digestivo	80.0%	70.0%	73.7%
Vejiga	30.0%	45.0%	36.8%
Corazón	40.0%	45.0%	42.1%
Riñón	15.0%	15.0%	10.5%
Vista	20.0%	15.0%	52.6%
Órgano sexual	55.0%	55.0%	63.2%
Piel	25.0%	25.0%	15.8%

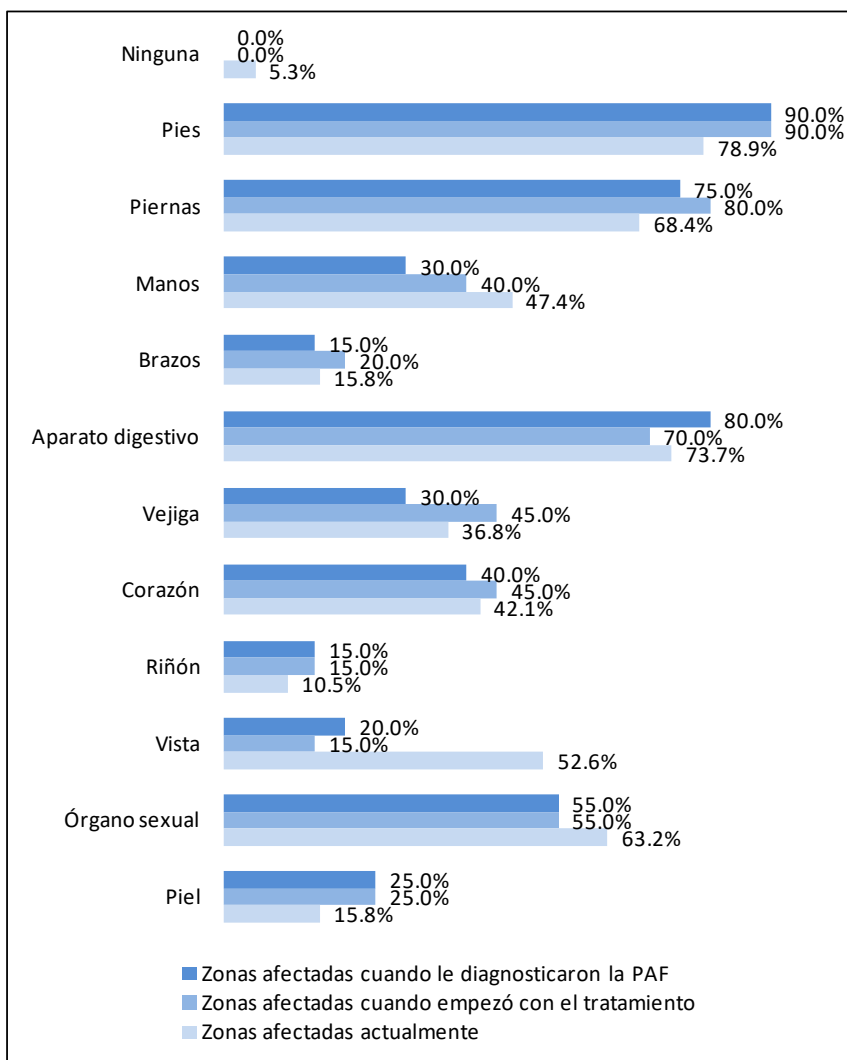


Gráfico 3.7: Zonas afectadas en distintos momentos de la enfermedad

## Después del tratamiento, determinadas afectaciones, mejoran o empeoran

Tabla 3.8: Después del tratamiento, determinadas zonas mejoran o empeoran.

	<b>Mejoría</b>	<b>Empeoramiento</b>	<b>NS/NC</b>
Extremidades inferiores	45.0%	15.0%	40.0%
Extremidades superiores	25.0%	15.0%	60.0%
Vejiga	20.0%	10.0%	70.0%
Corazón	15.0%	15.0%	70.0%
Riñón	20.0%	5.0%	75.0%
Visión	10.0%	30.0%	60.0%
Órgano Sexual	25.0%	15.0%	60.0%
Piel	15.0%	10.0%	75.0%
Tensión arterial	25.0%	10.0%	65.0%
Hipoglucemia	15.0%	5.0%	80.0%
Fuerza	25.0%	20.0%	55.0%

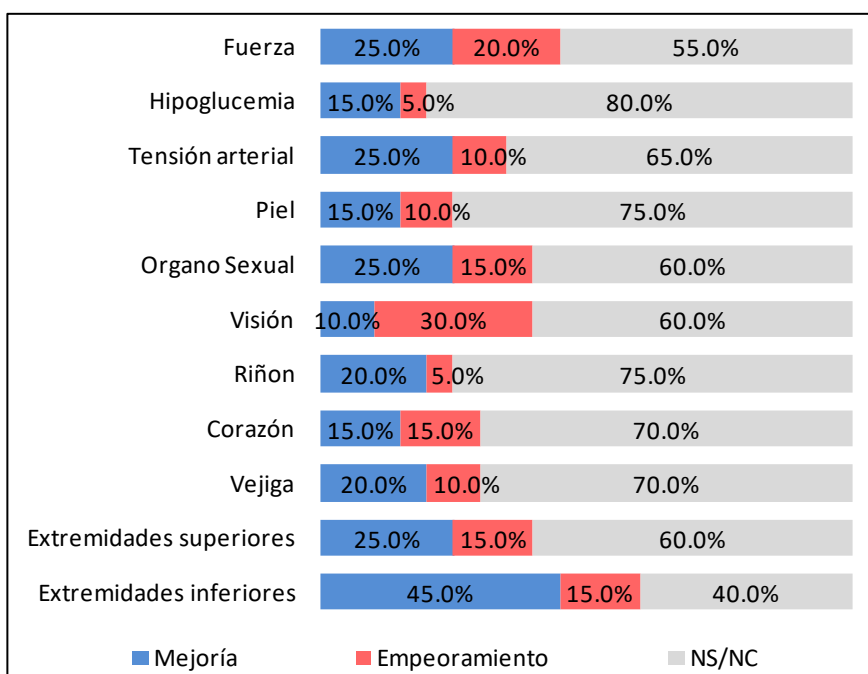


Gráfico 3.8: Después del tratamiento, determinadas zonas mejoran o empeoran.

## Después del tratamiento, ¿cómo evolucionó la enfermedad?

	N	%
Ha mejorado	7	35.0%
Se ha parado	8	40.0%
Sigue avanzando	2	10.0%
NS/NC	3	15.0%
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100.0%</b>

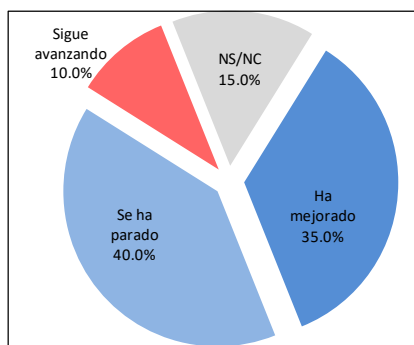


Gráfico 3.9: Después del tratamiento: ¿cómo evolucionó la enfermedad?

## Pruebas que le han realizado en los dos últimos años por motivos de su enfermedad

Tabla 3.10: Pruebas que le han realizado en los dos últimos años por motivos de su enfermedad

	Entre 1 y 2 veces	Entre 3 y 5 veces	Más de 5 veces	Más de 15 veces	NS/NC
Analíticas	20.0%	15.0%	30.0%	30.0%	5.0%
Electrocardiogramas	45.0%	30.0%	0.0%	5.0%	20.0%
Gammagrafía cardiaca	50.0%	5.0%	0.0%	0.0%	45.0%
Ecocardiograma	40.0%	0.0%	10.0%	0.0%	50.0%
Estudio fondo de ojo	45.0%	0.0%	10.0%	10.0%	35.0%
Electromiograma	45.0%	5.0%	5.0%	5.0%	40.0%
Pruebas digestivas	25.0%	10.0%	5.0%	5.0%	55.0%
Pruebas renales	20.0%	5.0%	5.0%	5.0%	65.0%
TAC	50.0%	5.0%	0.0%	0.0%	45.0%
Ecografía de corazón	35.0%	10.0%	5.0%	0.0%	50.0%
Ecografía hepática	30.0%	5.0%	5.0%	0.0%	60.0%
Ecografía renal	25.0%	0.0%	5.0%	0.0%	70.0%
Rayos X	35.0%	10.0%	10.0%	5.0%	40.0%

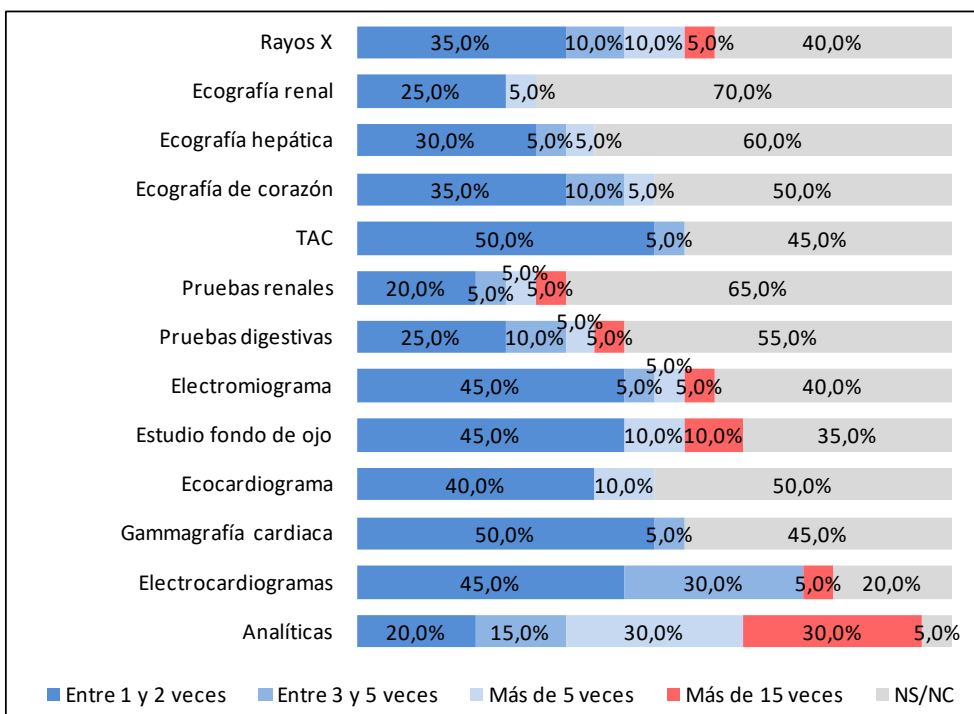


Gráfico 3.10: Pruebas que le han realizado en los dos últimos años por motivos de su enfermedad

### Consultas a las que ha asistido en los dos últimos años

	%
Cardiología	45.0%
Alergología	5.0%
Cirugía ortopédica y traumatología	30.0%
Dermatología	10.0%
Endocrinología	20.0%
Digestivo	45.0%
Genética	15.0%
Ginecología/Obtetricia	10.0%
Hematología	20.0%
Inmunología	25.0%
Medicina interna	70.0%
Nefrología	15.0%

Neurología	25.0%
Nutrición /dietética	5.0%
Oftalmología	65.0%
Otorrinolaringología	30.0%
Podología	40.0%
Psiquiatría	20.0%
Rehabilitación	20.0%
Servicios de urgencia	35.0%
Unidad del dolor	5.0%
Urología	40.0%

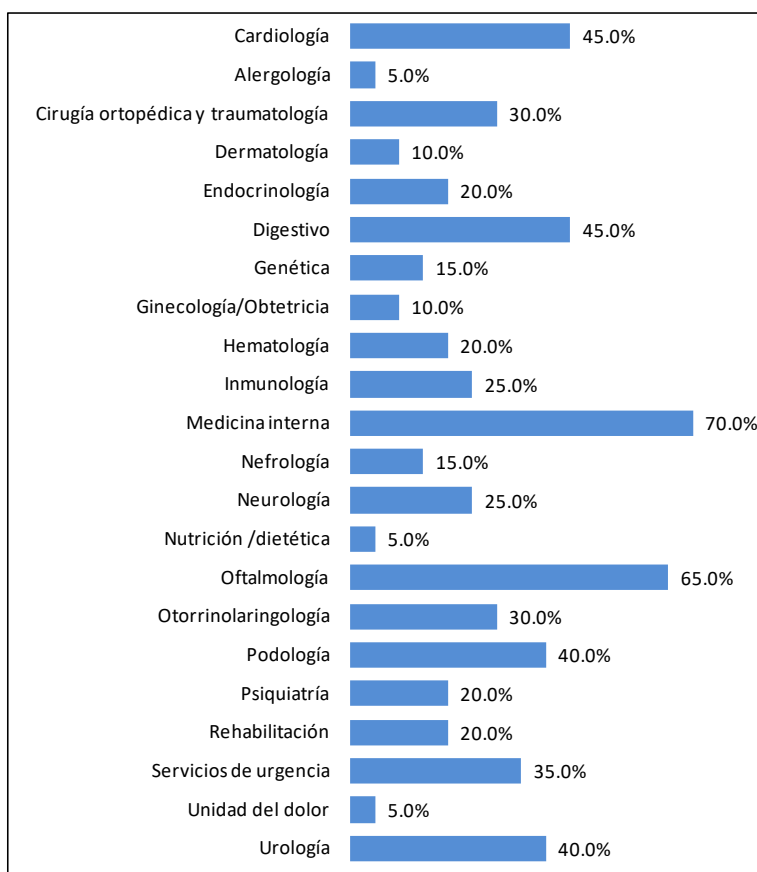
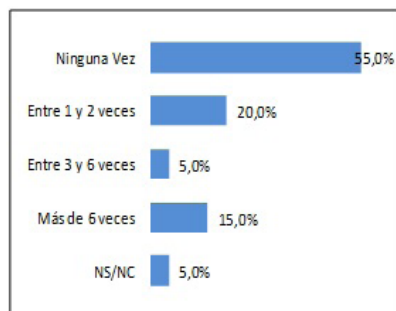


Gráfico 3.11: Consultas a las que ha asistido en los últimos 2 años

## Hospitalización en los dos últimos años

Tabla 3.12: Número de veces hospitalizados en los dos últimos años.

	N	%
Ninguna Vez	11	55,0%
Entre 1 y 2 veces	4	20,0%
Entre 3 y 6 veces	1	5,0%
Más de 6 veces	3	15,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 3.12: Número de veces hospitalizados en los dos últimos años

Determinadas necesidades sanitarias, por motivo de su enfermedad en los dos últimos años

Tabla 3.13: Determinadas necesidades en los últimos dos años

	%
Muletas	25.0%
Silla de ruedas	8.3%
Audífonos	8.3%
Gafas/Lentillas	66.7%
Cuidados de enfermería a domicilio	25.0%
Servicios de ayuda a domicilio (tareas del hogar)	25.0%
Cuidados dentales	33.3%
Intervención quirúrgica	50.0%
Apoyo psicológico	16.7%
Rehabilitación	25.0%
Ayudas para el transporte	16.7%
Adaptación de la vivienda	16.7%

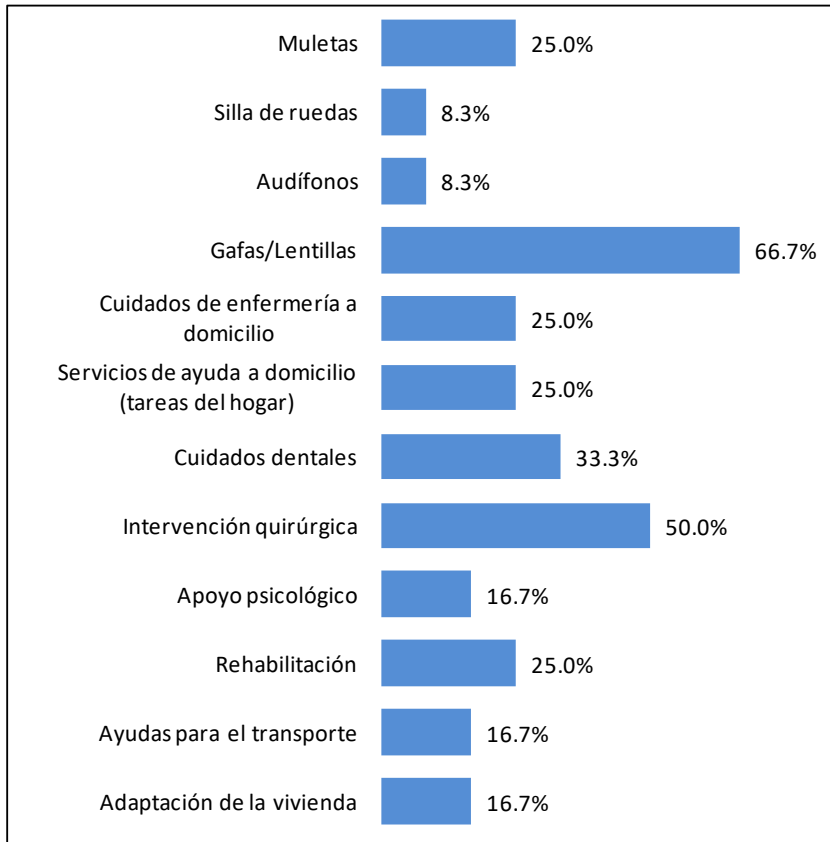


Gráfico 3.13: Determinadas necesidades en los dos últimos años

### Acceso a los productos sanitarios que necesita para su enfermedad

Tabla 3.14: ¿Dispone de los productos sanitarios que necesita para su enfermedad?

	N	%
Si. Están todos subvencionados por la Seguridad Social	12	60,0%
Si. Con dificultad	4	20,0%
No. Necesito otros que no cubre la Seguridad Social	2	10,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

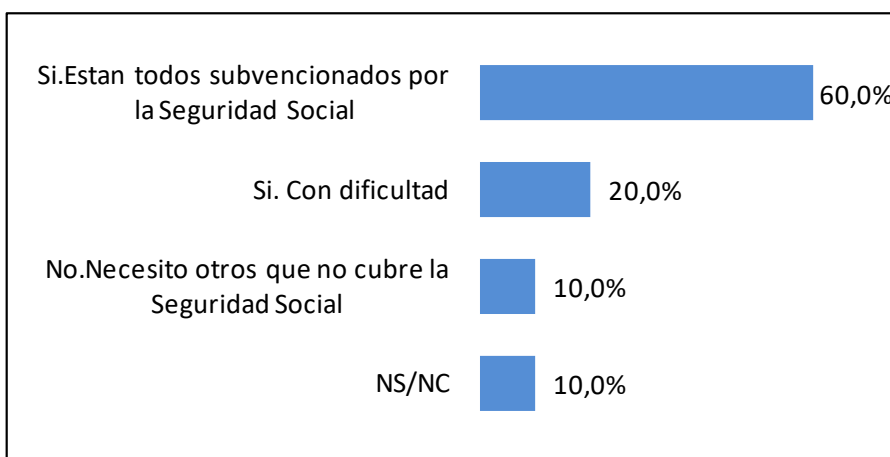


Gráfico 3.14: ¿Dispone de los productos sanitarios que necesita para su enfermedad?

¿Cuáles son las dificultades que tiene para obtener los medicamentos?

Tabla 3.15: ¿Cuáles son las dificultades que tiene para obtener los medicamentos?

	N	%
Me lo administra el Hospital de referencia fuera de mi localidad	7	35,0%
No tengo dificultad para conseguir el medicamento	11	55,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

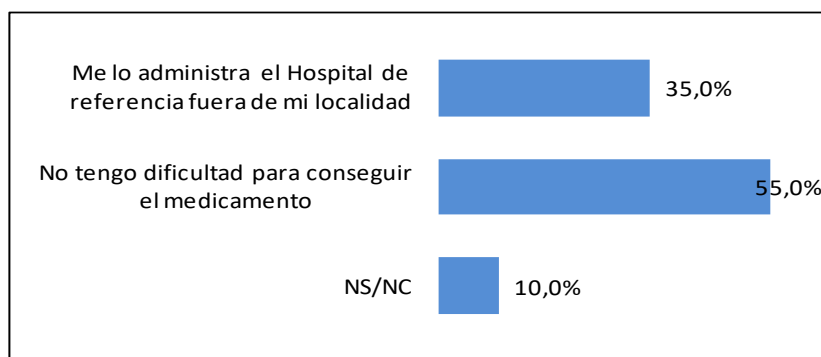


Gráfico 3.15: ¿Cuáles son las dificultades que tiene para obtener los medicamentos?

¿Cubre el Sistema Sanitario Público los productos que necesita la personas enferma para tratar su enfermedad?

Tabla 3.16: ¿Cubre el sistema sanitario público, los productos sanitarios que necesita para su enfermedad?

	N	%
Si, totalmente	11	55,0%
Si, parcialmente	9	45,0%
Total	20	100,0%

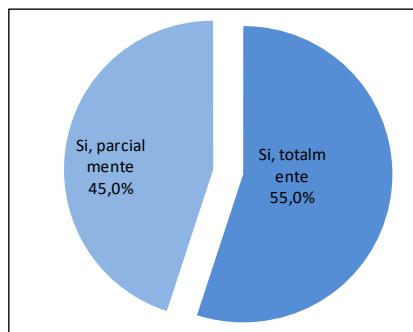


Gráfico 3.16: ¿Cubre el sistema sanitario público, los productos sanitarios que necesita para su enfermedad?

### Efectos de la medicación

Tabla 3.17: ¿Le ha provocado su medicación efectos secundarios negativos?

	N	%
Si	4	20,0%
No	13	65,0%
NS/NC	3	15,0%
Total	20	100,0%

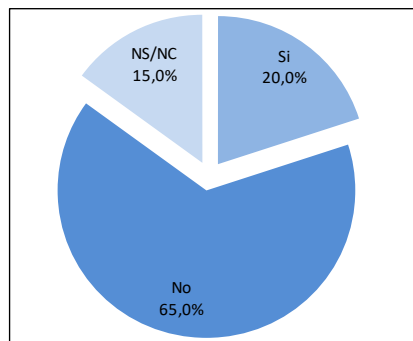


Gráfico 3.17: ¿Le ha provocado su medicación efectos secundarios negativos?

## Conocimiento de la Enfermedad de Andrade antes de padecerla

\* Pregunta multirrespuesta, el total suma más de 100%.

	N	%
Si	15	75.0%
No	5	25.0%
Total	20	100.0%

Tabla 4.1-A: En caso afirmativo, ¿Dónde o de quién?\*

	%
Familiar	86%
Vecino	14%
Medico	21%
Asociación	43%
Redes sociales	7%
Amigo/a	29%

Base: Habían oído hablar de la Enfermedad de Andrade

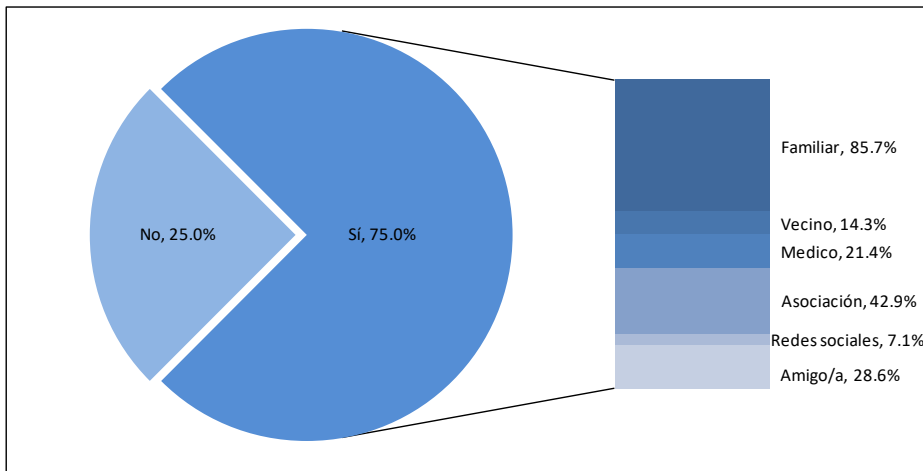


Gráfico 4.1: ¿Había oído hablar anteriormente de la enfermedad de Andrade?

### Conocimiento de las características de la Enfermedad de Andrade, antes de padecerla

\* Pregunta multirrespuesta, el total suma más de 100%.

N		%
Si	14	70.0%
No	5	25.0%
NS/NC	1	5.0%
Total	20	100.0%

	%
Un familiar	66.7%
Es muy conocida en mi localidad	46.7%
Conozco a alguien que la padece	26.7%

\*Base: Personas que conocían las características de la Enfermedad de Andrade

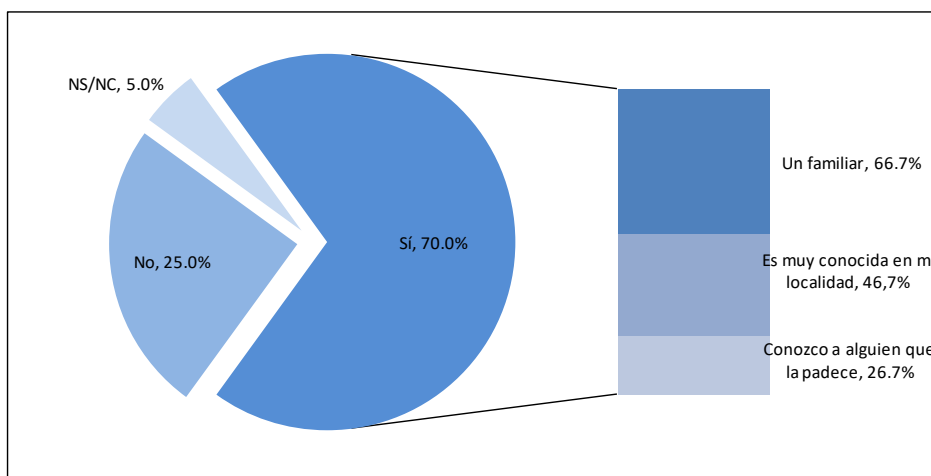
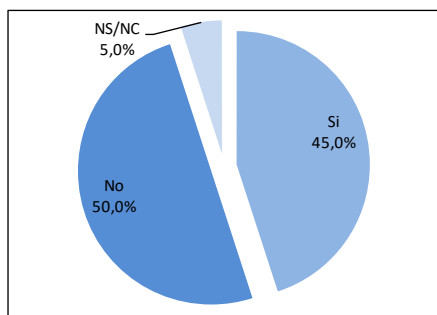


Gráfico 4.2: ¿Conocía las características de la enfermedad antes de padecerla?

### Información de los médicos de Atención Primaria de su centro de salud sobre la enfermedad de Andrade

Tabla 4.3: ¿Cree que los médicos de Atención Primaria de su localidad tienen suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade?

	N	%
Si	9	45,0%
No	10	50,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

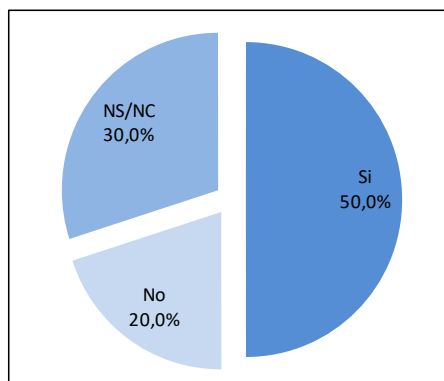


Gráfica 4.3: ¿Cree que los médicos de Atención Primaria de su localidad tienen suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade?

### Necesidad de otros profesionales, además de los sanitarios, para solucionar los problemas que le produce su enfermedad

Tabla 4.4: ¿Necesitaría ayuda de otros profesionales?

	N	%
Si	10	50,0%
No	4	20,0%
NS/NC	6	30,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 4.4: ¿Necesitaría ayuda de otros profesionales?

### Información en su localidad sobre la Enfermedad de Andrade

Tabla 4.5: ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre PAF?

	N	%
Si	12	60,0%
No	7	35,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

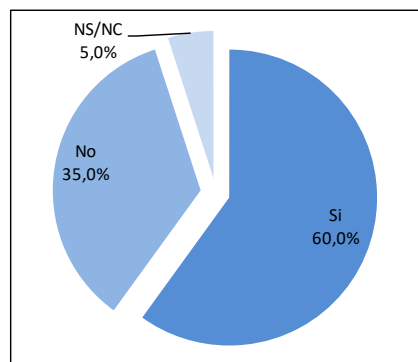


Gráfico 4.5: ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre PAF?

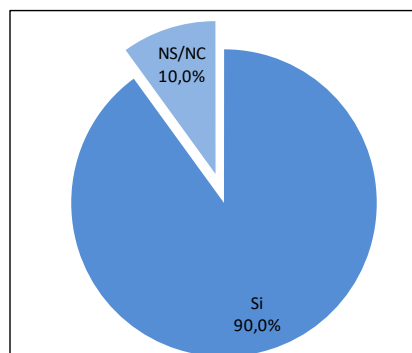
### Conocimiento sobre la existencia de una asociación de la enfermedad de Andrade en su localidad

La totalidad de las personas encuestadas (100%) conocen que en su localidad hay una Asociación de la Enfermedad de Andrade.

### Necesidad de la existencia de una asociación de la enfermedad

Tabla 4.6: ¿Cree que es necesario que exista una asociación de Andrade?

	N	%
Si	18	90,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%

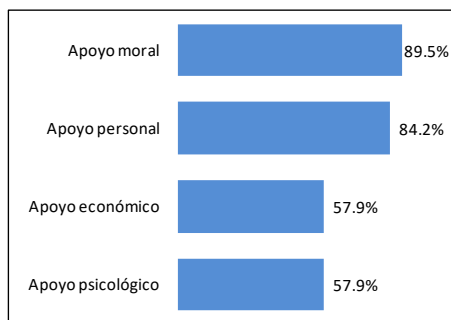


Gráfica 4.6: ¿Cree que es necesario que exista una asociación de Andrade?

### ¿Ha recibido algún tipo de apoyo por parte de ASVEA?

	%
Apoyo moral	89.5%
Apoyo personal	84.2%
Apoyo económico	57.9%
Apoyo psicológico	57.9%

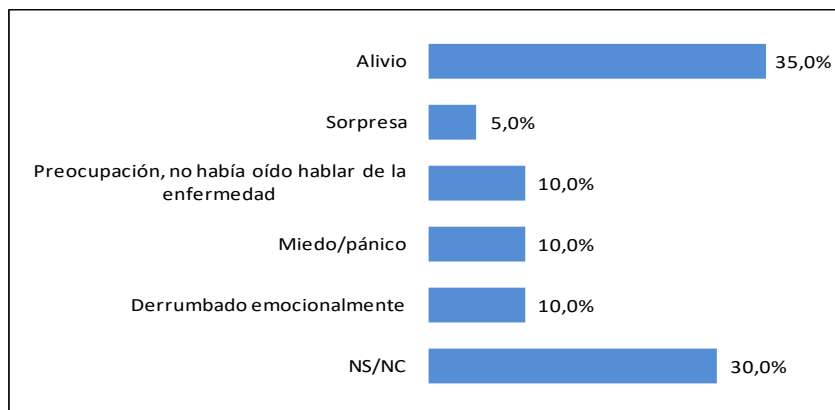
Base: Han recibido algún tipo de apoyo de la asociación



Gráfica 4.7: Tipos de apoyo recibido

### Reacción de la persona enferma cuando conoce el diagnóstico

	N	%
Alivio	7	35,0%
Sorpresa	1	5,0%
Preocupación, no había oído hablar de la enfermedad	2	10,0%
Miedo/pánico	2	10,0%
Derrumbado emocionalmente	2	10,0%
NS/NC	6	30,0%
Total	20	100,0%



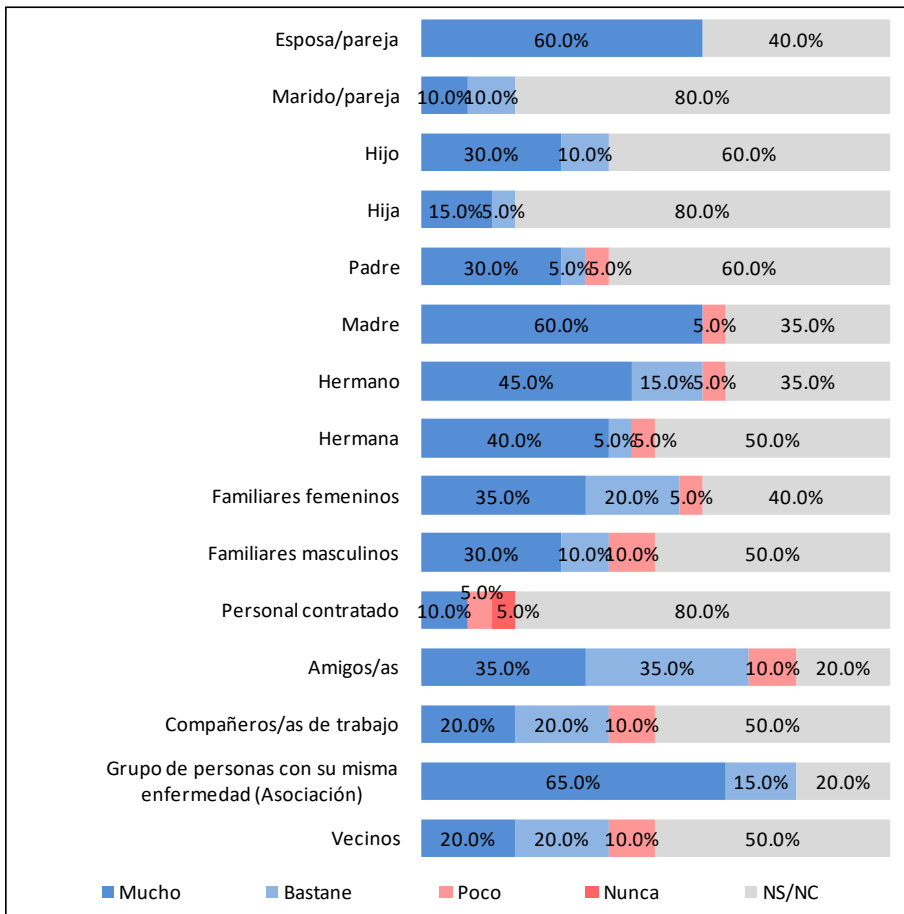
Gráfica 5.1: ¿Cuál fue su primera reacción cuando le diagnosticaron la enfermedad?

### ¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?

\* Pregunta multirrespuesta, suma más del 100%

Tabla 5.2: ¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?\*

	Mucho	Bastante	Poco	Nunca	NS/NC
Esposa/pareja	60.0%	0.0%	0.0%	0.0%	40.0%
Marido/pareja	10.0%	10.0%	0.0%	0.0%	80.0%
Hijo	30.0%	10.0%	0.0%	0.0%	60.0%
Hija	15.0%	5.0%	0.0%	0.0%	80.0%
Padre	30.0%	5.0%	5.0%	0.0%	60.0%
Madre	60.0%	0.0%	5.0%	0.0%	35.0%
Hermano	45.0%	15.0%	5.0%	0.0%	35.0%
Hermana	40.0%	5.0%	5.0%	0.0%	50.0%
Familiares femeninos	35.0%	20.0%	5.0%	0.0%	40.0%
Familiares masculinos	30.0%	10.0%	10.0%	0.0%	50.0%
Personal contratado	10.0%	0.0%	5.0%	5.0%	80.0%
Amigos/as	35.0%	35.0%	10.0%	0.0%	20.0%
Compañeros/as de trabajo	20.0%	20.0%	10.0%	0.0%	50.0%
Grupo de personas con su misma enfermedad (Asociación)	65.0%	15.0%	0.0%	0.0%	20.0%
Vecinos	20.0%	20.0%	10.0%	0.0%	50.0%

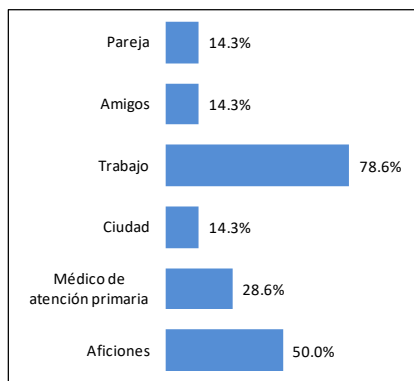


Gráfica 5.2: ¿Ha recibido apoyo de las siguientes personas?

### Aspectos en los que ha sufrido cambios la persona enferma, debido a su enfermedad

\* Pregunta multirrespuesta, suma más del 100%

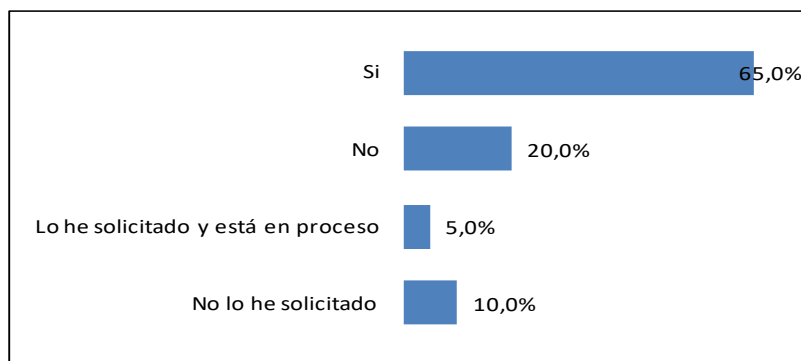
	%
Pareja	14.3%
Amigos	14.3%
Trabajo	78.6%
Ciudad	14.3%
Médico de atención primaria	28.6%
Aficiones	50.0%



Gráfica 5.3: Aspectos en los que ha sufrido algún cambio debido a su enfermedad

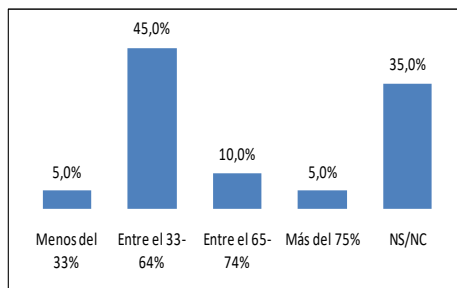
### ¿Tiene certificado y grado de discapacidad reconocidos?

	N	%
Si	13	65,0%
No	4	20,0%
Lo he solicitado y está en proceso	1	5,0%
No lo he solicitado	2	10,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 5.4: ¿Tiene el certificado de discapacidad?

	N	%
Menos del 33%	1	5,0%
Entre el 33-64%	9	45,0%
Entre el 65-74%	2	10,0%
Más del 75%	1	5,0%
NS/NC	7	35,0%
Total	20	100,0%



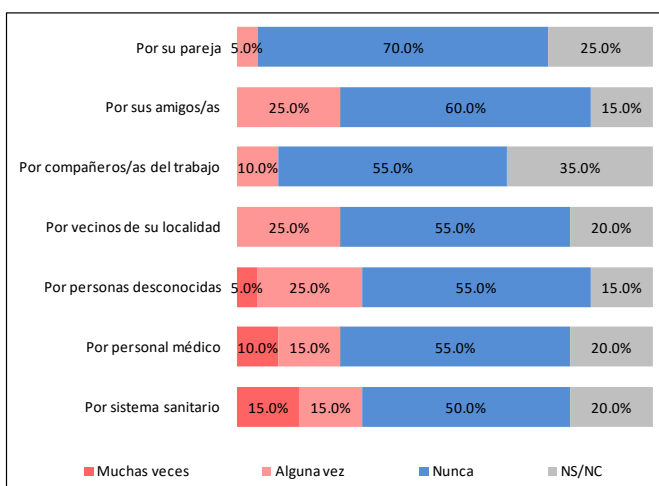
Gráfica 5.5: ¿Qué grado de discapacidad tiene valorado?

## Sentimiento de discriminación de la persona enferma debido a su enfermedad

\* Pregunta multirrespuesta, suma más del 100%

Tabla 5.6: Por parte de quién, ha sentido discriminación debido a su enfermedad\*

	Muchas veces	Alguna vez	Nunca	NS/NC
Por su pareja	0.0%	5.0%	70.0%	25.0%
Por sus amigos/as	0.0%	25.0%	60.0%	15.0%
Por compañeros/as del trabajo	0.0%	10.0%	55.0%	35.0%
Por vecinos de su localidad	0.0%	25.0%	55.0%	20.0%
Por personas desconocidas	5.0%	25.0%	55.0%	15.0%
Por personal médico	10.0%	15.0%	55.0%	20.0%
Por sistema sanitario	15.0%	15.0%	50.0%	20.0%



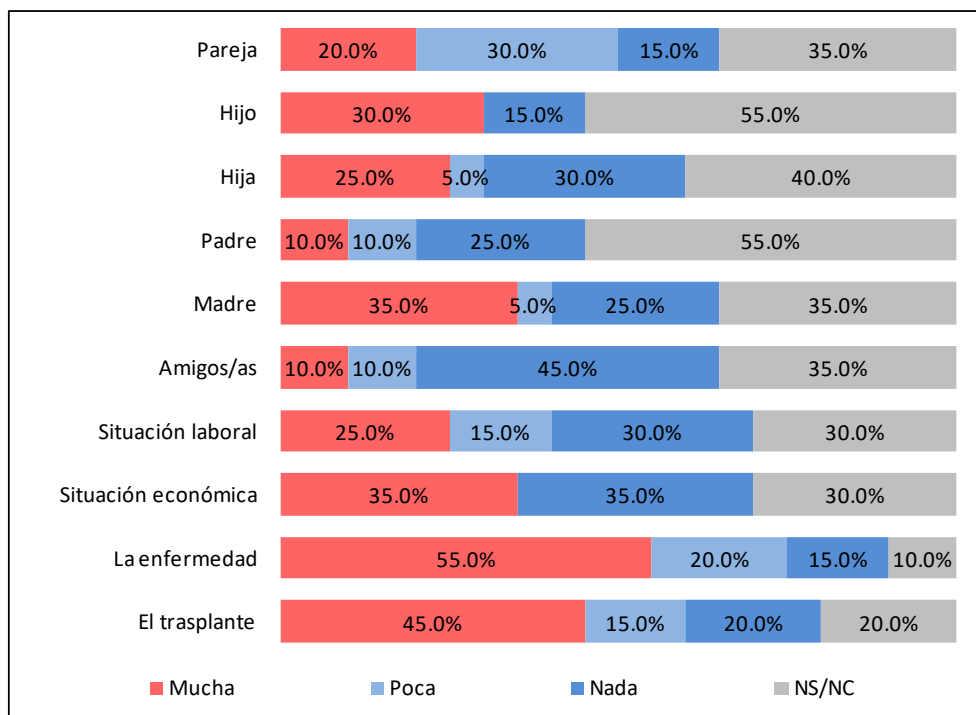
Gráfica 5.6: Por parte de quién, ha sentido discriminación debido a su enfermedad

## Cuestiones que más le preocupa, a la persona enferma, debido a su enfermedad

\* Pregunta multirrespuesta, suma más del 100%

Tabla 5.7: Cuestiones que más le preocupan debido a su enfermedad\*

	Mucha	Poca	Nada	NS/NC
Pareja	20.0%	30.0%	15.0%	35.0%
Hijo	30.0%	0.0%	15.0%	55.0%
Hija	25.0%	5.0%	30.0%	40.0%
Padre	10.0%	10.0%	25.0%	55.0%
Madre	35.0%	5.0%	25.0%	35.0%
Amigos/as	10.0%	10.0%	45.0%	35.0%
Situación laboral	25.0%	15.0%	30.0%	30.0%
Situación económica	35.0%	0.0%	35.0%	30.0%
La enfermedad	55.0%	20.0%	15.0%	10.0%
El trasplante	45.0%	15.0%	20.0%	20.0%



Gráfica 5.7: Cuestiones que más le preocupan debido a su enfermedad

## Cuestiones que le ayudarían a la persona enferma, a llevar mejor su enfermedad

\* Pregunta multirrespuesta, suma más del 100%

Tabla 5.8: Cuestiones que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad\*

	Mucho	Poco	Nada	NS/NC
Situación de Pareja	30.0%	5.0%	30.0%	35.0%
Situación Familiar	15.0%	20.0%	35.0%	30.0%
Situación Puesto trabajo	5.0%	20.0%	30.0%	45.0%
Aprender nuevo oficio	10.0%	10.0%	40.0%	40.0%
Mas apoyo de mis amistades	0.0%	25.0%	35.0%	40.0%
Nuevas amistades	5.0%	20.0%	35.0%	40.0%
Mas ocio y tiempo libre	35.0%	15.0%	20.0%	30.0%
Nuevas actividades deportivas	10.0%	35.0%	15.0%	40.0%
Mas sesiones de fisioterapia	15.0%	20.0%	30.0%	35.0%
Situación Económica mejor	20.0%	20.0%	30.0%	30.0%
Oficina orientación laboral	10.0%	25.0%	30.0%	35.0%
Más ofertas de trabajo	5.0%	25.0%	35.0%	35.0%
Más cursos, estudios...	20.0%	10.0%	35.0%	35.0%
Más información sobre ayudas	30.0%	25.0%	20.0%	25.0%
Más ofertas lúdicas	20.0%	20.0%	20.0%	40.0%
Más dotación económica en prótesis y material sanitario	40.0%	5.0%	15.0%	40.0%
Clasificación diferentes para asignar pensiones	35.0%	5.0%	10.0%	50.0%

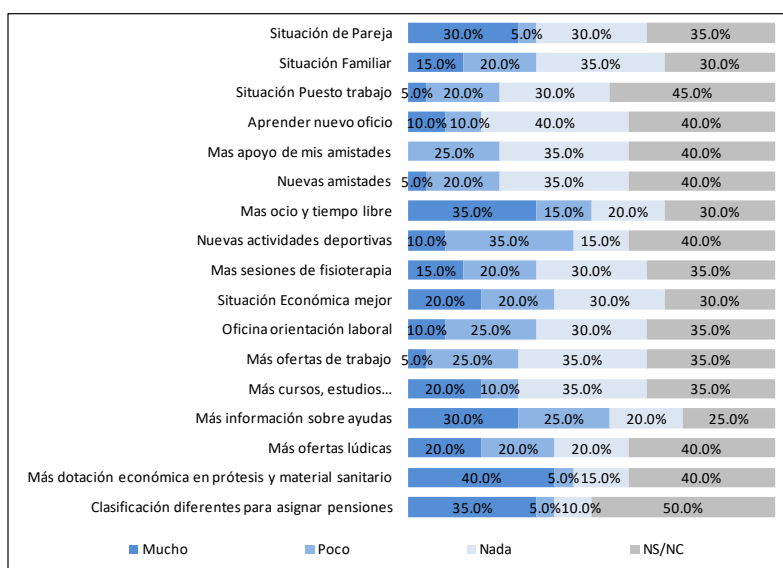
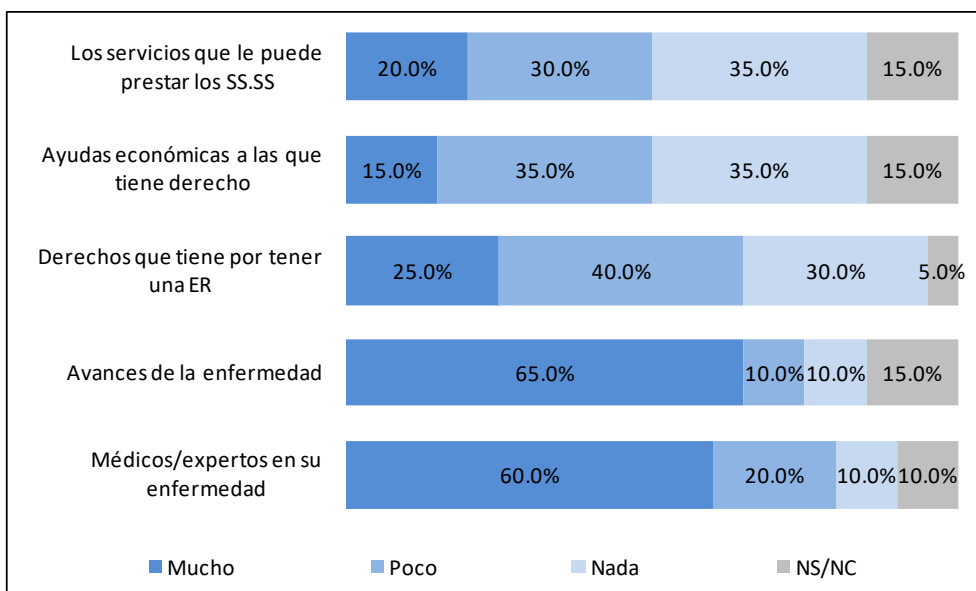


Tabla 5.8: Cuestiones que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad

Conocimiento que tienen las personas enfermas de los siguientes aspectos

Tabla 5.9: Conocimiento que tiene de los siguientes aspectos

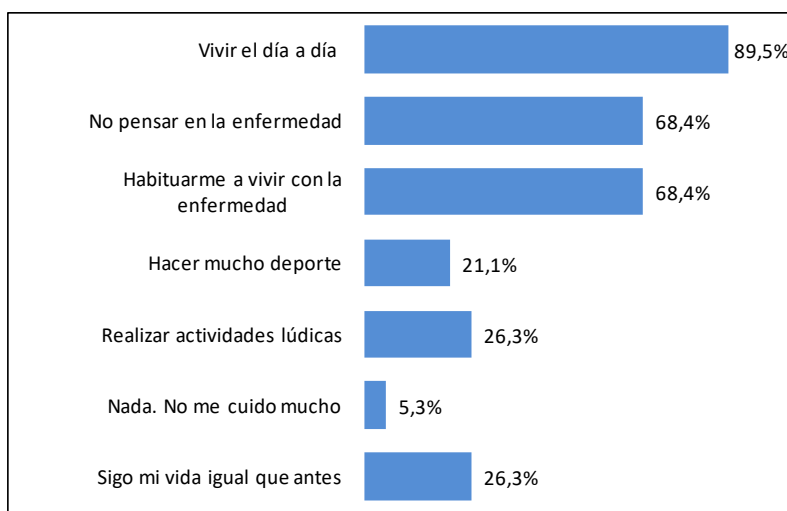
	Mucho	Poco	Nada	NS/NC
Los servicios que le puede prestar los SS.SS	20.0%	30.0%	35.0%	15.0%
Ayudas económicas a las que tiene derecho	15.0%	35.0%	35.0%	15.0%
Derechos que tiene por padecer una Enfermedad Rara	25.0%	40.0%	30.0%	5.0%
Avances de la enfermedad	65.0%	10.0%	10.0%	15.0%
Médicos/expertos en su enfermedad	60.0%	20.0%	10.0%	10.0%



Gráfica 5.9: Conocimiento que tiene de los siguientes aspectos

### Actividades cotidianas que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad

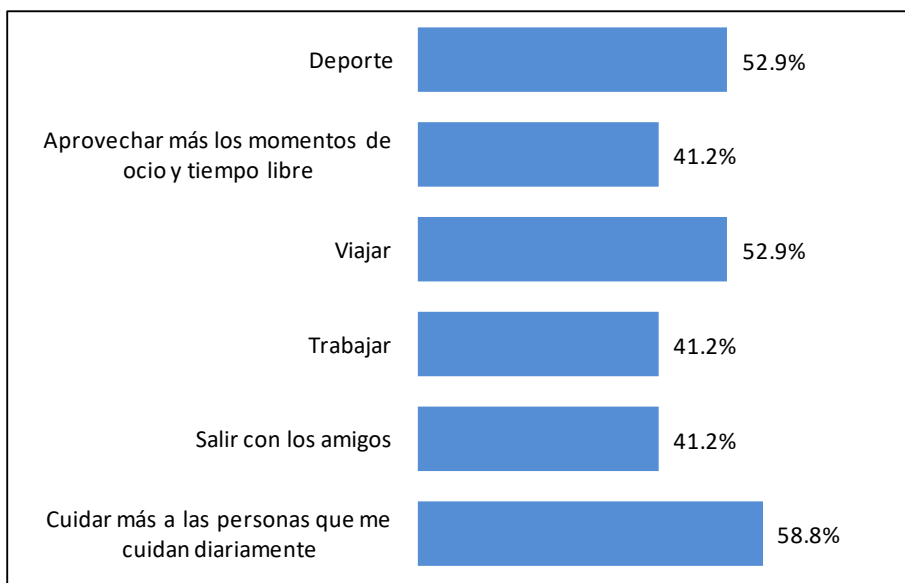
	%
Vivir el día a día	89.5%
No pensar en la enfermedad	68.4%
Habituarme a vivir con la enfermedad	68.4%
Hacer mucho deporte	21.1%
Realizar actividades lúdicas	26.3%
Nada. No me cuido mucho	5.3%
Sigo mi vida igual que antes	26.3%



Gráfica 5.10: Actividades que le podrían ayudar a llevar mejor su enfermedad

### Actividades que no realiza y que le podrían ayudar

	%
Deporte	52.9%
Aprovechar más los momentos de ocio y tiempo libre	41.2%
Viajar	52.9%
Trabajar	41.2%
Salir con los amigos	41.2%
Cuidar más a las personas que me cuidan diariamente	58.8%

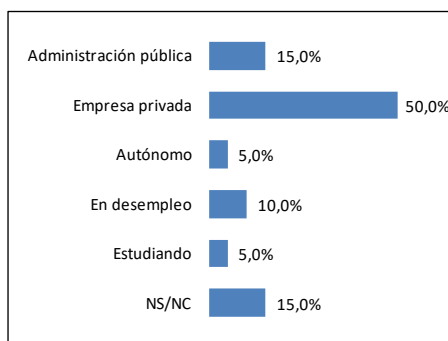


Gráfica 5.11: Actividades que no realiza y le podrían ayudar

### Situación laboral en la que se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad

Tabla 6.1: ¿ En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad?

	N	%
Administración pública	3	15,0%
Empresa privada	10	50,0%
Autónomo	1	5,0%
En desempleo	2	10,0%
Estudiando	1	5,0%
NS/NC	3	15,0%



Gráfica 6.1: ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad?

### En el caso de que estuviera trabajando, ¿tomó su empresa medidas para adaptarle el puesto de trabajo ?

Tabla 6.2: En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad, ¿tomó su empresa medidas para adaptarle el puesto?

	N	%
Si	1	5,0%
No	10	50,0%
NS/NC	9	45,0%
Total	20	100,0%

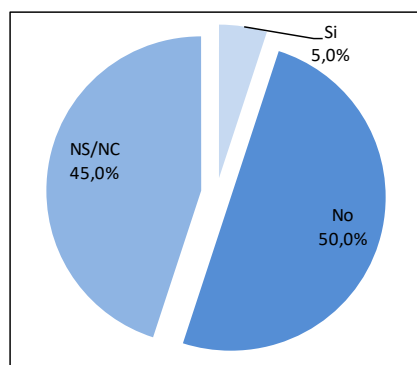
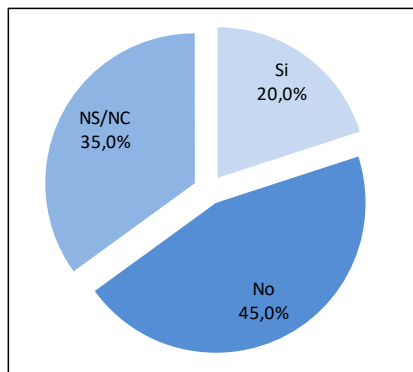


Tabla 6.2: En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad, ¿tomó su empresa medidas para adaptarle el puesto?

¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a su enfermedad?

Tabla 6.3: ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a su enfermedad?

	N	%
Si	4	20,0%
No	9	45,0%
NS/NC	7	35,0%
Total	20	100,0%

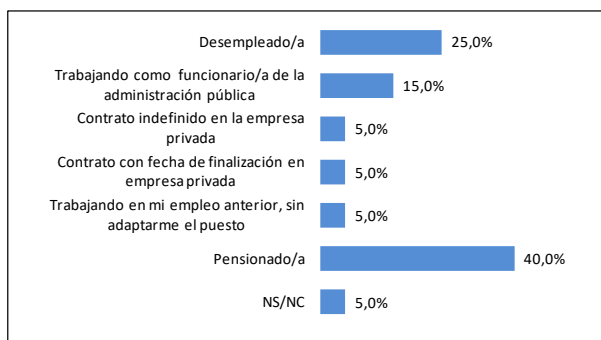


Gráfica 6.3: ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a su enfermedad?

¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?

Tabla 6.4: ¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?

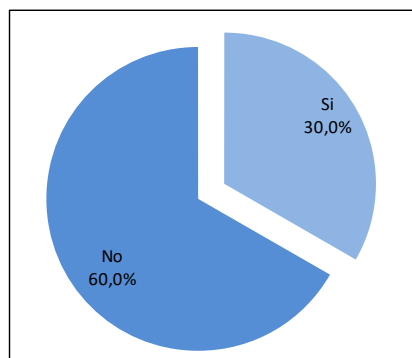
	N	%
Desempleado/a	5	25,0%
Trabajando como funcionario/a de la administración pública	3	15,0%
Contrato indefinido en la empresa privada	1	5,0%
Contrato con fecha de finalización en empresa privada	1	5,0%
Trabajando en mi empleo anterior, sin adaptarme el puesto	1	5,0%
Pensionado/a	8	40,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 6.4: ¿En qué situación laboral se encuentra actualmente?

¿Ha tenido que cambiar su situación laboral debido a su enfermedad?

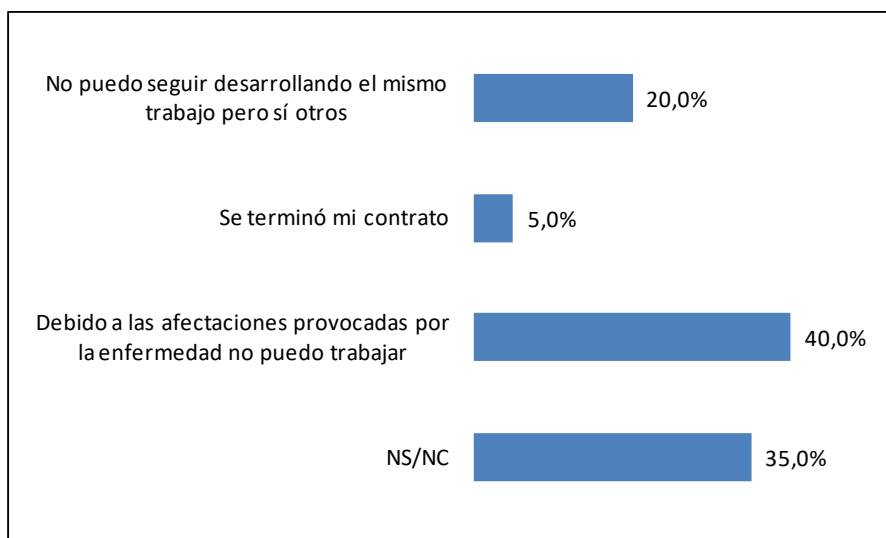
	N	%
Si	6	30,0%
No	12	60,0%
NS/NC	2	10,0%



Gráfica 6.5: ¿Ha tenido que cambiar su situación laboral como consecuencia de la enfermedad?

	%
No puedo seguir desarrollando el mismo trabajo pero sí otros	20,0%
Se terminó mi contrato	5,0%
Debido a las afectaciones provocadas por la enfermedad no puedo trabajar	40,0%
NS/NC	35,0%

\*Base: las personas que han cambiado su situación laboral

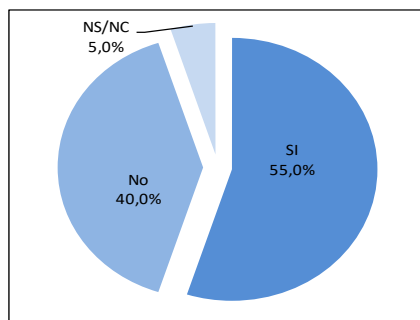


Gráfica 6.6: Motivos por los que han cambiado de empleo

¿Ha perdido usted oportunidades labores debido a su enfermedad?

Tabla 6.7. ¿Ha perdido usted oportunidades laborales debido a su enfermedad?

	N	%
SI	11	55,0%
No	8	40,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

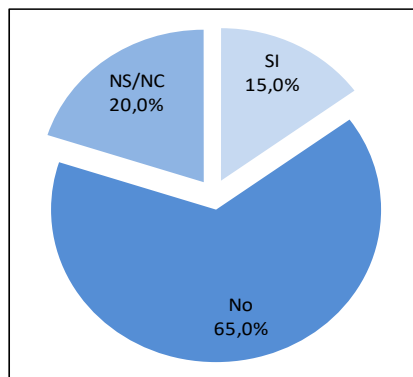


Gráfica 6.7. ¿Ha perdido usted oportunidades laborales debido a su enfermedad?

¿Ha rechazado su pareja oportunidades laborales debido a su enfermedad?

Tabla 6.8: ¿Ha rechazado su pareja oportunidades laborales por su enfermedad?

	N	%
SI	3	15,0%
No	13	65,0%
NS/NC	4	20,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 6.8: ¿Ha rechazado su pareja oportunidades laborales por su enfermedad?

¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral, alguna persona de su unidad familiar para atenderlo/a a usted?

Tabla 6.9: ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral alguna persona de su unidad familiar para atenderlo/a a usted?		
	N	%
SI	3	15,0%
No	13	65,0%
NS/NC	4	20,0%
Total	20	100,0%

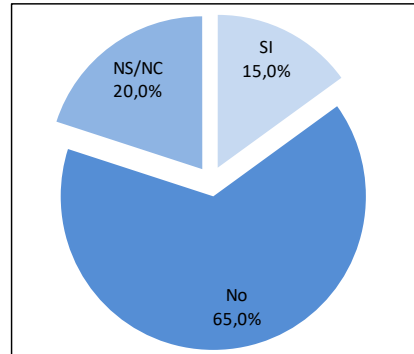


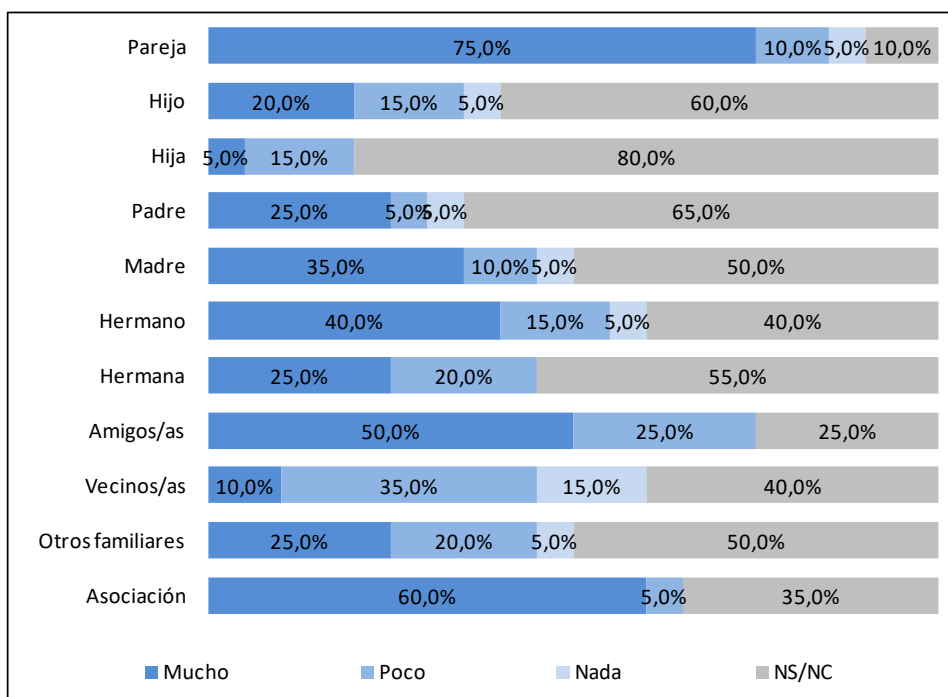
Gráfico 6.9: ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral alguna persona de su unidad familiar para atenderlo/a a usted?

Tabla 6.9A: Si, ha tenido que cambiar su jornada laboral: Pareja femenina		
	N	%
SI	3	100,0%
Total	3	100,0%

¿Con quién habla abiertamente de su enfermedad?

Tabla 7.1. ¿Con quién habla abiertamente de su enfermedad?

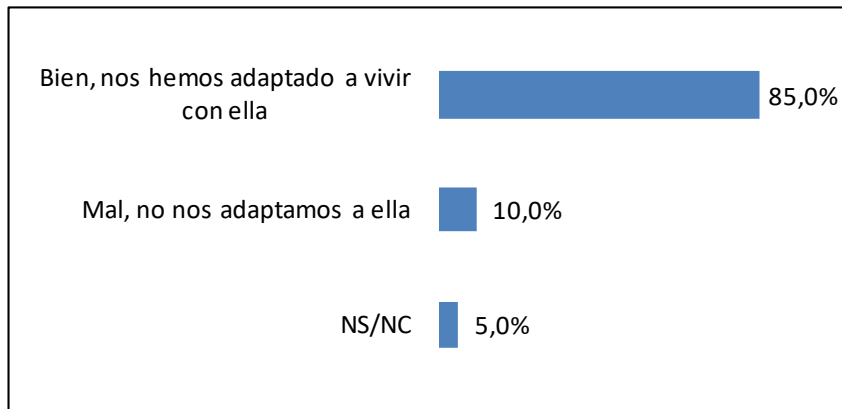
	<b>Mucho</b>	<b>Poco</b>	<b>Nada</b>	<b>NS/NC</b>
Pareja	75,0%	10,0%	5,0%	10,0%
Hijo	20,0%	15,0%	5,0%	60,0%
Hija	5,0%	15,0%	0,0%	80,0%
Padre	25,0%	5,0%	5,0%	65,0%
Madre	35,0%	10,0%	5,0%	50,0%
Hermano	40,0%	15,0%	5,0%	40,0%
Hermana	25,0%	20,0%	0,0%	55,0%
Amigos/as	50,0%	25,0%	0,0%	25,0%
Vecinos/as	10,0%	35,0%	15,0%	40,0%
Otros familiares	25,0%	20,0%	5,0%	50,0%
Asociación	60,0%	5,0%	0,0%	35,0%



Gráfica 7.1. ¿Con quién habla abiertamente de su enfermedad?

## ¿Cómo vive su familia la enfermedad?

	N	%
Bien, nos hemos adaptado a vivir con ella	17	85,0%
Mal, no nos adaptamos a ella	2	10,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

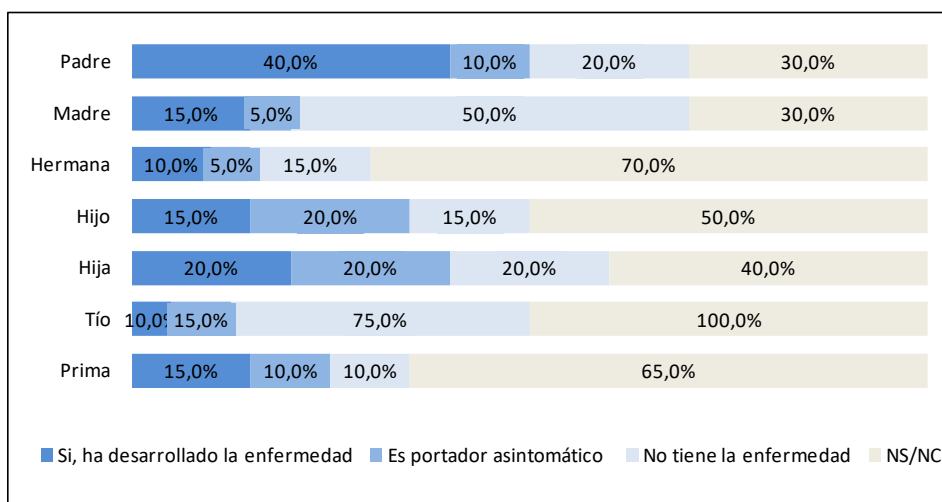


Gráfica 7.2: ¿Cómo vive su familia la enfermedad?

## Relación de sus familiares con la enfermedad

Tabla 7.3: ¿Cual es la relación de su familia con la enfermedad?

	Si, ha desarrollado la enfermedad	Es portador asintomático	No tiene la enfermedad	NS/NC
Padre	40,0%	10,0%	20,0%	30,0%
Madre	15,0%	5,0%	50,0%	30,0%
Hermana	10,0%	5,0%	15,0%	70,0%
Hijo	15,0%	20,0%	15,0%	50,0%
Hija	20,0%	20,0%	20,0%	40,0%
Tío	10,0%	15,0%	75,0%	100,0%
Prima	15,0%	10,0%	10,0%	65,0%

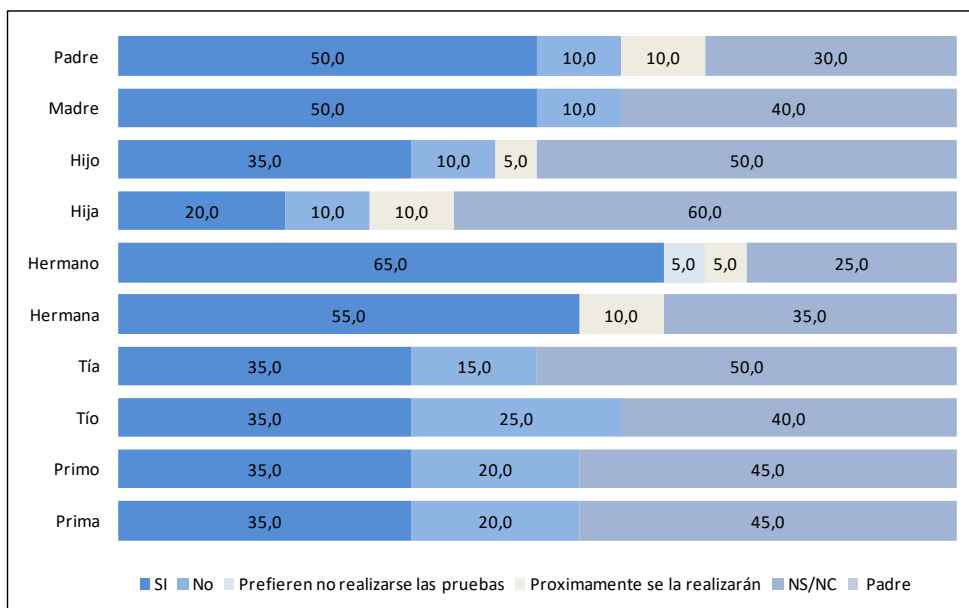


Gráfica 7.3: ¿Cual es la relación de su familia con la enfermedad?

¿Se han realizado sus familiares las pruebas para comprobar si tienen la enfermedad?

Tabla 7.4: ¿Se han realizado sus familiares las pruebas para comprobar si tienen la enfermedad?

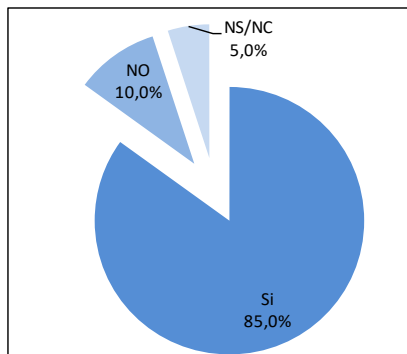
	SI	No	Prefieren no realizárselas	Próximamente se la realizarán	NS/NC
Padre	50,0%	10,0%	-	10,0%	30,0%
Madre	50,0%	10,0%	-	-	40,0%
Hijo	35,0%	10,0%	-	5,0%	50,0%
Hija	20,0%	10,0%	-	10,0%	60,0%
Hermano	65,0%	-	5,0%	5,0%	25,0%
Hermana	55,0%	-	-	10,0%	35,0%
Tía	35,0%	15,0%	-	-	50,0%
Tío	35,0%	25,0%	-	-	40,0%
Primo	35,0%	20,0%	-	-	45,0%
Prima	35,0%	20,0%	-	-	45,0%



Gráfica 7.4: ¿Se han realizado sus familiares las pruebas para comprobar si tienen la enfermedad?

¿Anima usted a sus familiares a realizarse las pruebas para conocer si tienen la enfermedad?

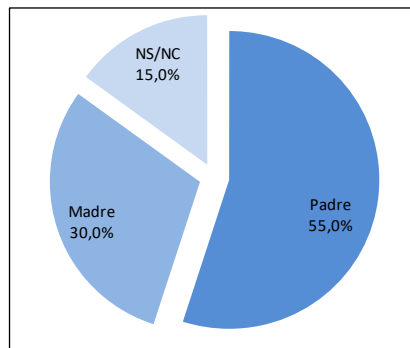
Tabla 7.5: ¿Anima usted a sus familiares a realizarse las pruebas?		
	N	%
Si	17	85,0%
NO	2	10,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 7.5: ¿Anima usted a sus familiares a realizarse las pruebas?

¿Sabe quien le ha transmitido la enfermedad?

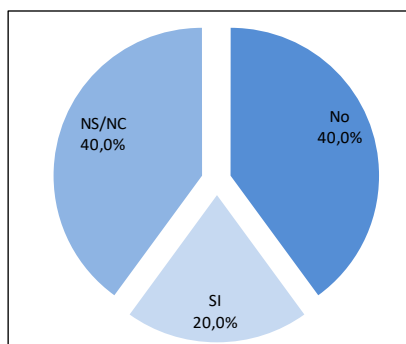
Tabla 7.6: ¿Sabe quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?		
	N	%
Padre	11	55,0%
Madre	6	30,0%
NS/NC	3	15,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 7.6: ¿Sabe quién de sus familiares le ha transmitido la enfermedad?

### ¿Ha transmitido la enfermedad?

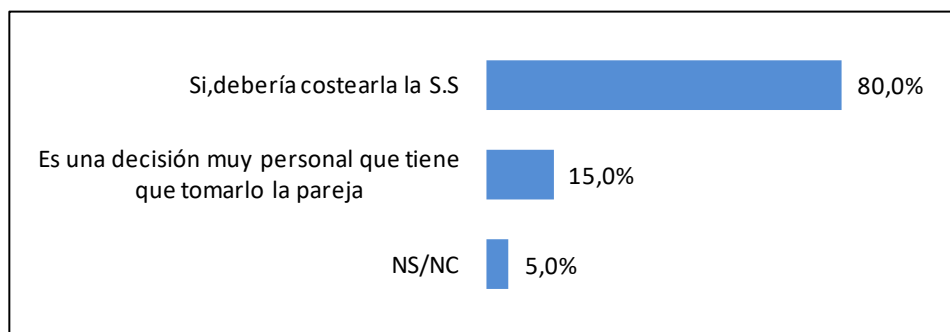
	N	%
No	8	40,0%
SI	4	20,0%
NS/NC	8	40,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 7.7: ¿Ha transmitido la enfermedad?

### ¿Cree conveniente realizarse el Diagnóstico Genético Preimplantacional?

	N	%
Si, debería costearla la S.S	16	80,0%
Es una decisión muy personal que tiene que tomarlo la pareja	3	15,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 7.8: ¿Cree conveniente realizarse el DGP?

## ANEXO 5. CUESTIONARIO NIVEL 1-F (FAMILIARES)



Universidad  
de Huelva

### NIVEL 1-F

Nº DE ORDEN: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_/\_\_\_\_/2018

(Espacio a rellenar por la  
organización)

### CUESTIONARIO SOBRE LA POLINEUROPATÍA AMILOIDÓTICA FAMILIAR (ENFERMEDAD DE ANDRADE)

Montérdez Santos, I (Coord.)

El cuestionario pretende recoger información, de los/as familiares de las personas que padecen la Enfermedad de Andrade en el foco de Valverde del Camino (España).

La información que nos proporcionéis, es de gran importancia para el estudio.

**MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN**

#### INSTRUCCIONES:

Para contesta marque con una **X** las respuestas que elija. En el caso de que no esté de acuerdo con las respuestas que se dan, **NO SEÑALE NADA**. Si lo desea, escriba en el apartado correspondiente las cuestiones que completan su explicación.

Todos los datos que se obtengan serán tratados de manera anónima conforme a la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de Datos de carácter personal y están a su disposición.

Para ampliar información o dudas: [imonterdez@gmail.com](mailto:imonterdez@gmail.com)

**DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS DE LA PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO**

<b>1. PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO</b>	
1. Esposa /Pareja.....	<input type="checkbox"/>
2. Esposo /Pareja.....	<input type="checkbox"/>
3. Padre.....	<input type="checkbox"/>
4. Madre.....	<input type="checkbox"/>
5. Hijo.....	<input type="checkbox"/>
6. Hija.....	<input type="checkbox"/>
7. Hermano.....	<input type="checkbox"/>
8. Hermana.....	<input type="checkbox"/>
9. Amigo.....	<input type="checkbox"/>
10. Amiga.....	<input type="checkbox"/>
11. Otro. ¿Quién? _____	
<b>2. SEXO</b>	
1. Mujer .....	<input type="checkbox"/>
2. Hombre .....	<input type="checkbox"/>
<b>3. EDAD</b>	
1. _____ años	
<b>4. ¿Tiene usted hijos/as?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿Cuántos/as?	
4.1.1. Nº de Hijas: _____	
4.1.2. Nº de Hijos: _____	
<b>5. Población donde vive</b>	
1. _____	
<b>6. Ciudad de Nacimiento</b>	
1. _____	
<b>7. Nivel de estudios</b>	
1. Sin estudios.....	<input type="checkbox"/>
2. Estudios Básicos.....	<input type="checkbox"/>
3. Estudios de Grado Medio/Superior.....	<input type="checkbox"/>
4. Estudios Universitarios.....	<input type="checkbox"/>
5. Estudios de Posgrado.....	<input type="checkbox"/>

<b>8. Profesión</b>	
1. _____	
<b>9. ¿Vive usted en el mismo domicilio que la persona enferma?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
<b>10.¿Tiene usted antepasados portugueses?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿de qué zona o ciudad de Portugal son sus antepasados?	
11.1.1 _____	

**ASPECTOS SOCIALES**

<b>11. ¿Había oído usted hablar de la enfermedad de Andrade antes de padecerla su familiar o su amigo/a?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No. ....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿Dónde?	
2.1.Familiar .....	<input type="checkbox"/>
2.2.Vecino/a.....	<input type="checkbox"/>
2.3.Médico/a.....	<input type="checkbox"/>
2.4.Asociación.....	<input type="checkbox"/>
2.5.Medios de comunicación (TV, revista, radio...) .....	<input type="checkbox"/>
2.6.Redes sociales.....	<input type="checkbox"/>
2.7.Internet.....	<input type="checkbox"/>
2.8.Amigo/a.....	<input type="checkbox"/>
2.9.Otros: _____	
<b>12. ¿Cree que los médicos/as de atención primaria y personal sanitario de su centro de salud, tienen suficiente información sobre la enfermedad de Andrade?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

<b>13. ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre la enfermedad de Andrade?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
<b>14. ¿Conoce si en su localidad hay alguna asociación de la enfermedad de Andrade?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿sabe usted el nombre de la asociación y sabría como contactar con ella? _____	
<b>15. ¿Cree usted que es necesario que exista una asociación u otro organismo que se ocupe de esta enfermedad en su localidad?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

### ASPECTOS SANITARIOS

<b>16. ¿Cuáles fueron los primeros síntomas, que le notó usted, o que le comentó su familiar o amigo, cuando empezó a sentir la enfermedad?</b>	
1. Cambios de humor.....	<input type="checkbox"/>
2. Alteraciones en las extremidades inferiores (pies, piernas):	
2.1. Distinta forma de caminar.....	<input type="checkbox"/>
2.2. Pérdida de sensibilidad.....	<input type="checkbox"/>
2.3. Hipersensibilidad .....	<input type="checkbox"/>
2.4. Calor.....	<input type="checkbox"/>
2.5. Frio.....	<input type="checkbox"/>
2.6. Calambres.....	<input type="checkbox"/>
2.7. Dolor.....	<input type="checkbox"/>
2.8. Hormigueo.....	<input type="checkbox"/>
2.9. Otras: _____	
3. Alteraciones en las extremidades superiores (manos y brazos):	
3.2. Pérdida de sensibilidad.....	<input type="checkbox"/>
3.3. Pérdida de fuerza.....	<input type="checkbox"/>
3.4. Hormigueo.....	<input type="checkbox"/>
3.5. Calor.....	<input type="checkbox"/>
3.6. Frio.....	<input type="checkbox"/>

3.7. Calambres.....

3.8. Otras: \_\_\_\_\_

4. Alteraciones digestivas :

4.1. Diarreas.....

4.2. Estreñimiento.....

4.3. Alternancia de diarrea con estreñimiento.....

4.4. Digestión pesada .....

4.5. Otras: \_\_\_\_\_

5. Alteraciones sexuales:

5.1. Impotencia sexual.....

5.2. Perdida de deseo sexual.....

5.3. Otras: \_\_\_\_\_

6. Tensión arterial:

6.1. Descompensación arterial.....

6.2. Hipotensión (tensión baja).....

6.3. Otras: \_\_\_\_\_

7. Hipoglucemia (Bajada de azúcar frecuente).....

8. Alteraciones en la sudoración.....

9. Pérdida de peso.....

10. Cansancio.....

11. Otras/s. \_\_\_\_\_

17. ¿Cree usted que su familiar/amigo ha tenido consecuencias debido al retraso en el diagnóstico?

CONSECUENCIAS	SI	NO	NS/NC
1. Un agravamiento de su enfermedad			
2. Ha necesitado apoyo psicológico			
3. Ha tomado tratamientos inadecuados			
4. Ha sufrido depresión			
5. Otras: _____			

18. Después del tratamiento, ¿ha notado <b>MEJORÍA</b> ó <b>EMPEORAMIENTO</b> en su familiar/amigo?			
	<b>MEJORÍA</b>	<b>EMPEORAMIENTO</b>	<b>NS/NC</b>
1. Sigue igual			
2. Extremidades inferiores(pies, piernas)			
3. Extremidades superiores (manos, brazos)			
4. Vejiga			
5. Corazón			
6. Riñón			
7. Visión			
8. Órgano sexual			
9. Piel			
10.Tensión arterial			
11.Hipoglucemia			
12.Fuerza			
13.Otro/s: .....			

19.Después del **TRATAMIENTO**, cree usted que los síntomas de la enfermedad le :

1. Han mejorado.....
2. Se ha estabilizado.....
3. Siguen avanzando.....
4. NS/NC.....

20.¿Cree usted, que la medicación le ha provocado efectos secundarios negativos a su familiar/amigo-a?

1. Si.....
2. No. ....
3. NS/NC.....

### ASPECTOS PERSONALES

21. ¿Cuál fue la primera reacción, de su familiar/amigo-a cuando le **DIAGNOSTICARON** la enfermedad?

1. Alivio, porque después de mucho tiempo de espera, al fin tenía un diagnóstico
2. Sorpresa, porque no pensaba que pudiera ser esta enfermedad.....
3. Preocupación, no había oído hablar nunca de la enfermedad de Andrade.....
4. Miedo/pánico.....
5. Se quedó en estado de shock.....
6. Se derrumbó emocionalmente.....
7. Otra (Especifícala): .....

**22. ¿Cuál fue su primera reacción, cuando le dieron a su familiar/amigo, el diagnóstico de Enfermedad de Andrade?**

- 1. Alivio, porque después de mucho tiempo de espera, al fin tenía un diagnóstico
- 2. Sorpresa, porque no pensaba que pudiera ser esta enfermedad.....
- 3. Preocupación, no había oído hablar nunca de la enfermedad de Andrade.....
- 4. Miedo/pánico.....
- 5. Me quedé en estado de shock.....
- 6. Me derrumbé emocionalmente.....
- 7. Otra (Especifícala): \_\_\_\_\_

**23. ¿Qué apoyo cree, que su familiar/amigo, ha recibido de las siguientes personas?**

	MUCHO	BASTANTE	POCO	NUNCA	NS/NC
1. Esposa/pareja					
2. Marido/pareja					
3. Hijo					
4. Hija					
5. Padre					
6. Madre					
7. Hermano					
8. Hermana					
9. Familiares femeninos					
10. Familiares Masculinos					
11. Personal contratado (DUE, Aux. a domicilio...)					
12. Amigos/as					
13. Compañeros de trabajo					
14. Grupo de personas con tu misma enfermedad (Asociación...)					
15. Vecinos de tu localidad					
16. Otros: ¿Quiénes? _____					

**24. ¿Su familiar o amigo-a, que padece la enfermedad, ha sufrido cambios negativos en los siguientes aspectos?**

	SI	NO	NS/NC
1. Relaciones de pareja			
2. Relaciones con amigos-a			
3. En el trabajo			
4. Aficiones			
5. Deporte			
6. Otros: (especificar)			

**25. ¿Ha cambiado usted algunos aspectos de su vida personal, debido a la enfermedad de su familiar/amigo?**

1. Si.....
2. No.....
3. NS/NC.....

En caso afirmativo, ¿en qué aspectos han afectado estos cambios?

	SI	NO	NS/NC
1. Pareja			
2. Amigos			
3. Trabajo			
4. Aficiones			
5. Deporte			
6. Otros:(especificar)			

26. Cree que su familiar/amigo ¿Se ha sentido discriminado por alguna persona debido a su enfermedad?

	MUCHAS VECES	ALGUNA VEZ	NUNCA
1. Por su pareja			
2. Por sus amigos/as			
3. Por sus compañeros/as de trabajo			
4. Por el vecindario de su localidad			
5. Por personas desconocidas			
6. Por algún personal médico			
7. Por su sistema sanitario			
8. Otros: ¿Quién? _____ _____			

27. ¿Qué situaciones y/o cree usted, que le supone mayor preocupación, a su familiar/amigo-a?

	SI	NO	NS/NC
1. Pareja			
2. Hijo			
3. Hija			
4. Padre			
5. Madre			
6. Amigos			
7. Situación Laboral			
8. Situación económica			
9. La enfermedad			
10.El trasplante			

11. Otra ¿Qué ó Quién? _____	_____	_____	_____
------------------------------	-------	-------	-------

**28. ¿Qué situaciones le supone a usted, mayor preocupación?**

	MUCHA	POCA	NADA
1. La situación de salud de la persona enferma			
2. La situación familiar de la persona enferma			
3. La situación económica de la persona enferma			
4. La situación laboral de la persona enferma			
5. El desarrollo de la enfermedad			
6. Las consecuencias del trasplante			
7. Otra ¿Qué ó Quién? _____	_____	_____	_____

**29. ¿Qué necesidades cree que tiene la persona enferma, que le ayudarían a llevar mejor su enfermedad?**

	MUCHO	POCO	NADA
1. Mejorar su situación de pareja			
2. Mejorar su situación familiar			
3. Encontrar un puesto de trabajo			
4. Aprender un nuevo oficio, para poder buscar trabajo.			
5. Más apoyo de mis amistades			
6. Encontrar nuevas amistades			
7. Disfrutar de más momentos de ocio y tiempo libre			
8. Hacer nuevas actividades deportivas ajustadas a sus capacidades			
9. Tener más sesiones de fisioterapia			
10. Tener una situación económica mejor			
11. Disponer de una oficina de orientación laboral, que le			

orientara para buscar trabajo			
12. Encontrar más ofertas de trabajo			
13. Más información sobre cursos, estudios...			
14. Más información sobre posibles ayudas económicas			
15. Más información sobre ofertas de actividades lúdicas			
16. Más dotación económica en prótesis y material sanitario			
17. Una clasificación diferente para asignar las pensiones correspondientes			
18. Otras: _____			

**30. ¿Qué necesidades tiene usted que le ayudaría a llevar mejor la enfermedad de su familiar/amigo-a?**

	MUCHO	POCO	NADA
1. Necesidades económicas			
2. Necesidades laborales			
3. Necesidad de tener más tiempo de ocio y tiempo libre			
4. Más apoyo psicológico			
5. Necesitaría más apoyo de mis amistades			
6. Necesitaría encontrar nuevas amistades			
7. Necesitaría que mi familiar/amigo, llevara mejor la enfermedad			
8. Otras: _____			

**31. ¿Qué hace para llevar mejor la enfermedad de su familiar/amigo?**

1. Buscar información sobre la enfermedad.....
2. Participar en actividades sobre la enfermedad.....
3. Vivir el día a día.....
4. No pensar en la enfermedad.....
5. Habituarme a vivir con la enfermedad de mi familiar/amigo.....
6. Hacer mucho deporte.....
7. Realizar actividades lúdicas.....
8. Sigo mi vida igual que antes.....
9. Otro: \_\_\_\_\_

**ASPECTOS LABORALES**

32. ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le **DIAGNOSTICARON** la enfermedad a su familiar/amigo?

- 1. Trabajando en la administración pública.....
- 2. Trabajando en una empresa privada.....
- 3. Autónomo.....
- 4. En desempleo.....
- 5. Estudiando.....
- 6. Otra, ¿Cuál? \_\_\_\_\_

33. En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad, a su familiar/amigo ¿Necesitó que su empresa tuviera más flexibilidad durante su jornada laboral?

- 1. Sí.....
- 2. No.....

34. ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a la enfermedad de su familiar/amigo?

- 1. Si.....
- 2. No.....

35. ¿Ha perdido usted oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar/amigo?

- 1. Si.....
- 2. No.....

36. ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral, para atender a su familiar/amigo?

- 1. Si.....
- 2. No.....

**ASPECTOS FAMILIARES**

37. Según usted, la persona enferma ¿Suele hablar abiertamente de su enfermedad con... ?

	MUCHO	POCO	NUNCA
1. Pareja			
2. Hijo			
3. Hija			
4. Padre			
5. Madre			
6. Hermano			
7. Hermana			
8. Amigos-as			

9. Vecinos				
10. Otros familiares (primos/as, tíos/as...)				
11. Asociación				
12. Otros: _____				

**38. ¿Se han hecho sus familiares las PRUEBAS para comprobar si padecen la enfermedad?**

	SI	NO	PREFIEREN NO HACERSELA	PROXIMAMENTE SE LA HARÁN	NS/NC
1. Padre					
2. Madre					
3. Hijo					
4. Hija					
5. Hermano					
6. Hermana					
7. Tía					
8. Tío					
9. Primo					
10. Prima					
11. Otro/a: _____					

**39. ¿Anima usted, a sus familiares a hacerse las pruebas para conocer si tienen la enfermedad de Andrade?**

1. Si.....

2. NO.....

3. NS/NC.....

**40. ¿Cree usted conveniente realizar el Diagnóstico Genético Preimplantacional, para que los futuros hijos/as de las personas enfermas no tengan la enfermedad?**

1. Si, debería ser costeada económicamente por la seguridad Social.....

2. Sí, pero abonándolo la propia pareja.....

3. No, creo que no es necesario realizarlo.....

4. Es una decisión muy personal que debe tomarla la propia pareja.....

5. NS/NC.....

**41. ¿Cómo vive el resto de su familia (o de la familia de su amigo) la enfermedad?**

1. Bien, nos hemos adaptado a vivir con la enfermedad.....

2. Mal, supone demasiados cambios que repercuten en la familia.....

3. Mal, no nos adaptamos a ella.....	<input type="checkbox"/>
4. NS/NS.....	<input type="checkbox"/>
5. Otros : _____	

**SI USTED ES PORTADOR/A ASINTOMÁTICO/A: POR FAVOR, REPONDA TAMBIEN A LAS SIGUIENTES PREGUNTAS:**

42.	
Portador/a asintomático/a .....	<input type="checkbox"/>

43. Ve usted necesario, que los familiares de las personas con la Enfermedad de Andrade, se realicen las pruebas para conocer si son portadores/as?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No .....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

44. Ahora que ya sabe el resultado, si tuviera que volver a decidir si realizarse las pruebas ¿qué decisión tomaría?	
1. Realizarme las pruebas.....	<input type="checkbox"/>
2. No me hubiera realizado las pruebas.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

45. ¿Cómo le ha afectado, estos resultado a su vida normal?	
1. Al principio mal, pero ya me he adptado.....	<input type="checkbox"/>
2. Bien, porque así, estoy muy controlada/o por los médicos.....	<input type="checkbox"/>
3. Mal, no me adapto a saber que se me puede desarrollar.....	<input type="checkbox"/>
4. Bien, porque así puedo tomar medidas para mis futuros hijos.....	<input type="checkbox"/>
5. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

46. Cree que conocer que es portado/a, será para su futuro:	
1. Positivo.....	<input type="checkbox"/>
2. Negativo.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

<b>47. ¿Sabe quien se la ha trasmitido?</b>	
1. Padre.....	<input type="checkbox"/>
2. Madre.....	<input type="checkbox"/>
3. Ambos.....	<input type="checkbox"/>
4. NS/NC .....	<input type="checkbox"/>
<b>48.¿Quien es su mayor apoyo en estos momentos?</b>	
1. Padre.....	<input type="checkbox"/>
2. Madre.....	<input type="checkbox"/>
3. Pareja.....	<input type="checkbox"/>
4. Hijo.....	<input type="checkbox"/>
5. Hija.....	<input type="checkbox"/>
6. Amigo.....	<input type="checkbox"/>
7. Amiga.....	<input type="checkbox"/>
8. Familiar.....	<input type="checkbox"/>
9. Otros. ....	<input type="checkbox"/>
<b>49. Después de haber reflexionado sobre la enfermedad de tu familiar/amigo-a, señale los recursos que necesitarías prioritariamente para un abordaje más positivo de la enfermedad?</b>	
<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>	
<b>50. Observaciones/ sugerencias/comentarios:</b>	
<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>	

**MUCHAS GRACIAS**

## ANEXO 6. DATOS CUESTIONARIO NIVEL 1-F (FAMILIARES)

Relación de la persona que realiza el cuestionario, con la persona enferma

	N	%
Esposa/ pareja	10	15,6%
Esposo/ pareja	3	4,7%
Padre	3	4,7%
Madre	6	9,4%
Hijo	7	10,9%
Hija	5	7,8%
Hermano	4	6,3%
Hermana	4	6,3%
Amigo	5	7,8%
Amiga	2	3,1%
Otros	15	23,4%
Total	64	100,0%

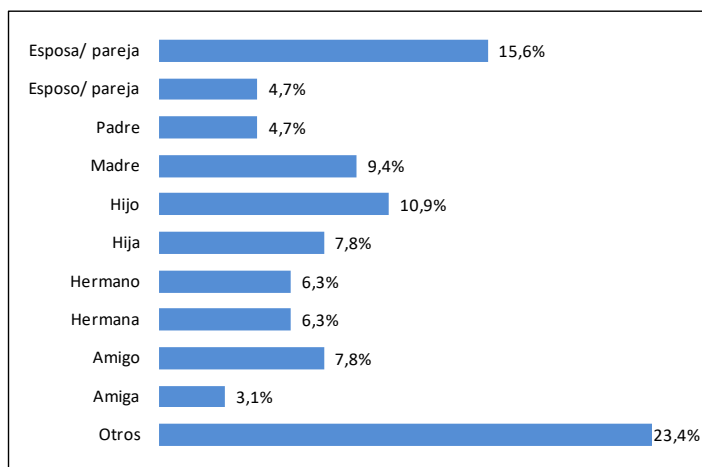


Gráfico 1.1: Persona que realiza el cuestionario

### Sexo

	N	%
Mujer	35	54,7%
Hombre	29	45,3%
Total	64	100,0%

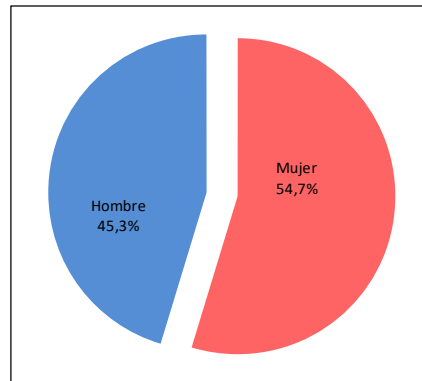


Gráfico 1.2: Sexo

### Edad

	N	%
18-34 años	11	17,2%
35-49 años	26	40,6%
50-64 años	24	37,5%
Ns/Nc	3	4,7%
Total	64	100,0%
Media	49,70	

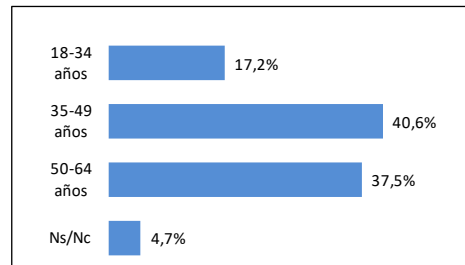


Gráfico 1.3: Edad

## Ciudad de Nacimiento

	N	%
Valverde del Camino	34	53,1%
Huelva	14	21,9%
Sevilla	3	4,7%
Zalamea la Real	1	1,6%
Alicante	1	1,6%
Madrid	1	1,6%
Riotinto	3	4,7%
NS/NC	7	10,9%
Total	64	100,0%

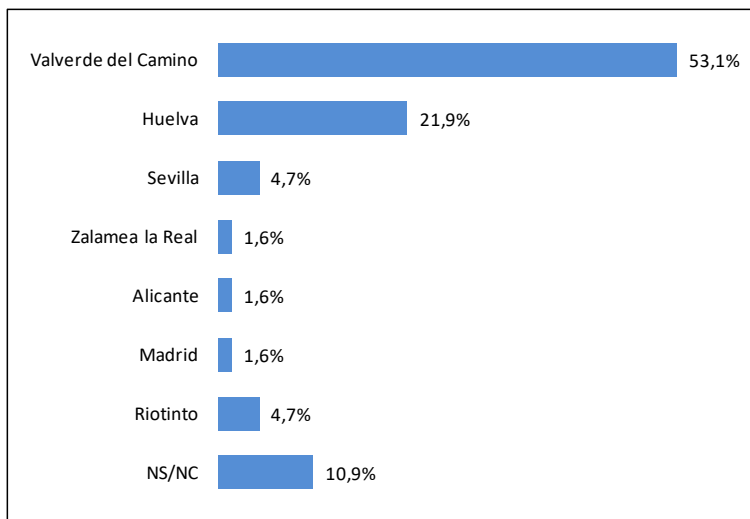


Gráfico 1.4: Ciudad de Nacimiento

## Nivel de estudios

Tabla 1.5:Nivel de estudios		
	N	%
Estudios primarios incompletos	8	12,5%
Educación primaria	30	46,9%
Segunda etapa de educación secundaria con orientación general	11	17,2%
Educación superior	14	21,9%
NS/NC	1	1,6%
Total	64	100,0%

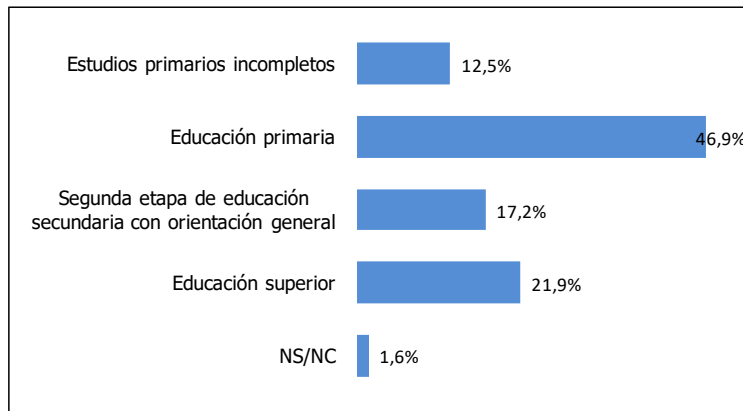
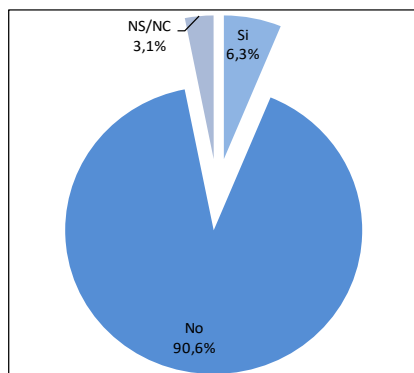


Gráfico 1.5:Nivel de estudios

### Antepasados portugueses

	N	%
Si	4	6,3%
No	58	90,6%
NS/NC	2	3,1%
Total	64	100,0%



Gráfica 1.6: Antepasados portugueses

### Comparte domicilio con la persona enferma

	N	%
Si	23	35,9%
No	41	64,1%
Total	64	100,0%

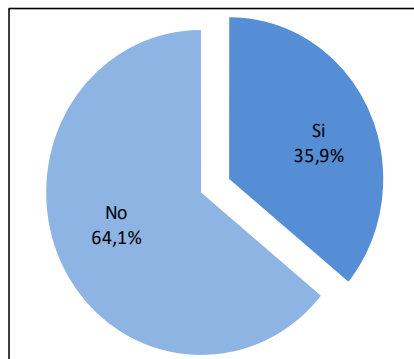


Tabla 1.7: ¿Vive usted en el mismo domicilio de la persona enferma?

## Hijos/as

	N	%
Si	45	70,3%
No	19	29,7%
Total	64	100,0%

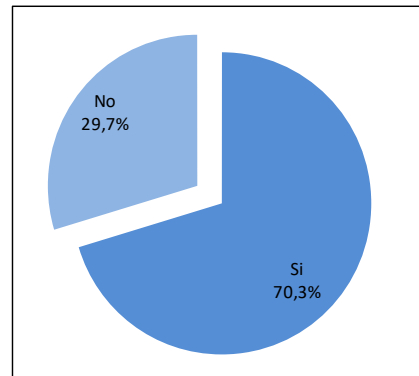


Tabla 1.8: ¿Tiene hijos/as?

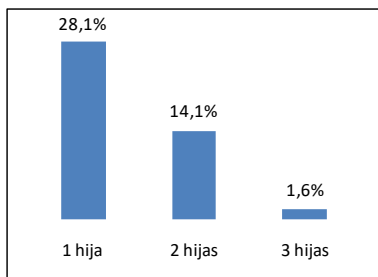


Tabla 1.8-A: Número de hijas

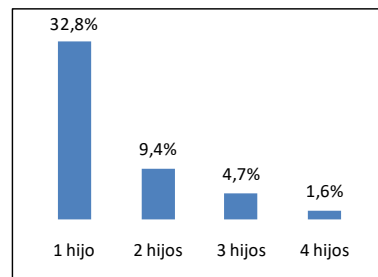


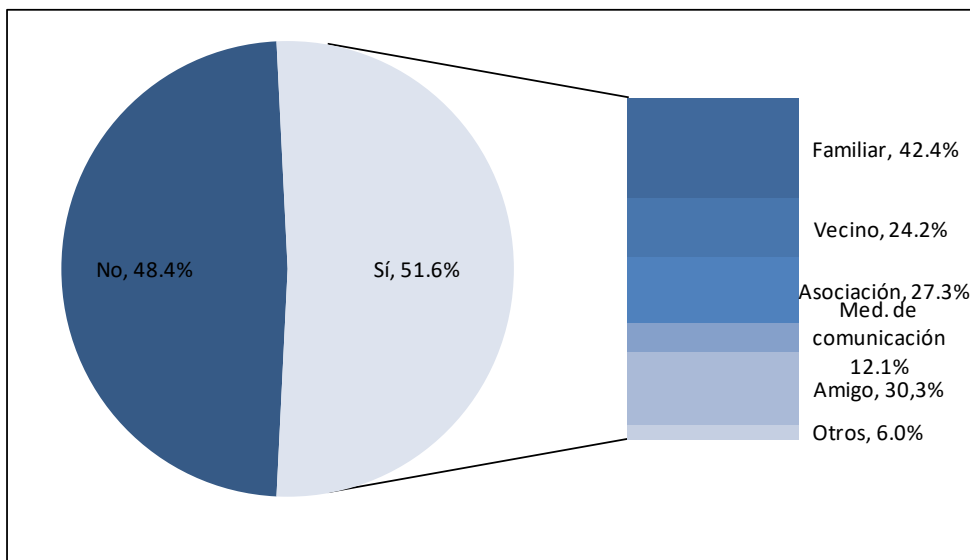
Tabla 1.8-B: Numero de hijos

### Conocimiento sobre la enfermedad previamente a padecerla su familiar

Tabla 2.1: ¿Había oído hablar de la enfermedad antes de padecerla su familiar?

	N	%
Sí	33	51.6%
No	31	48.4%
Total	64	100.0%

	N
Familiar	42.4%
Vecino	24.2%
Asociación	27.3%
Medios de comunicación	12.1%
Redes sociales	3.0%
Internet	3.0%
Amigo	30.3%

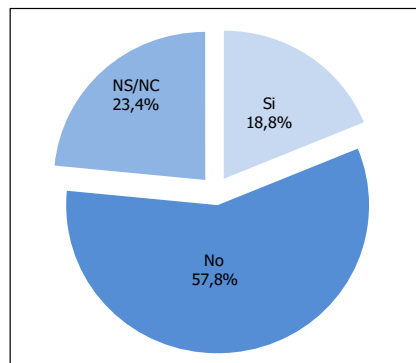


Gráfica 2.1: ¿Había oído hablar de la enfermedad antes de padecerla su familiar?

### Conocimiento de los/as médicos/as de Atención Primaria y del personal sanitario de su centro de salud sobre la Enfermedad de Andrade

Tabla 2.2: ¿Cree que los/as médicos/as de Atención Primaria de su centro salud tienen suficiente información sobre la enfermedad?

	N	%
Si	12	18,8%
No	37	57,8%
NS/NC	15	23,4%
Total	64	100,0%



Gráfica 2.2: ¿Cree que los/as **médicos/as** de Atención Primaria de su centro salud tienen suficiente información sobre la enfermedad?

### Conocimiento en la localidad de Valverde del Camino sobre la Enfermedad de Andrade

Tabla 2.3: ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre la enfermedad?

	N	%
Si	28	43,8%
No	28	43,8%
NS/NC	8	12,5%
Total	64	100,0%

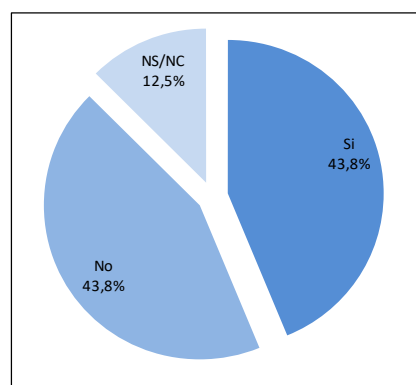
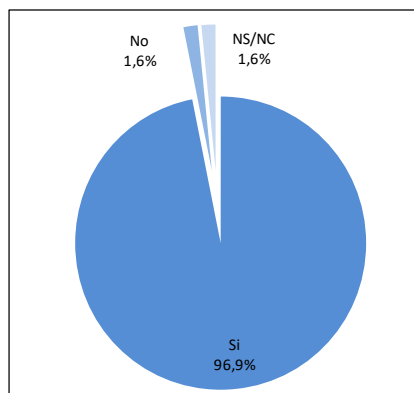


Gráfico 2.3: ¿Cree que en su localidad hay suficiente información sobre la enfermedad?

Conocimiento sobre asociación de pacientes

Tabla 2.4: ¿Conoce si en su localidad hay alguna asociación de Andrade?

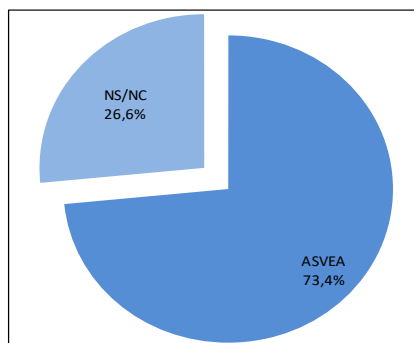
	N	%
Si	62	96,9%
No	1	1,6%
NS/NC	1	1,6%
Total	64	100,0%



Gráfica 2.4: ¿Conoce si en su localidad hay alguna asociación de Andrade?

Tabla 2.4-A: ¿Sabe el nombre?

	N	%
ASVEA	47	73,4%
NS/NC	17	26,6%
Total	64	100,0%

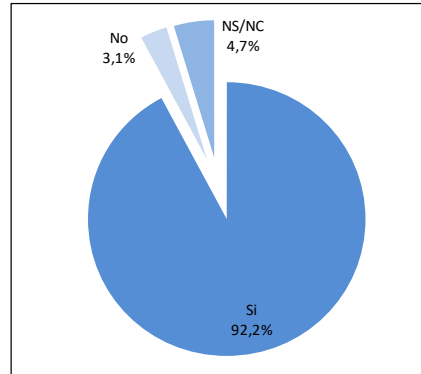


Gráfica 2.4-A: ¿Sabe el nombre?

Necesidad de la existencia de una asociación u otro organismo que se ocupe de esta enfermedad en la localidad

Tabla 2.5: ¿Cree que es necesario que exista una asociación u otro organismo que se ocupe de esta enfermedad en su localidad?

	N	%
Si	59	92,2%
No	2	3,1%
NS/NC	3	4,7%
Total	64	100,0%



Gráfica 2.5: ¿Cree que es necesario que exista una asociación u otro organismo que se ocupe de esta enfermedad en su localidad?

## Primeros síntomas que le notó usted a su familiar

Tabla 3.1: ¿Cuáles fueron los primeros síntomas que le notó a su familiar/amigo?		%
Cambios de humor		17.2%
Alteraciones en las extremidades inferiores.	Forma de caminar	25.0%
	Pérdida de sensibilidad	68.8%
	Hipersensibilidad	31.3%
	Calor	23.4%
	Frio	26.6%
	Calambres	64.1%
	Dolor	39.1%
Alteraciones en las extremidades superiores.	Perdida sensibilidad	34.4%
	Pérdida de fuerza	42.2%
	Hormigueo	48.4%
	Calor	18.8%
	Frio	18.8%
	Calambres	39.1%
Alteraciones digestivas:	Diarreas	60.9%
	Estreñimiento	26.6%
	Alternancia de diarrea y estreñimiento	31.3%
	Digestión pesada	29.7%
Alteraciones sexuales	Impotencia sexual	29.7%
	Perdida de deseo sexual	17.2%
Tensión arterial	Descompensación arterial	14.1%
	Hipotensión	21.9%
Hipoglucemia		28.1%
Alteraciones en la sudoración		35.9%

\*Nota: Variable multirrespuesta, la suma de los porcentajes por columnas puede superar el 100%.

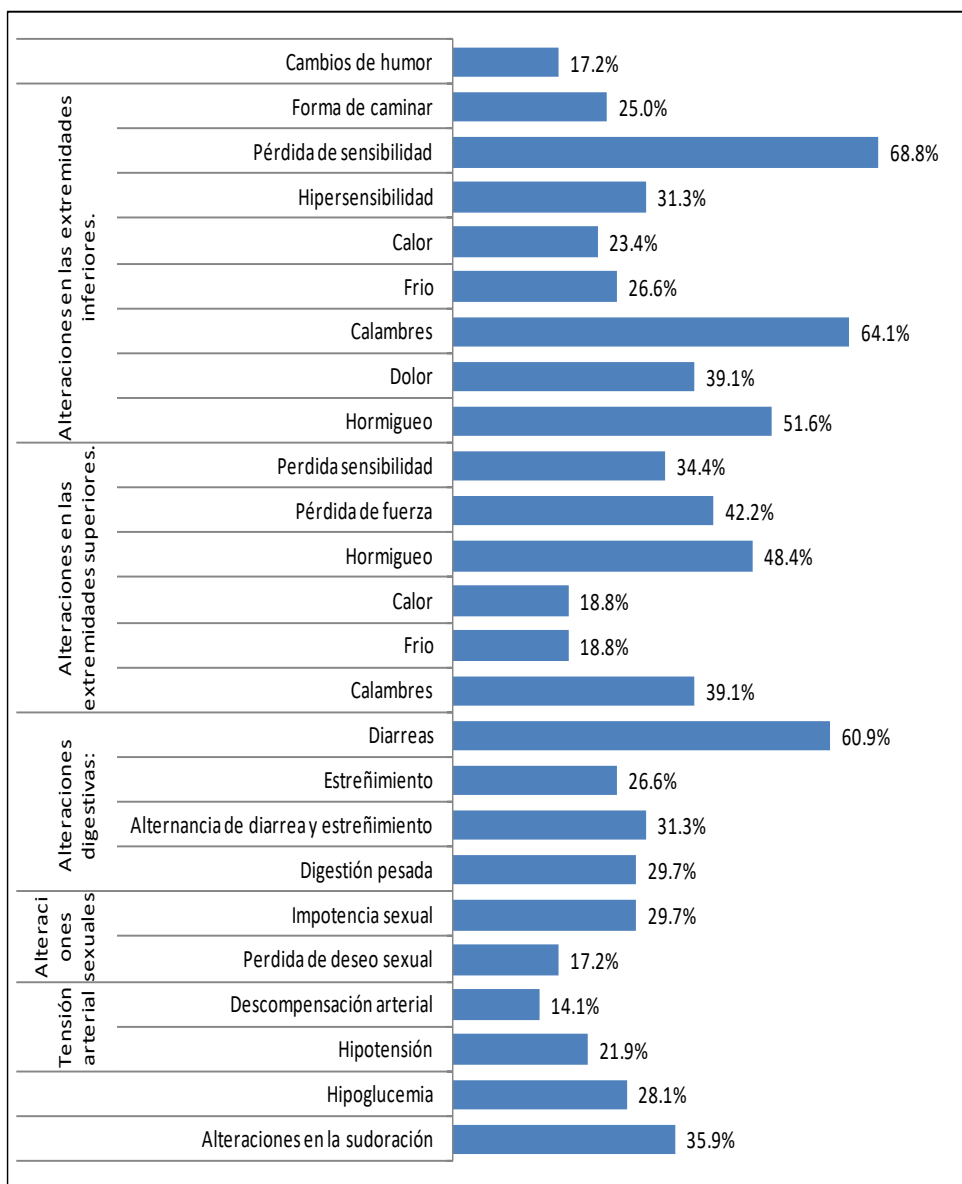
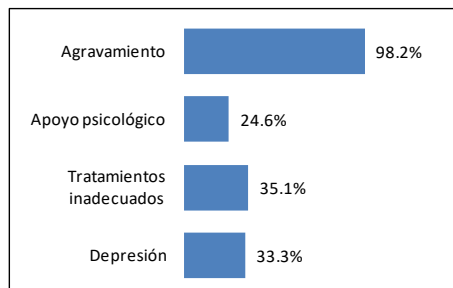


Gráfico 3.1: ¿Cuáles fueron los primeros síntomas que le notó a su familiar?

### Consecuencias debido al retraso del diagnóstico

¿Ha tenido consecuencias debido al retraso del diagnóstico?	%
Agravamiento	98.2%
Apoyo psicológico	24.6%
Tratamientos inadecuados	35.1%
Depresión	33.3%



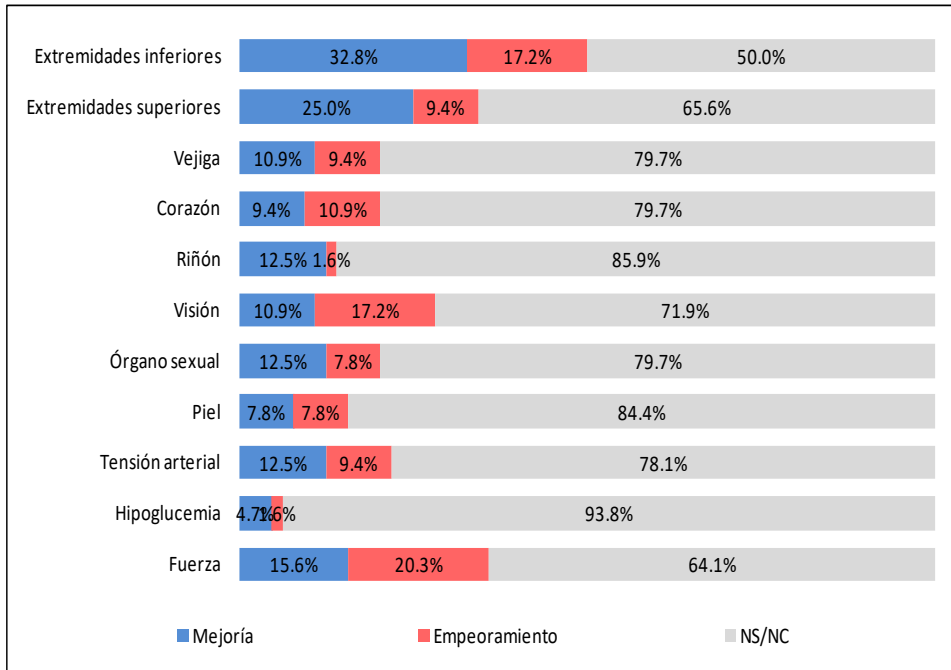
\*Nota: Variable multirrespuesta, la suma de los porcentajes por columnas puede superar el 100%.

Gráfico 3.2: ¿Ha tenido consecuencias debido al retraso del diagnóstico?

### Situación, después del tratamiento, en diferentes zonas del cuerpo

Tabla 3.3: Después del tratamiento ¿Ha notado mejoría o empeoramiento su familiar?

	Mejoría	Empeoramiento	NS/NC
Extremidades inferiores	32.8%	17.2%	50.0%
Extremidades superiores	25.0%	9.4%	65.6%
Vejiga	10.9%	9.4%	79.7%
Corazón	9.4%	10.9%	79.7%
Riñón	12.5%	1.6%	85.9%
Visión	10.9%	17.2%	71.9%
Órgano sexual	12.5%	7.8%	79.7%
Piel	7.8%	7.8%	84.4%
Tensión arterial	12.5%	9.4%	78.1%
Hipoglucemia	4.7%	1.6%	93.8%
Fuerza	15.6%	20.3%	64.1%

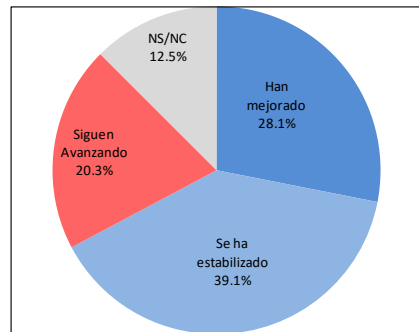


Gráfica 3.3: Después del tratamiento ¿Ha notado mejoría o empeoramiento su familiar?

Situación general en la que se encuentra el/la enfermo/a, después del tratamiento

Tabla 3.4: Los síntomas de la enfermedad después del tratamiento

	N	%
Han mejorado	18	28,1%
Se ha estabilizado	25	39,1%
Siguen Avanzando	13	20,3%
NS/NC	8	12,5%
Total	64	100,0%

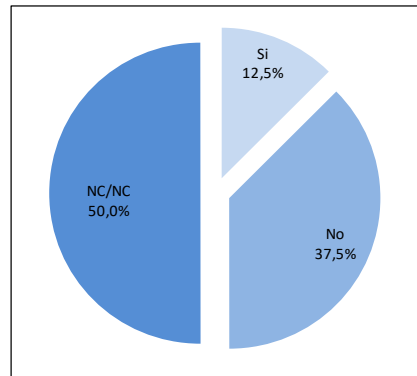


Gráfica 3.4: Los síntomas de la enfermedad después del tratamiento

## Efectos secundarios negativos, después del tratamiento

Tabla 3.5: ¿Cree que la medicación le ha provocado efectos secundarios negativos a su familiar?

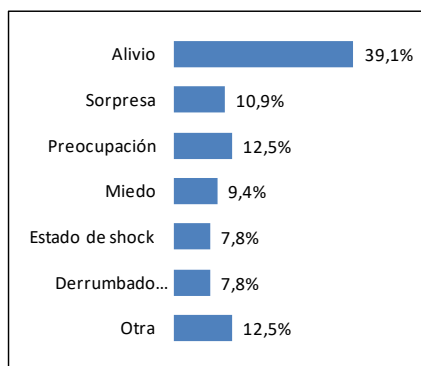
	N	%
Si	8	12,5%
No	24	37,5%
NC/NC	32	50,0%
Total	64	100,0%



Gráfica 3.5: ¿Cree que la medicación le ha provocado efectos secundarios negativos a su familiar?

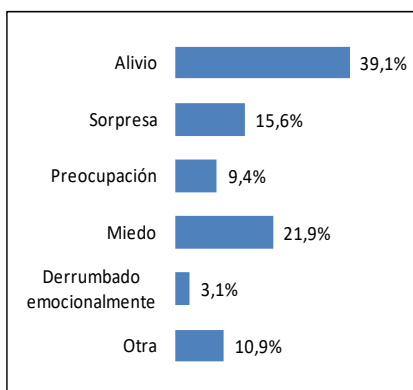
## Primera reacción tras el diagnóstico

	N	%
Alivio	25	39,1%
Sorpresa	7	10,9%
Preocupación	8	12,5%
Miedo	6	9,4%
Estado de shock	5	7,8%
Derrumbado emocionalmente	5	7,8%
Otra	8	12,5%
Total	64	100,0%



Gráfica4.1-A: Su reacción

	N	%
Alivio	25	39,1%
Sorpresa	10	15,6%
Preocupación	6	9,4%
Miedo	14	21,9%
Derrumbado emocionalmente	2	3,1%
Otra	7	10,9%
Total	64	100,0%

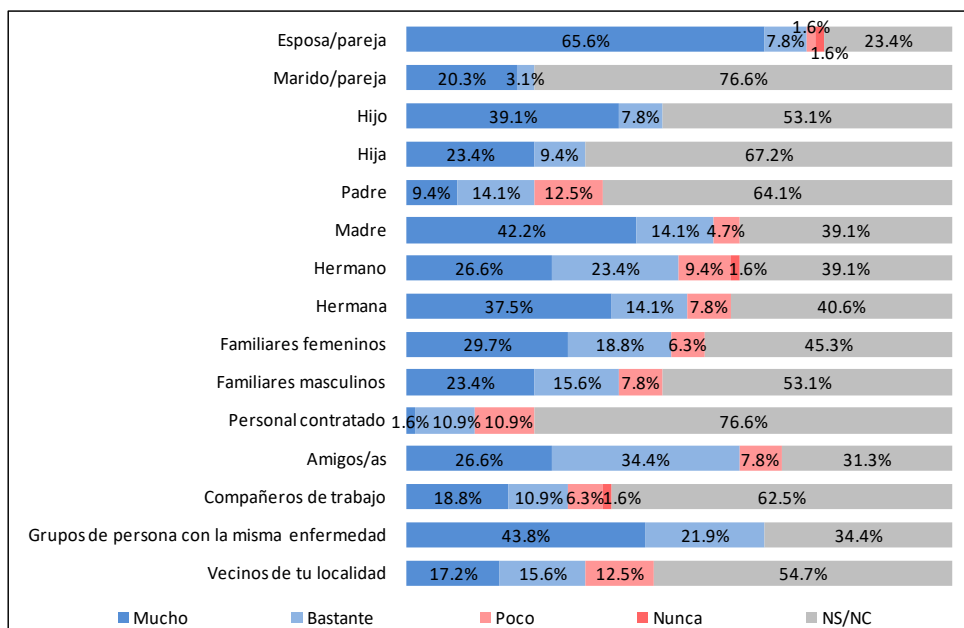


Gráfica 4.1-B: Reacción de su familiar

### Apoyo que su familiar ha recibido de otras personas

Tabla 4.2: ¿De qué personas ha recibido apoyo su familiar enfermo/a?

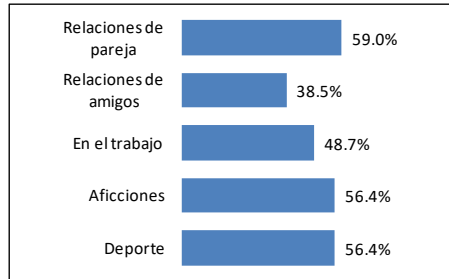
	Mucho	Bastante	Poco	Nunca	NS/NC
Esposa/pareja	65.6%	7.8%	1.6%	1.6%	23.4%
Marido/pareja	20.3%	3.1%	0.0%	0.0%	76.6%
Hijo	39.1%	7.8%	0.0%	0.0%	53.1%
Hija	23.4%	9.4%	0.0%	0.0%	67.2%
Padre	9.4%	14.1%	12.5%	0.0%	64.1%
Madre	42.2%	14.1%	4.7%	0.0%	39.1%
Hermano	26.6%	23.4%	9.4%	1.6%	39.1%
Hermana	37.5%	14.1%	7.8%	0.0%	40.6%
Familiares femeninos	29.7%	18.8%	6.3%	0.0%	45.3%
Familiares masculinos	23.4%	15.6%	7.8%	0.0%	53.1%
Personal contratado	1.6%	10.9%	10.9%	0.0%	76.6%
Amigos/as	26.6%	34.4%	7.8%	0.0%	31.3%
Compañeros de trabajo	18.8%	10.9%	6.3%	1.6%	62.5%
Grupos de persona con la misma enfermedad	43.8%	21.9%	0.0%	0.0%	34.4%
Vecinos de tu localidad	17.2%	15.6%	12.5%	0.0%	54.7%



Gráfica 4.2: ¿De qué personas ha recibido apoyo su familiar enfermo/a?

Aspectos personales en los que ha sufrido cambios su familiar enfermo/a

Gráfica 4.3: Su familiar, ¿ha sufrido cambios negativos en los siguientes aspectos?	%
Relaciones de pareja	59.0%
Relaciones de amigos	38.5%
En el trabajo	48.7%
Aficciones	56.4%
Deporte	56.4%



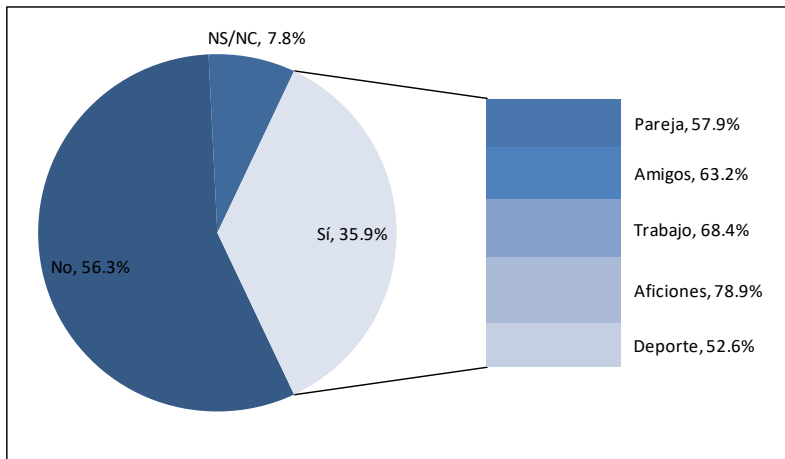
Gráfica 4.3: Su familiar, ¿ha sufrido cambios negativos en los siguientes aspectos?

Aspectos personales de su vida que han cambiado debido a la enfermedad de su familiar

Tabla 4.4: ¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?

	N	%
Sí	23	35.9%
No	36	56.3%
NS/NC	5	7.8%
Total	64	100.0%

	%
Pareja	57.9%
Amigos	63.2%
Trabajo	68.4%
Aficciones	78.9%
Deporte	52.6%

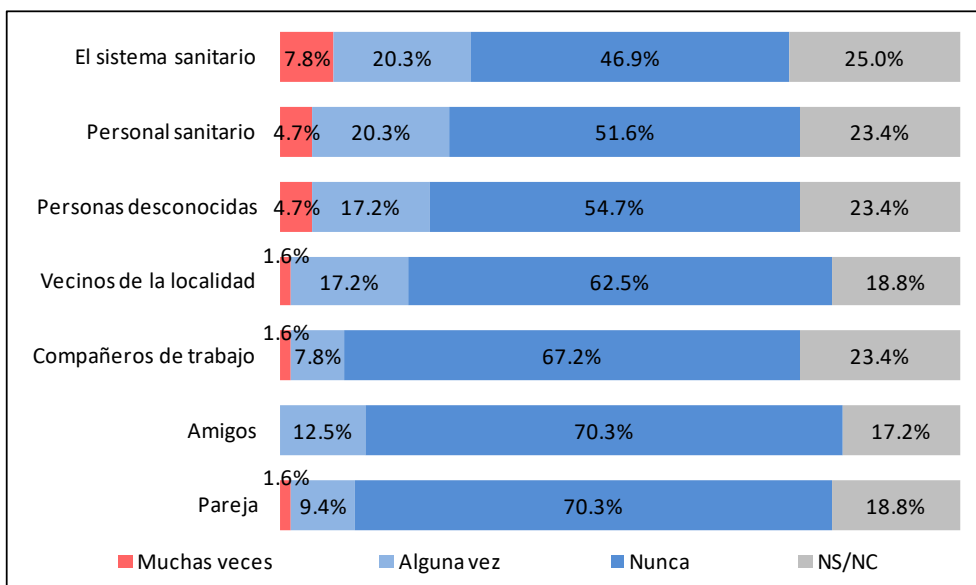


Gráfica 4.4: ¿Ha cambiado algunos aspectos de su vida debido a la enfermedad de su familiar? ¿Cuáles?

¿Ha sentido discriminación su familiar debido a la enfermedad?

Tabla 4.5: ¿Se ha sentido discriminado/a su familiar/amigo?

	Muchas veces	Alguna vez	Nunca	NS/NC
Pareja	1.6%	9.4%	70.3%	18.8%
Amigos	0.0%	12.5%	70.3%	17.2%
Compañeros de trabajo	1.6%	7.8%	67.2%	23.4%
Vecinos de la localidad	1.6%	17.2%	62.5%	18.8%
Personas desconocidas	4.7%	17.2%	54.7%	23.4%
Personal sanitario	4.7%	20.3%	51.6%	23.4%
El sistema sanitario	7.8%	20.3%	46.9%	25.0%

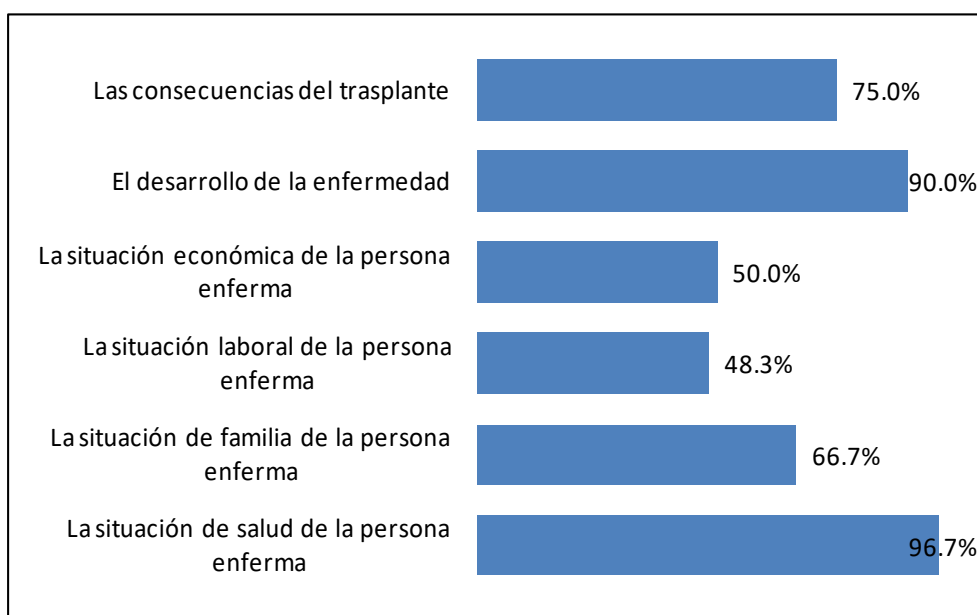


Gráfica 4.5: ¿Se ha sentido discriminado/a su familiar/amigo?

### ¿Qué es lo que más le preocupa a la persona enferma?

Tabla 4.6: ¿Qué cree que le supone mayor preocupación a su familiar enfermo/a?

	%
La situación de salud de la persona enferma	96.7%
La situación de familia de la persona enferma	66.7%
La situación laboral de la persona enferma	48.3%
La situación económica de la persona enferma	50.0%
El desarrollo de la enfermedad	90.0%
Las consecuencias del trasplante	75.0%

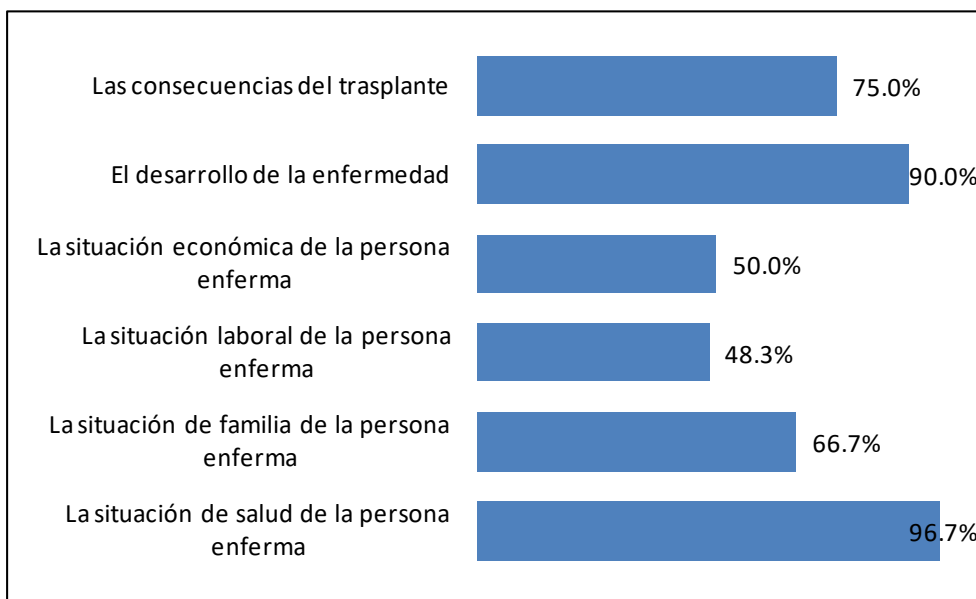


Gráfica 4.6: ¿Qué cree que le supone mayor preocupación a su familiar?

### ¿Qué le supone mayor preocupación a la familia?

Tabla 4.7: ¿Qué le supone mayor preocupación a la familia?

	%
La situación de salud de la persona enferma	96.7%
La situación de familia de la persona enferma	66.7%
La situación laboral de la persona enferma	48.3%
La situación económica de la persona enferma	50.0%
El desarrollo de la enfermedad	90.0%
Las consecuencias del trasplante	75.0%

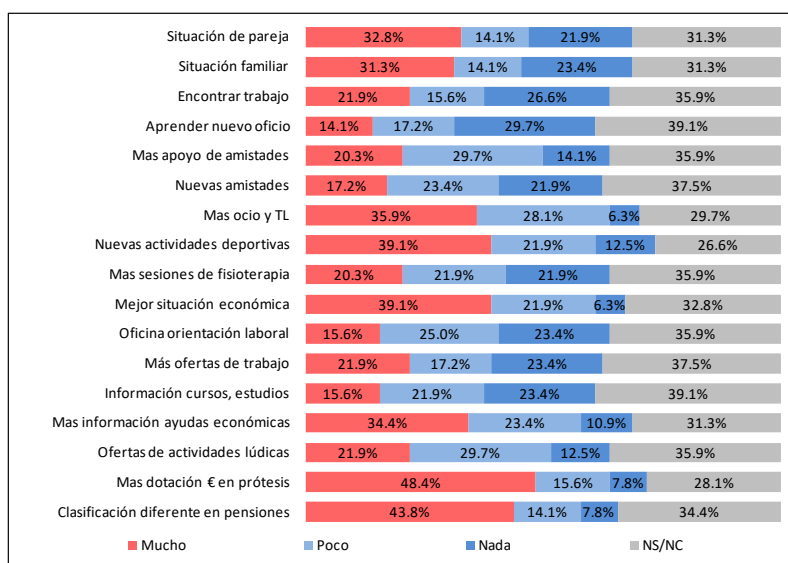


Gráfica 4.7: ¿Qué le supone mayor preocupación a la familia?

### Necesidades de la persona enferma según su familia

Tabla 4.8: ¿Qué necesidades cree que tiene la persona enferma que le ayudaría a llevar mejor su enfermedad?

	Mucho	Poco	Nada	NS/NC
Situación de pareja	32.8%	14.1%	21.9%	31.3%
Situación familiar	31.3%	14.1%	23.4%	31.3%
Encontrar trabajo	21.9%	15.6%	26.6%	35.9%
Aprender nuevo oficio	14.1%	17.2%	29.7%	39.1%
Mas apoyo de amistades	20.3%	29.7%	14.1%	35.9%
Nuevas amistades	17.2%	23.4%	21.9%	37.5%
Mas ocio y tiempo libre (TL)	35.9%	28.1%	6.3%	29.7%
Nuevas actividades deportivas	39.1%	21.9%	12.5%	26.6%
Mas sesiones de fisioterapia	20.3%	21.9%	21.9%	35.9%
Mejor situación económica	39.1%	21.9%	6.3%	32.8%
Oficina orientación laboral	15.6%	25.0%	23.4%	35.9%
Mas ofertas de trabajo	21.9%	17.2%	23.4%	37.5%
Información cursos, estudios	15.6%	21.9%	23.4%	39.1%
Más información ayudas económicas	34.4%	23.4%	10.9%	31.3%
Ofertas de actividades lúdicas	21.9%	29.7%	12.5%	35.9%
Mas dotación económica(€) en prótesis	48.4%	15.6%	7.8%	28.1%
Clasificación diferente en pensiones	43.8%	14.1%	7.8%	34.4%

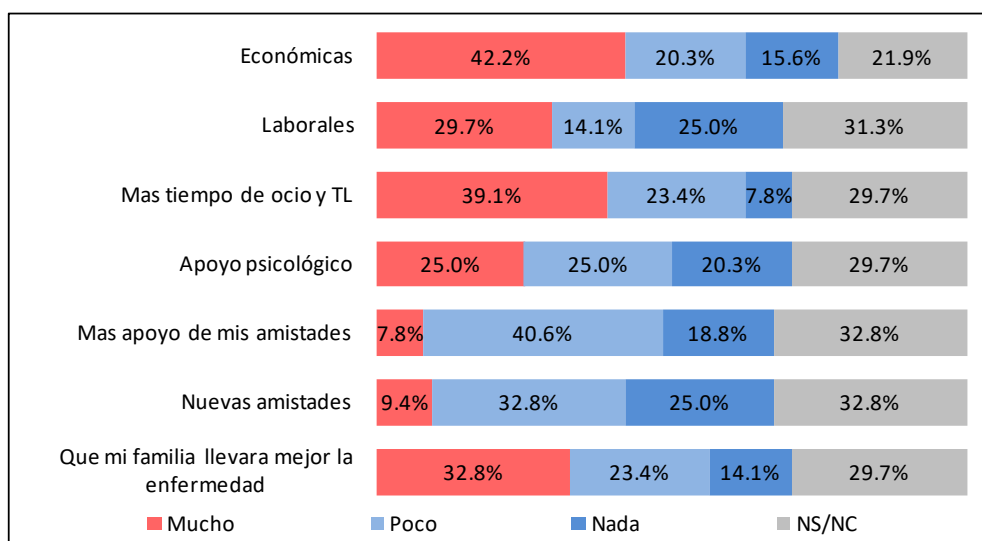


Gráfica 4.8: ¿Qué necesidades cree que tiene la persona enferma que le ayudaría a llevar mejor su enfermedad?

### Necesidades de la familia

Tabla 4.9: ¿Qué necesidades tiene usted que le ayudaría a llevar mejor la enfermedad de su familiar?

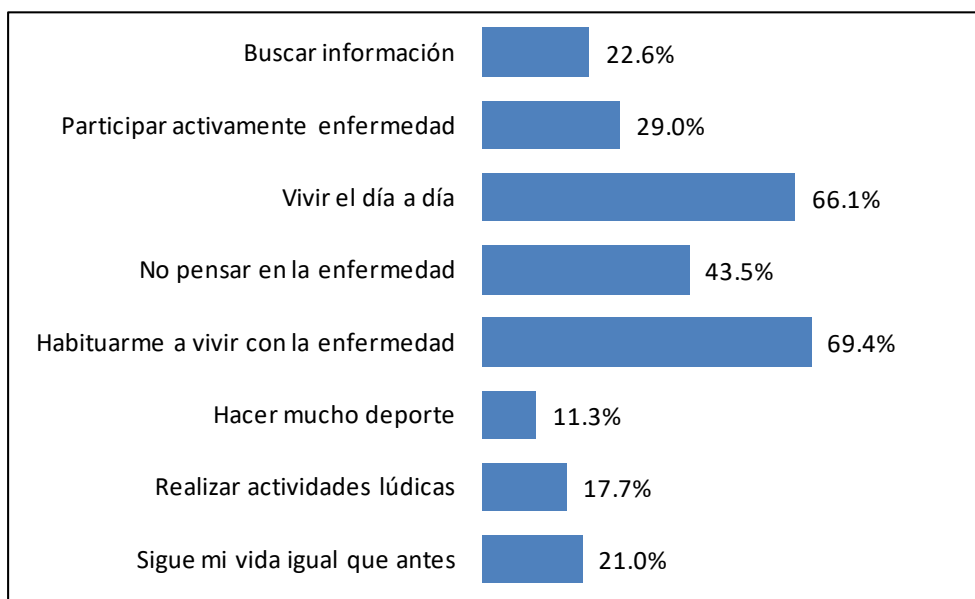
	Mucho	Poco	Nada	NS/NC
Económicas	42.2%	20.3%	15.6%	21.9%
Laborales	29.7%	14.1%	25.0%	31.3%
Mas tiempo de ocio y Tiempo Libre (TL)	39.1%	23.4%	7.8%	29.7%
Apoyo psicológico	25.0%	25.0%	20.3%	29.7%
Mas apoyo de mis amistades	7.8%	40.6%	18.8%	32.8%
Nuevas amistades	9.4%	32.8%	25.0%	32.8%
Que mi familia llevara mejor la enfermedad	32.8%	23.4%	14.1%	29.7%



Gráfica 4.9: ¿Qué necesidades tiene usted que le ayudaría a llevar mejor la enfermedad de su familiar?

## Acciones para llevar mejor la enfermedad de su familiar

Tabla 4.10: ¿Qué hace para llevar mejor la enfermedad de su familiar?	%
Buscar información	22.6%
Participar activamente enfermedad	29.0%
Vivir el día a día	66.1%
No pensar en la enfermedad	43.5%
Habituarme a vivir con la enfermedad	69.4%
Hacer mucho deporte	11.3%
Realizar actividades lúdicas	17.7%
Sigue mi vida igual que antes	21.0%

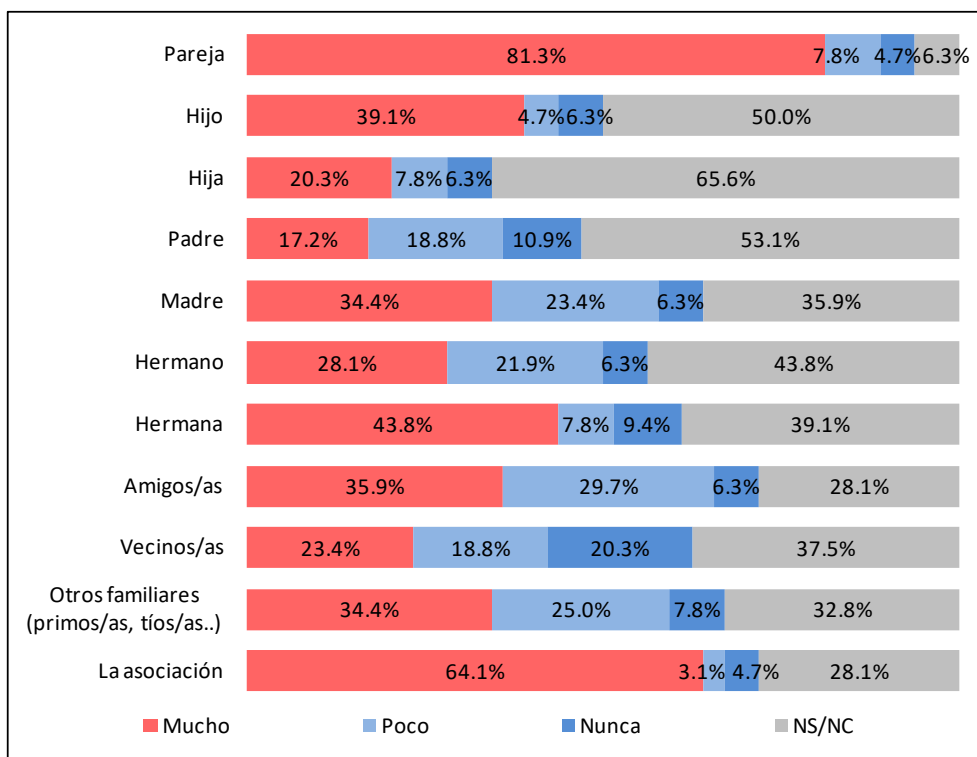


Gráfica 4.10: ¿Qué hace para llevar mejor la enfermedad de su familiar?

### Persona con la que habla abiertamente el/la enfermo/a de su enfermedad, según la opinión de su familiar

Tabla 4.11: ¿Con quién habla abiertamente la persona enferma de su enfermedad?

	<b>Mucho</b>	<b>Poco</b>	<b>Nunca</b>	<b>NS/NC</b>
Pareja	81.3%	7.8%	4.7%	6.3%
Hijo	39.1%	4.7%	6.3%	50.0%
Hija	20.3%	7.8%	6.3%	65.6%
Padre	17.2%	18.8%	10.9%	53.1%
Madre	34.4%	23.4%	6.3%	35.9%
Hermano	28.1%	21.9%	6.3%	43.8%
Hermana	43.8%	7.8%	9.4%	39.1%
Amigos/as	35.9%	29.7%	6.3%	28.1%
Vecinos/as	23.4%	18.8%	20.3%	37.5%
Otros familiares (primos/as, tíos/as...)	34.4%	25.0%	7.8%	32.8%
La asociación	64.1%	3.1%	4.7%	28.1%

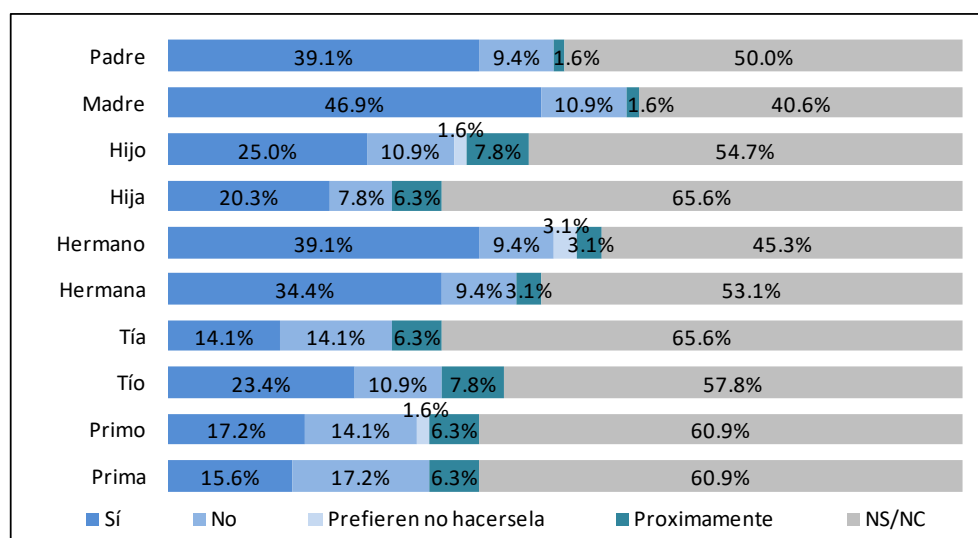


Gráfica 4.11: ¿Con quién habla abiertamente la persona enferma de su enfermedad?

### ¿Se realiza la familia las pruebas para conocer si tienen la mutación?

Tabla 4.12: ¿Se han hecho sus familiares las pruebas para ver si tienen la enfermedad?

	Sí	No	Prefieren no hacérsela	Próximamente	NS/NC
Padre	39.1%	9.4%	0.0%	1.6%	50.0%
Madre	46.9%	10.9%	0.0%	1.6%	40.6%
Hijo	25.0%	10.9%	1.6%	7.8%	54.7%
Hija	20.3%	7.8%	0.0%	6.3%	65.6%
Hermano	39.1%	9.4%	3.1%	3.1%	45.3%
Hermana	34.4%	9.4%	0.0%	3.1%	53.1%
Tía	14.1%	14.1%	0.0%	6.3%	65.6%
Tío	23.4%	10.9%	0.0%	7.8%	57.8%
Primo	17.2%	14.1%	1.6%	6.3%	60.9%
Prima	15.6%	17.2%	0.0%	6.3%	60.9%

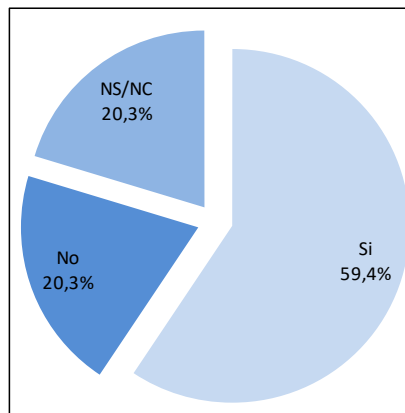


Gráfica 4.12: ¿Se han hecho sus familiares las pruebas para ver si tienen la enfermedad?

¿Anima a sus familiares a realizarse las pruebas para ver si tienen la enfermedad?

Tabla 4.13: ¿Anima a sus familiares a realizarse las pruebas para ver si tienen la enfermedad?

	N	%
Si	38	59,4%
No	13	20,3%
NS/NC	13	20,3%
Total	64	100,0%

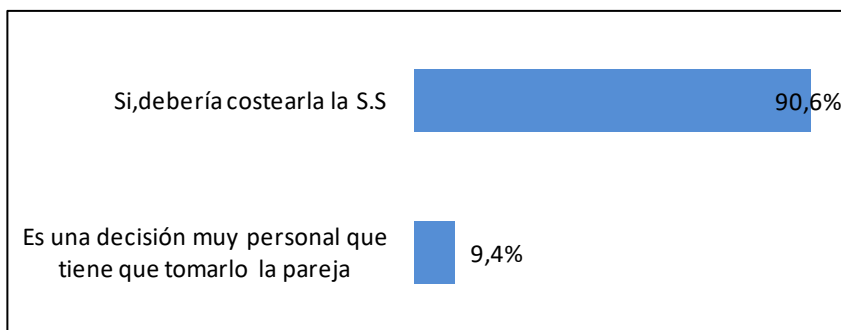


Gráfica 4.13: ¿Anima a sus familiares a realizarse las pruebas para ver si tienen la enfermedad?

### Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)

Tabla 4.14: ¿Cree conveniente realizar el DGP?

	N	%
Si, debería costearla la Seguridad Social	58	90,6%
Es una decisión muy personal que tiene que tomarla la pareja	6	9,4%
Total	64	100,0%

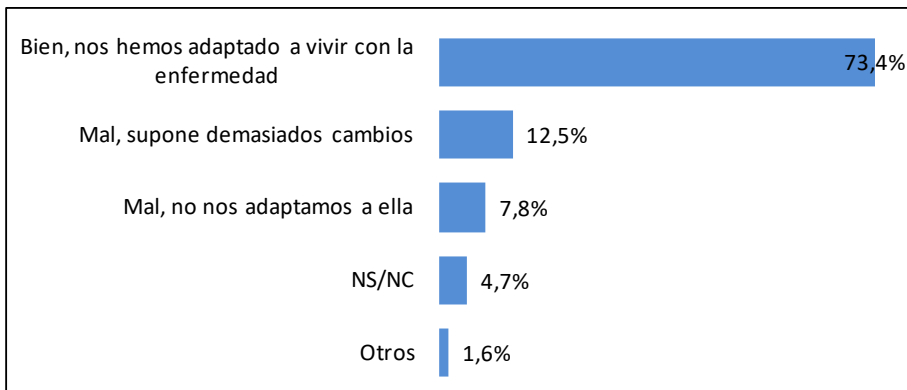


Gráfica 4.14: ¿Cree conveniente realizar el DGP?

### ¿Cómo vive el resto de su familia la enfermedad?

Tabla 4.15: ¿Cómo vive el resto de su familia la enfermedad?

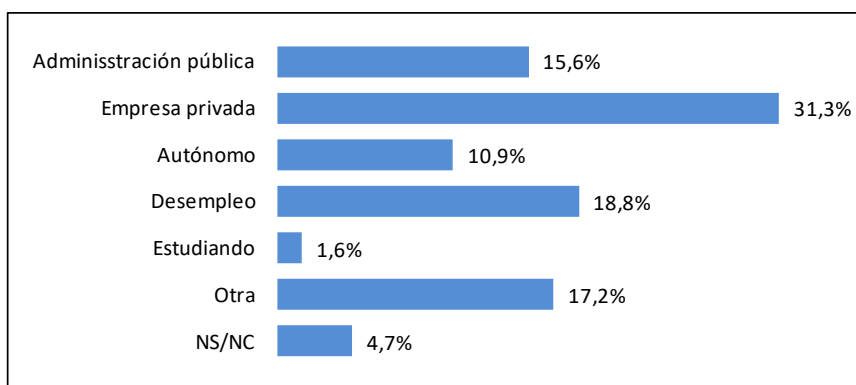
	N	%
Bien, nos hemos adaptado a vivir con la enfermedad	47	73,4%
Mal, supone demasiados cambios	8	12,5%
Mal, no nos adaptamos a ella	5	7,8%
NS/NC	3	4,7%
Otros	1	1,6%
Total	64	100,0%



Gráfica 4.15: ¿Cómo vive el resto de su familia la enfermedad?

### Situación laboral en la que se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar

Tabla 5.1: ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar?	N	%
Administración pública	10	15,6%
Empresa privada	20	31,3%
Autónomo	7	10,9%
Desempleo	12	18,8%
Estudiando	1	1,6%
Otra	11	17,2%
NS/NC	3	4,7%
Total	64	100,0%

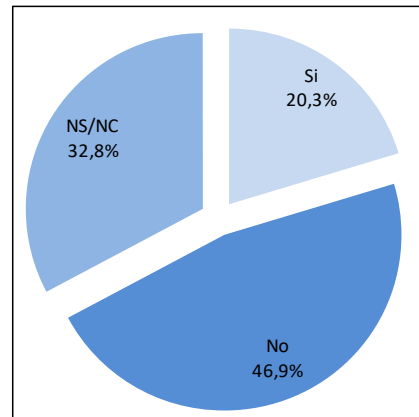


Gráfica 5.1: ¿En qué situación laboral se encontraba cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar?

### Necesidad de flexibilidad laboral para atender a su familiar

Tabla 5.2: En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar, ¿necesitó más flexibilidad durante su jornada?

	N	%
Si	13	20,3%
No	30	46,9%
NS/NC	21	32,8%
Total	64	100,0%

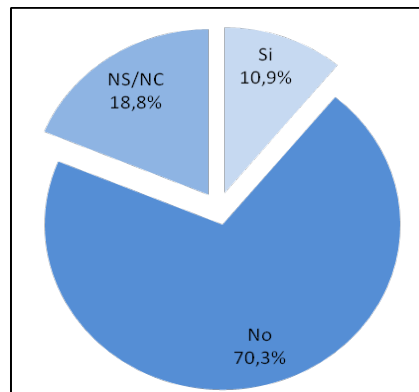


Gráfica 5.2: En el caso de que estuviera trabajando cuando le diagnosticaron la enfermedad a su familiar, ¿necesitó más flexibilidad durante su jornada?

### Cambios laborales debido a la enfermedad de su familiar

Tabla 5.3: ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	7	10,9%
No	45	70,3%
NS/NC	12	18,8%
Total	64	100,0%

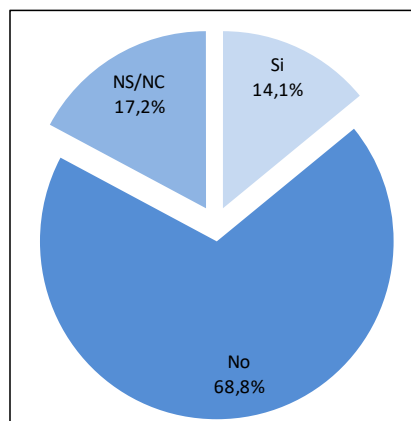


Gráfica 5.3: ¿Ha tenido que cambiar de empleo debido a la enfermedad de su familiar?

### Pérdida de oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar.

Tabla 5.4: ¿Ha perdido oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	9	14,1%
No	44	68,8%
NS/NC	11	17,2%
Total	64	100,0%

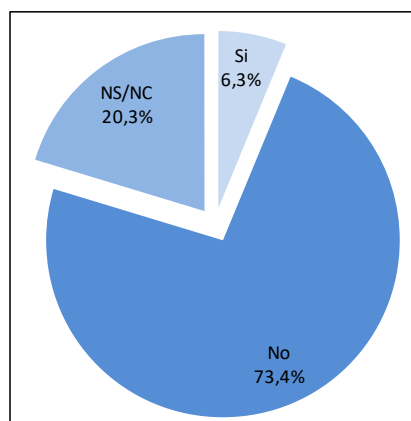


Gráfica 5.4: ¿Ha perdido oportunidades laborales debido a la enfermedad de su familiar?

### Cambio de trabajo o reducción de la jornada laboral debido a la enfermedad de su familiar.

Tabla 5.5: ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral debido a la enfermedad de su familiar?

	N	%
Si	4	6,3%
No	47	73,4%
NS/NC	13	20,3%
Total	64	100,0%

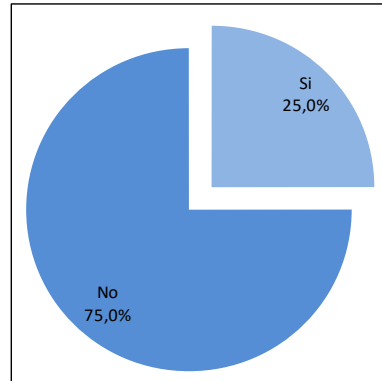


Gráfica 5.5: ¿Ha tenido que cambiar de trabajo o reducir su jornada laboral debido a la enfermedad de su familiar?

### Portadores/a asintomáticos/as

Según los datos que observamos, el 25% de los/as familiares encuestados son portadores/as asintomáticos. Es decir, entre dos y tres de cada diez familiares, tienen la mutación.

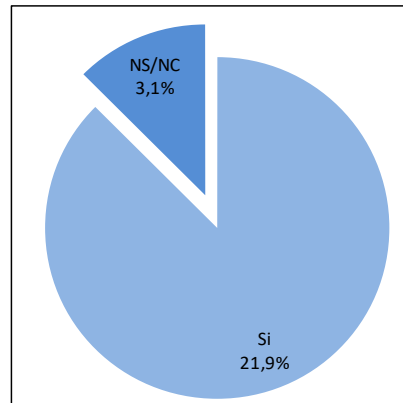
	N	%
Si	16	25,0%
No	48	75,0%
Total	64	100,0%



Gráfica 6.1: ¿Es portador/a asintomático/a?

¿Cree que es necesario que los familiares se realicen las pruebas para conocer si son portadores/as?

	N	%
Si	14	21,9%
NS/NC	2	3,1%
Total	16	25,0%

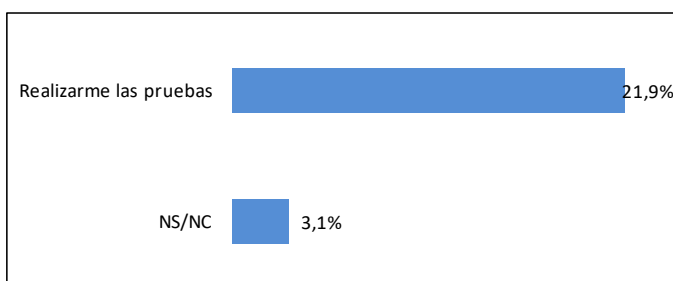


Gráfica 6.2: ¿Ve usted necesario que los familiares de las personas enfermas se realicen las pruebas para conocer si son portadores?

### ¿Volvería a realizarse las pruebas?

Tabla 6.3: Ahora que conoce el resultado de su pruebas, si tuviera que volver a decidir si realizársela, ¿qué decisión tomaría?

	N	%
Realizarme las pruebas	14	21,9%
NS/NC	2	3,1%
Total	16	25,0%

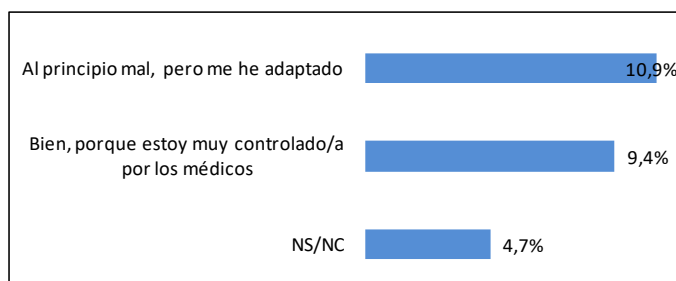


Gráfica 6.3: Ahora que conoce el resultado de sus pruebas, si tuviera que volver a decidir si realizársela, ¿qué decisión tomaría?

### ¿Cómo le ha afectado saber que es portador de AHTTR en su vida diaria?

Tabla 6.4: ¿Cómo le ha afectado estos resultados en su vida?

	N	%
Al principio mal, pero me he adaptado	7	10,9%
Bien, porque estoy muy controlado/a por los médicos	6	9,4%
NS/NC	3	4,7%
Total	16	25,0%

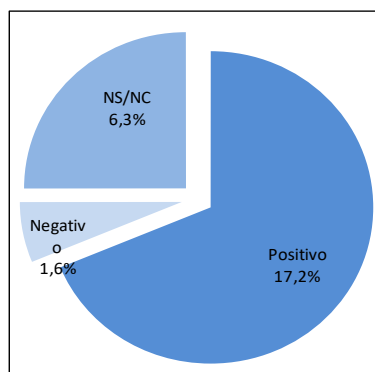


Gráfica 6.4: ¿Cómo le ha afectado estos resultados en su vida?

### ¿Cómo será para el futuro, conocer que es portador/a?

Tabla 6.5: ¿Cómo será para su futuro conocer que es portador/a?

	N	%
Positivo	11	17,2%
Negativo	1	1,6%
NS/NC	4	6,3%
Total	16	25,0%

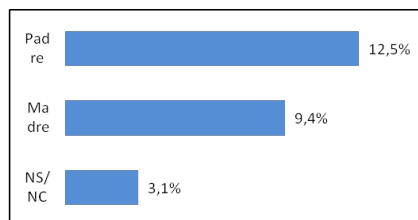


Gráfica 6.5: ¿Cómo será para su futuro conocer que es portador/a?

### Ascendiente que le ha transmitido la enfermedad

Tabla 6.6: ¿Sabe quién le ha transmitido la enfermedad?

	N	%
Padre	8	12,5%
Madre	6	9,4%
NS/NC	2	3,1%
Total	16	25,0%



Gráfica 6.6: ¿Sabe quién le ha transmitido la enfermedad?

### Apoyo familiar que reciben los/as portadores/as

Tabla 6.7: Su mayor apoyo familiar	%
Padre	23.1%
Madre	46.2%
Pareja	61.5%
Hijo	23.1%
Hija	15.4%
Familiar	30.8%

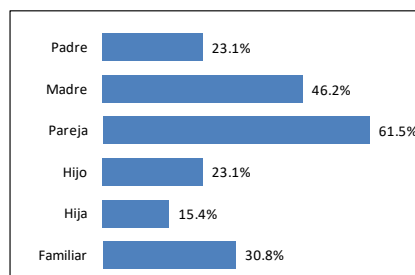


Tabla 6.7: Su mayor apoyo familiar en estos momentos

## ANEXO 7. CUESTIONARIO NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS)



Universidad  
de Huelva

### NIVEL 2

Nº DE ORDEN: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_/\_\_\_\_/2018

### CUESTIONARIO SOBRE LA POLINEUROPATÍA AMILOIDÓTICA FAMILIAR (ENFERMEDAD DE ANDRADE)

Montérdez Santos, I (Coord.)

El cuestionario pretende recoger información, de los profesionales sanitarios de Valverde del Camino con la intención de hacer un análisis de necesidades de las personas que padecen Amiloidosis hereditaria por transtiretina (Enfermedad de Andrade) en el foco de Valverde del Camino (España).

La información que nos proporcione es de gran importancia para el estudio.

**GRACIAS POR SU COLABORACIÓN**

#### INSTRUCCIONES:

Para contesta marque con una **X** las respuestas que elija. En el caso de que no esté de acuerdo con las respuestas que se dan **NO SEÑALE NADA**. Si lo desea, escriba en el apartado correspondiente las cuestiones que completan su explicación.

Todos los datos que se obtengan serán tratados de manera anónima conforme a la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de Datos de carácter personal y están a su disposición.

Para información o dudas: [imonterdez@gmail.com](mailto:imonterdez@gmail.com)

**DATOS SOCIODEMOGRÁFICO DE LA PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO**

<b>1. Persona que realiza el cuestionario</b>	
1. Médico/a de Atención Primaria.....	<input type="checkbox"/>
2. Médico/a especialista.....	<input type="checkbox"/>
Especialidad: _____	
3. Enfermero/a.....	<input type="checkbox"/>
4. Trabajador/a Social.....	<input type="checkbox"/>
5. Psicólogo/a.....	<input type="checkbox"/>
6. Personal de administración.....	<input type="checkbox"/>
7. Otro/a: _____	
<b>2. Sexo</b>	
1. Mujer.....	<input type="checkbox"/>
2. Hombre.....	<input type="checkbox"/>
<b>3. Edad</b>	
1. _____ años.	
<b>4. Centro donde desarrolla su trabajo</b>	
1. Centro de salud .....	<input type="checkbox"/>
2. Hospital comarcal (Hospital de Riotinto).....	<input type="checkbox"/>
3. Hospital provincial (Hospital Juan Ramón Jiménez).....	<input type="checkbox"/>
4. Hospital regional (Hospital Virgen del Rocío).....	<input type="checkbox"/>
5. Otro:.....	<input type="checkbox"/>
<b>5. Número de años que lleva desarrollando su profesión</b>	
1. _____ años.	

**CUESTIONES SOBRE EL CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

<b>6. ¿Ha oído hablar alguna vez de las enfermedades raras?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

7. ¿Cree que en su formación académica, le proporcionan suficiente información sobre enfermedades raras?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
8. ¿Sabe si existen centros de referencia sobre enfermedades raras (ER)?	
1. Si, .....	<input type="checkbox"/>
2. Sí, pero no lo suelo consultar.....	<input type="checkbox"/>
3. No.....	<input type="checkbox"/>
4. NS/NS.....	<input type="checkbox"/>

**CUESTIONES SOBRE EL CONOCIMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE**

9. ¿Ha oído hablar de la Enfermedad de Andrade ?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
10.¿Ha atendido, dentro de sus funciones profesionales, a pacientes con la enfermedad de Andrade?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso afirmativo, ¿Qué necesidades le preocupa más de estos pacientes?	
1. Médicas.....	<input type="checkbox"/>
2. Sociales.....	<input type="checkbox"/>
3. Psicológicas.....	<input type="checkbox"/>
4. Laborales.....	<input type="checkbox"/>
5. Otras.....	<input type="checkbox"/>
11.¿Cree que tiene la información suficiente sobre la enfermedad (PAF),para desarrollar adecuadamente su trabajo?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>

12.¿Estaría dispuesto/a a formarse en esta enfermedad (PAF), si su centro de trabajo estuviera dispuesto a proporcionársela?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
13.¿Conoce usted, si en su zona de trabajo, existe un foco de personas afectadas por esta enfermedad?	
1. En Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
1.1.En caso afirmativo, ¿puede indicarnos qué localidad es?	
_____	
_____	
14.¿Conoce si existen profesionales expertos en esta enfermedad?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
1.1.En caso afirmativo, ¿puede indicarnos dónde y quienes?	
_____	
_____	
15.Si usted tuviera que tratar a una persona con la enfermedad de Andrade, y no tuviera información suficiente, ¿Cómo actuaría, dónde recurriría?	
_____	
_____	
_____	
16.¿Qué otras cuestiones podría ayudar a subsanar las necesidades de estas personas?	
_____	
_____	
_____	

17.¿Cree que es imprescindible la <b>FORMACIÓN</b> en este tema?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
1.1.¿Cómo lo articularía?	
_____	
_____	
18.¿Cree que es imprescindible la <b>COORDINACIÓN ENTRE PROFESIONALES</b> en este tema?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
1.1.¿Cómo lo articularía?	
_____	
_____	
19.¿Cree que es imprescindible la <b>INVESTIGACIÓN</b> en este tema?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
1.1.¿Cómo lo articularía?	
_____	
_____	
20.Observaciones, sugerencias, comentarios:	
_____	
_____	

_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____
_____

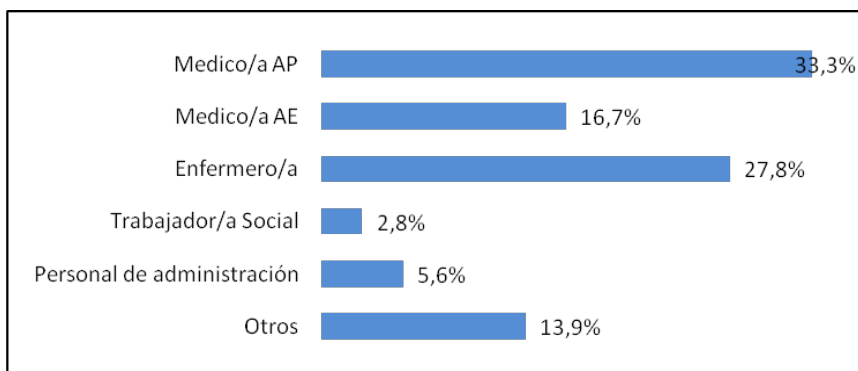
**MUCHAS GRACIAS**

Fuente: Elaboración propia (Montérdez Santos, I)

## ANEXO 8. DATOS CUESTIONARIO NIVEL 2 (PROFESIONALES SANITARIOS)

### Profesional que realiza el cuestionario

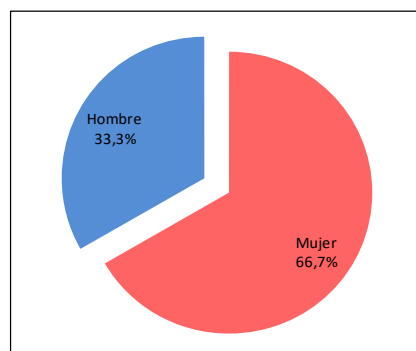
	N	%
Médico/a Atención Primaria (AP)	12	33,3%
Medico/a Atención Especializada (AE)	6	16,7%
Enfermero/a	10	27,8%
Trabajador/a Social	1	2,8%
Personal de administración	2	5,6%
Otros	5	13,9%
Total	36	100,0%



Gráfica 1.1: Profesional que realiza el cuestionario

### Sexo

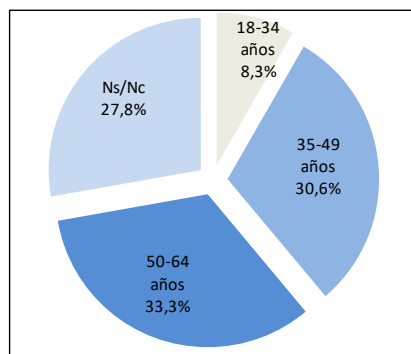
	N	%
Mujer	24	66,7%
Hombre	12	33,3%
Total	36	100,0%



Gráfica 1.2: Sexo

## Edad

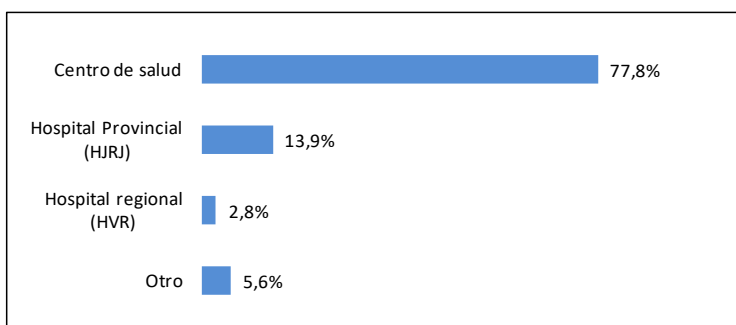
	N	%
18-34 años	3	8,3%
35-49 años	11	30,6%
50-64 años	12	33,3%
NS/NC	10	27,8%
Total	36	100,0%
Media	47,08	



Gráfica 1.3: Edad

## Centro donde desarrolla su trabajo

	N	%
Centro de salud	28	77,8%
Hospital Juan Ramón Jiménez(H-JRJ)	5	13,9%
Hospital Virgen del Rocío (HVR)	1	2,8%
Otro	2	5,6%
Total	36	100,0%



Gráfica 1.4: Centro donde desarrolla su trabajo

### Años que llevan ejerciendo su profesión

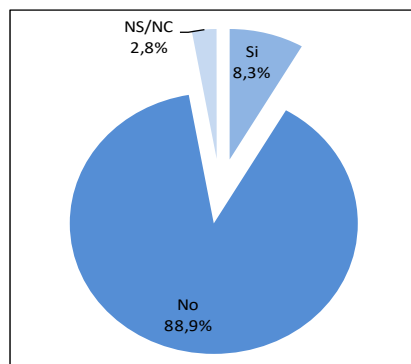
En la muestra que hemos recogido existen profesionales que llevan en la profesión desde 2 años (min) a 38 años (máximo), la media de años que llevan en su profesión es de 22,82 años (desv.típ.10.489)

### Conocimiento sobre enfermedades raras

Tabla 2.1: ¿Ha oído hablar alguna vez de las enfermedades raras?		
	N	%
Si	36	100,0%
Total	36	100,0%

### Información en profundidad sobre las enfermedades raras en su formación académica

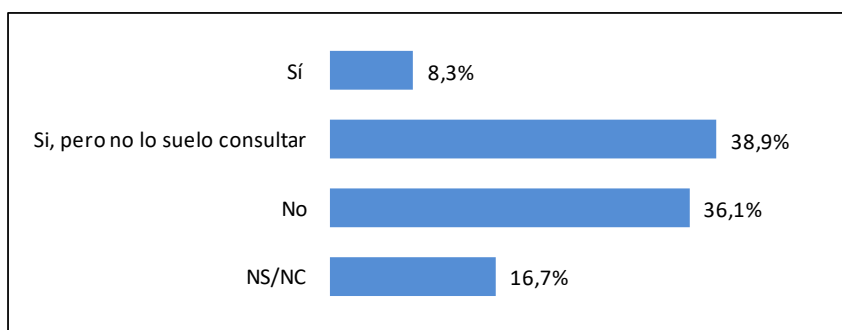
Tabla 2.2: ¿Cree que su formación académica le proporciona suficiente información sobre enfermedades raras?		
	N	%
Si	3	8,3%
No	32	88,9%
NS/NC	1	2,8%
Total	36	100,0%



Gráfica 2.2: ¿Cree que su formación académica le proporciona suficiente información sobre enfermedades raras?

### Conocimiento sobre centros de referencia de enfermedades raras

	N	%
Sí	3	8,3%
Sí, pero no lo suelo consultar	14	38,9%
No	13	36,1%
NS/NC	6	16,7%
Total	36	100,0%



Gráfica 2.3: ¿Sabe si existen centros de referencia sobre ER?

### Conocimiento de la existencia de la Enfermedad de Andrade

La totalidad de las personas encuestadas (100%) dicen haber oído hablar de la Enfermedad de Andrade.

### Atención profesional a pacientes con Enfermedad de Andrade

Tabla 3.1-A: ¿Ha atendido a pacientes con la Enfermedad de Andrade?

	N	%
Sí	33	91.7%
No	3	8.3%
Total	36	100.0%

Tabla 3.1-B: ¿Qué necesidades le preocupa más de estos pacientes?

	N
Médicas	83.3%
Sociales	36.7%
Psicológicas	53.3%
Laborales	33.3%

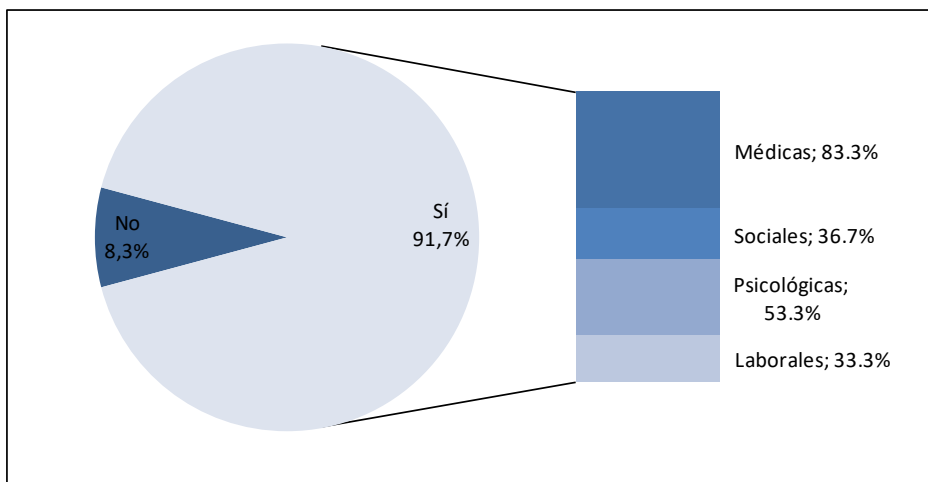
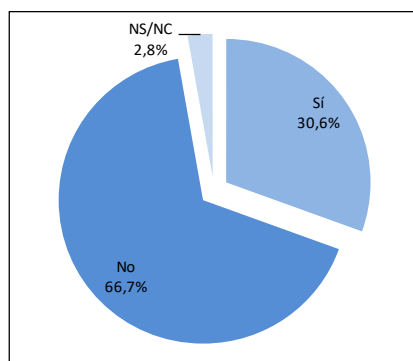


Gráfico 3.1: ¿Ha atendido a pacientes con la Enfermedad de Andrade? ¿Qué necesidades le preocupan más de estos pacientes?

### Información suficiente sobre la Enfermedad de Andrade para desarrollar su trabajo

Tabla 3.2: ¿Cree que tiene suficiente información de PAF, para desarrollar su trabajo?

	N	%
Sí	11	30,6%
No	24	66,7%
NS/NC	1	2,8%
Total	36	100,0%

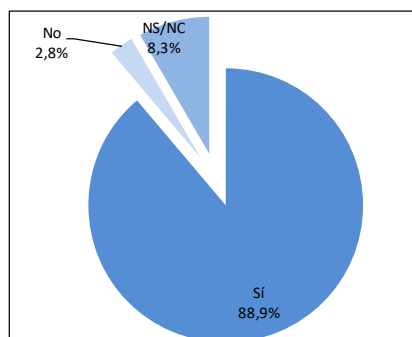


Gráfica 3.2: ¿Cree que tiene suficiente información de PAF, para desarrollar su trabajo?

### Disposición de los profesionales a formarse sobre la enfermedad

Tabla 3.3: ¿Estaría dispuesto a formarse en esta enfermedad, si su centro de trabajo estuviera dispuesto a proporcionársela?

	N	%
Sí	32	88,9%
No	1	2,8%
NS/NC	3	8,3%
Total	36	100,0%

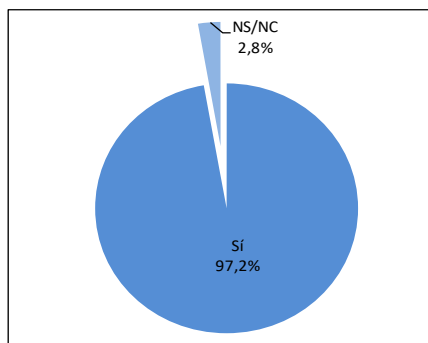


Gráfica 3.3: ¿Estaría dispuesto a formarse en esta enfermedad, si su centro de trabajo estuviera dispuesto a proporcionársela?

### Conocimiento de un foco endémico en su zona de trabajo

Tabla 3.4: ¿Conoce usted si en su zona de trabajo existe un foco de personas afectadas por PAF?

	N	%
Sí	35	97,2%
NS/NC	1	2,8%
Total	36	100,0%

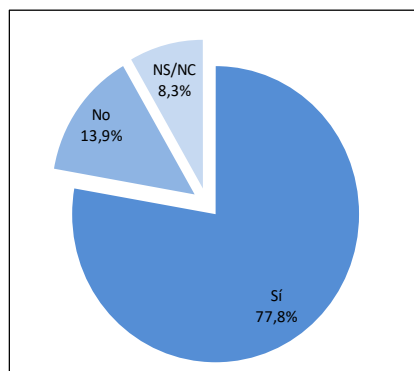


Gráfica 3.4: ¿Conoce usted si en su zona de trabajo existe un foco de personas afectadas por PAF?

¿Conoce la existencia de profesionales expertos de PAF?

Tabla 3.5: ¿Conoce si existen profesionales expertos en esta enfermedad?

	N	%
Sí	28	77,8%
No	5	13,9%
NS/NC	3	8,3%
Total	36	100,0%

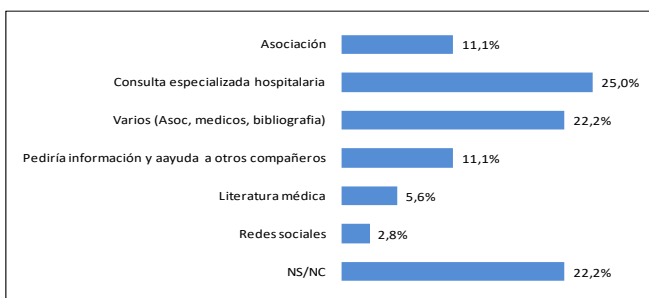


Gráfica 3.5: ¿Conoce si existen profesionales expertos en esta enfermedad?

Donde acudiría para tratar enfermos de esta patología si no tuviera información

Tabla 3.6: Si usted tuviera que tratar a una persona con la enfermedad de Andrade y no tuviera información suficiente ¿Cómo actuaría?

	N	%
Asociación	4	11,1%
Consulta especializada hospitalaria	9	25,0%
Varios (Asociación (Asoc), médicos, bibliografía)	8	22,2%
Pediría información y ayuda a otros compañeros	4	11,1%
Literatura médica	2	5,6%
Redes sociales	1	2,8%
NS/NC	8	22,2%
Total	36	100,0%



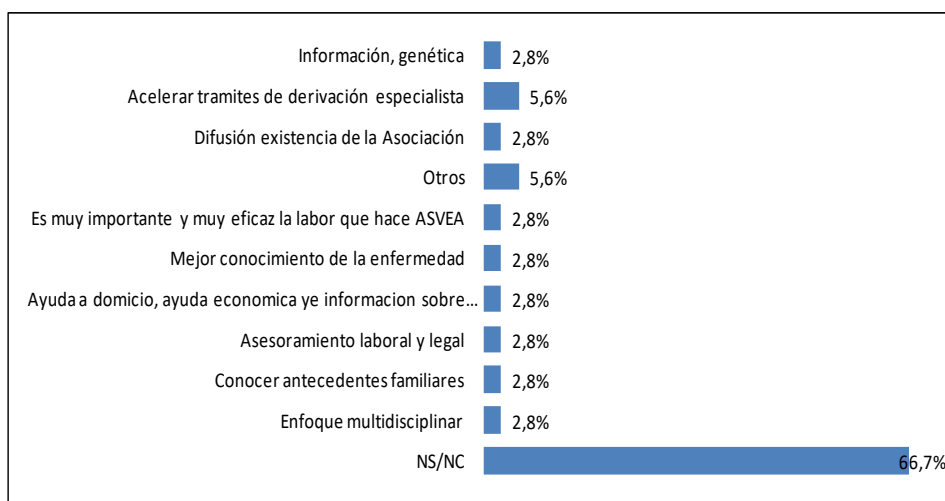
Gráfica 3.6: Si usted tuviera que tratar a una persona con la enfermedad de Andrade y no tuviera información suficiente ¿Cómo actuaría?

### Aspectos que piensan los profesionales que podrían ayudar a solventar las necesidades de las personas con esta patología

Tabla 3.7: ¿Qué otras cuestiones podrían ayudar a subsanar las necesidades de estas personas?\*

	N	%
Información, genética	1	2,8%
Acelerar tramites de derivación especialista	2	5,6%
Difusión existencia de la Asociación	1	2,8%
Otros	2	5,6%
Es muy importante y muy eficaz la labor que hace ASVEA	1	2,8%
Mejor conocimiento de la enfermedad	1	2,8%
Ayuda a domicilio, ayuda económica e información sobre su enfermedad	1	2,8%
Asesoramiento laboral y legal	1	2,8%
Conocer antecedentes familiares	1	2,8%
Enfoque multidisciplinar	1	2,8%
NS/NC	24	66,7%
Total	36	100,0%

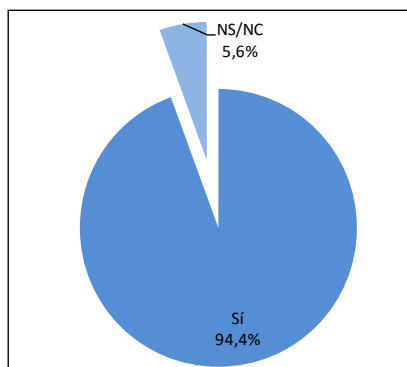
\*pregunta abierta codificada



Gráfica 3.7: ¿Qué otras cuestiones podrían ayudar a subsanar las necesidades de estas personas?

### Importancia de la formación en la Enfermedad de Andrade

	N	%
Sí	34	94,4%
NS/NC	2	5,6%
Total	36	100,0%



Gráfica 3.8-A: ¿Cree que es imprescindible la formación sobre este tema?

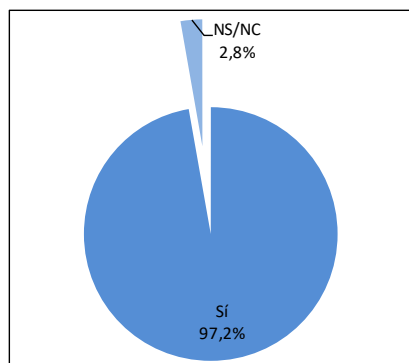
	N	%
Desde el equipo de referencia mandando información a interesados y afectados vía email entre otras	1	2,8%
Con profesionales expertos que diesen sesiones formativas tanto en Atención Primaria (AP) como Atención Especializada (AE)	1	2,8%
Hacer reuniones de reciclaje al menos 2 veces al año sobre PAF	2	5,6%
Realizar cursos de formación	2	5,6%
La información sí, pero la formación en casos concretos	1	2,8%
Al menos 1 medico y 1 DUE de referencia en contacto con Asoc, y Centro de referencia	1	2,8%
A través de la Consejería de Salud	1	2,8%
Nivel centro de salud	1	2,8%
NS/NC	26	72,2%
Total	36	100,0%

\*pregunta abierta codificada

### Importancia de la coordinación entre profesionales

Tabla 3.9-A: ¿Cree que es imprescindible la coordinación entre profesionales en este tema?

	N	%
Sí	35	97,2%
NS/NC	1	2,8%
Total	36	100,0%



Gráfica 3.9-A: ¿Cree que es imprescindible la coordinación entre profesionales en este tema?

Tabla 3.9-B: ¿Cómo lo articularía?\*

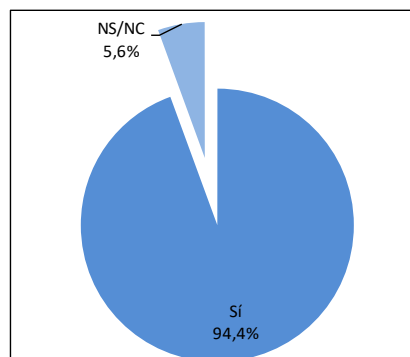
	N	%
Multidisciplinar	5	13,9%
Más contacto entre primaria y especializada	1	2,8%
Creando enlaces interprofesionales accesibles y eficaces	2	5,6%
Historia de Salud Única Digital acceso médicos y Due de AP y AE, también las derivaciones a especialistas o interconsultas	1	2,8%
Como en cualquier otra patología	1	2,8%
Facilitar el contacto de centro de salud-centro de referencia para dudas o consultas	1	2,8%
NS/NC	25	69,4%
Total	36	100,0%

\*pregunta abierta codificada

### Importancia de la investigación en la Enfermedad de Andrade

Tabla 3.10-A: ¿Cree que es imprescindible la investigación sobre este tema?

	N	%
Sí	34	94,4%
NS/NC	2	5,6%
Total	36	100,0%



Gráfica 3.10-A: ¿Cree que es imprescindible la investigación sobre este tema?

Tabla 3.10-B: ¿Cómo lo articularía?\*

	N	%
Enfocado al tratamiento y diagnóstico	1	2,8%
Grupos de trabajo	1	2,8%
Financiación por parte de la Industria	1	2,8%
Financiación de la Administración a la Investigación	2	5,6%
Sería interesante que los médicos de AP formaran parte de algún grupo de investigación	1	2,8%
Como en otras muchas enfermedades	1	2,8%
Colaboración Asociación de pacientes-Centro de Salud-Centro de referencia	1	2,8%
NS/NC	28	77,8%
Total	36	100,0%

\*pregunta abierta codificada



## ANEXO 9. CUESTIONARIO NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL)



### NIVEL 3

Nº DE ORDEN: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_/\_\_\_\_/2018

(A rellenar por la organización)

### **CUESTIONARIO SOBRE LA POLINEUROPATÍA AMILOIDÓTICA FAMILIAR**

#### **(ENFERMEDAD DE ANDRADE)**

Montérdez Santos, I (Coord.)

El cuestionario pretende recoger información, de la población de Valverde del Camino con la intención de hacer un análisis de necesidades de las personas que padecen Amiloidosis hereditaria por transtiretina (Enfermedad de Andrade) en el foco de Valverde del Camino (España).

La información que nos proporcionéis, es de gran importancia para el estudio.

**GRACIAS POR SU COLABORACIÓN**

#### **INSTRUCCIONES:**

Para contesta marque con una **X** las respuestas que elija. En el caso de que no de acuerdo con las respuestas que se dan **NO SEÑALE NADA**. Si lo desea, ba en el apartado correspondiente las cuestiones que completan su explicación.

Todos los datos que se obtengan serán tratados de manera anónima conforme a la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de Datos de carácter personal y están a su disposición.

Para información o dudas: [imonterdez@gmail.com](mailto:imonterdez@gmail.com)

**DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS DE LA PERSONA QUE REALIZA EL CUESTIONARIO**

<b>1. Persona que realiza el cuestionario</b>	
1. Estudiante.....	<input type="checkbox"/>
2. Trabajador/a.....	<input type="checkbox"/>
3. Desempleado/a.....	<input type="checkbox"/>
4. Otro/a.....	<input type="checkbox"/>
<b>2. Sexo</b>	
1. Mujer.....	<input type="checkbox"/>
2. Hombre.....	<input type="checkbox"/>
<b>3. Edad</b>	
1. _____	
<b>4. Población de residencia</b>	
1. _____	
<b>5. Nivel de estudios</b>	
1. Sin estudios.....	<input type="checkbox"/>
2. Enseñanza obligatoria.....	<input type="checkbox"/>
3. Estudios de bachillerato.....	<input type="checkbox"/>
4. Estudios universitarios.....	<input type="checkbox"/>
5. Estudios de posgrado.....	<input type="checkbox"/>
6. Estudios de doctorado.....	<input type="checkbox"/>
7. Otros.....	<input type="checkbox"/>

**CUESTIONES SOBRE EL CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

<b>6. ¿Ha oído hablar de las enfermedades raras?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
6.1. En caso afirmativo. ¿Cómo las definiría?	
_____	
_____	

7. ¿Cree que existe suficiente información sobre las enfermedades raras?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
8.1.En caso afirmativo, ¿Cómo la ha obtenido?	
_____	
_____	
8. ¿Conoce si en su localidad de residencia, existe algún foco endémico (personas con la enfermedad) de alguna enfermedad rara?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso, afirmativo: ¿Qué enfermedad es?	
_____	
_____	
9. ¿Dónde acudiría si le dicen que padece una enfermedad rara?	
1. Internet.....	<input type="checkbox"/>
2. Medico/a de atención primaria.....	<input type="checkbox"/>
3. Amigo/a.....	<input type="checkbox"/>
4. Familiar.....	<input type="checkbox"/>
5. Asociaciones de enfermos.....	<input type="checkbox"/>
6. Otro.....	<input type="checkbox"/>
10.¿Conoce algún Centro, Institución, Profesionales, que se ocupen de las enfermedades raras?	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
12.1.En caso afirmativo, señale cual:	
_____	
_____	

15. ¿Qué necesidades cree que tienen las personas con enfermedades raras? (marque dos como máximo)

1. Sanitarias.....
2. Sociales .....
3. Económicas.....
4. Laborales.....
5. Psicológicas.....
6. Otras(especifíquelas).....

### CUESTIONES SOBRE EL CONOCIMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE

11. ¿Ha oído hablar de la Enfermedad de Andrade (PAF)?

1. Si.....
2. No.....
3. NS/NC.....

12. ¿Cree que existe suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade?

1. Si.....
2. No.....
3. NS/NC.....

9.1. En caso afirmativo, ¿Cómo la ha obtenido?

---



---



---

13. ¿Conoce algún trabajo o estudio relacionado con la Enfermedad de Andrade?

1. Si, .....
2. No.....
3. NS/NS.....

13.1. En caso afirmativo, señale cual:

---



---



---

<b>14. ¿Cree que es importante la EDUCACIÓN Y FORMACIÓN sobre este tema?</b>	
1. Si.....	<input type="checkbox"/>
2. No.....	<input type="checkbox"/>
3. NS/NC.....	<input type="checkbox"/>
En caso que lo vea necesario, ¿Por qué? Señale alguna razón:	
_____	
_____	
<b>17. Observaciones, sugerencias:</b>	
_____	
_____	
_____	
_____	
_____	
_____	

MUCHAS GRACIAS

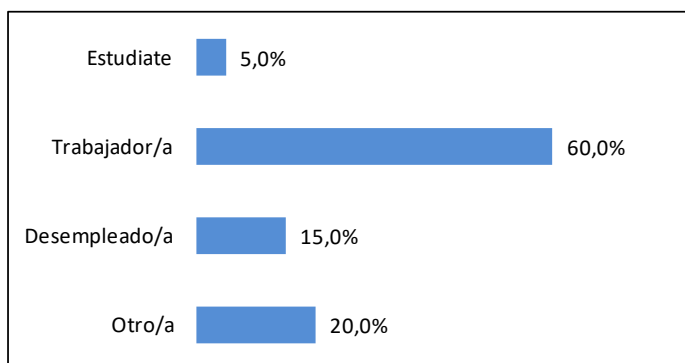
Fuente: Elaboración propia (Montérdez Santos, I)



## ANEXO 10. DATOS CUESTIONARIO NIVEL 3 (POBLACIÓN GENERAL)

### Persona que realiza el cuestionario

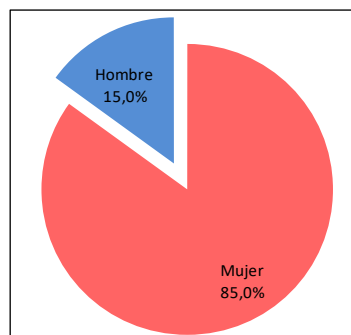
	N	%
Estudiante	1	5,0%
Trabajador/a	12	60,0%
Desempleado/a	3	15,0%
Otro/a	4	20,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 1.1: Persona que realiza el cuestionario

### Sexo

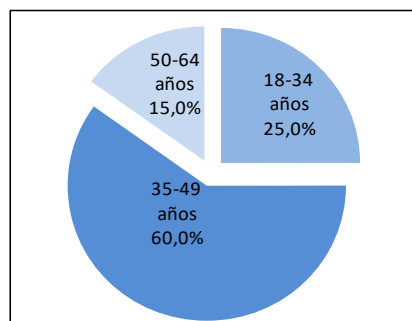
	N	%
Mujer	17	85,0%
Hombre	3	15,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 1.2: Sexo

### Edad

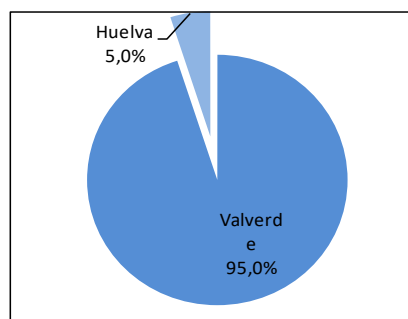
Tabla 1.3: Edad		
	N	%
18-34 años	5	25,0%
35-49 años	12	60,0%
50-64 años	3	15,0%
Total	20	100,0%
<b>Media</b>	<b>39,10</b>	



Gráfica 1.3. Edad

### Población de residencia

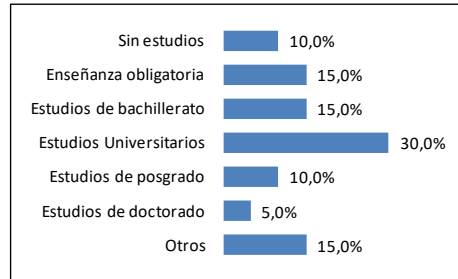
Tabla 1.4: Población de residencia		
	N	%
Valverde	19	95,0%
Huelva	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 1.4: Población de residencia

## ¿Cuál es su nivel de estudios?

	N	%
Sin estudios	2	10,0%
Enseñanza obligatoria	3	15,0%
Estudios de bachillerato	3	15,0%
Estudios Universitarios	6	30,0%
Estudios de posgrado	2	10,0%
Estudios de doctorado	1	5,0%
Otros	3	15,0%
Total	20	100,0%

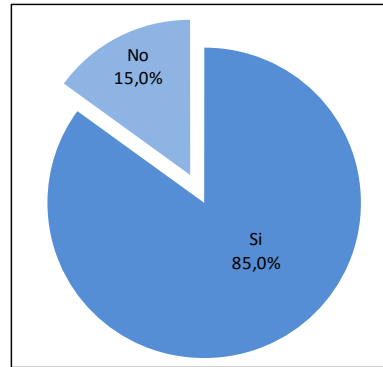


Gráfica 1.5: Nivel de estudios

### ¿Ha oído hablar de las enfermedades raras?

Tabla 2.1-A: ¿Ha oído hablar de las enfermedades raras (ER)?

	N	%
Si	17	85,0%
No	3	15,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 2.1: ¿Ha oído hablar de las enfermedades raras?

Tabla 2.1-B: En caso afirmativo, ¿cómo las definiría?\*

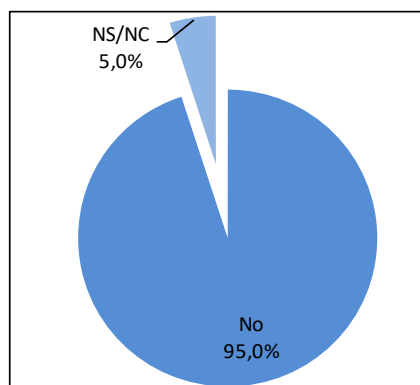
	N	%
Enfermedades que afectan a pequeños niveles de población y de las que en su mayoría solo existen tratamientos experimentales	1	5,0%
Enfermedades poco comunes y conocidas en la sociedad	3	15,0%
Enfermedades diferentes	1	5,0%
Enfermedades de un bajo porcentaje de casos y no se estudian igual	4	20,0%
Enfermedades que se dan en un número inferior o igual a 1/1000.000 personas	1	5,0%
Enfermedades que necesitan mucha investigación para curarse	1	5,0%
NS/NC	9	45,0%
Total	20	100,0%

\*pregunta abierta codificada

### ¿Existe suficiente información sobre las enfermedades raras?

Tabla 2.2-A: ¿Cree que existe suficiente información sobre las ER?

	N	%
No	19	95,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 2.2: ¿Cree que existe suficiente información sobre las ER?

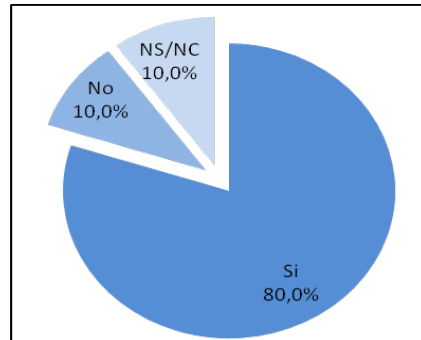
Tabla 2.2-B: En caso afirmativo, ¿Cómo la ha obtenido?

	N	%
Por ASVEA	1	5,0%
Medios informativos	1	5,0%
NS/NC	18	90,0%
Total	20	100,0%

### Conocimiento sobre la existencia de focos endémicos en su población

Tabla 2.3-A: ¿Conoce si en su localidad existe algún foco endémico de alguna enfermedad rara?

	N	%
Si	16	80,0%
No	2	10,0%
NS/NC	2	10,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 2.3: **¿Conoce si en su localidad existe algún foco endémico de alguna ER?**

Tabla 2.3-B: En caso afirmativo, ¿qué enfermedad es?

	N	%
Fibrosis Pulmonar Idiopática	12	60,0%
Enfermedad de Andrade	3	15,0%
Andrade, Kawasaki y Síndrome de Asperger	1	5,0%
NS/NC	4	20,0%
Total	20	100,0%

¿Dónde acudiría si le dicen que padece una enfermedad rara?

N		%
Medico/a Atención Primaria	17	85,0%
Asociaciones de enfermos	2	10,0%
Otro	1	5,0%
Total	20	100,0%

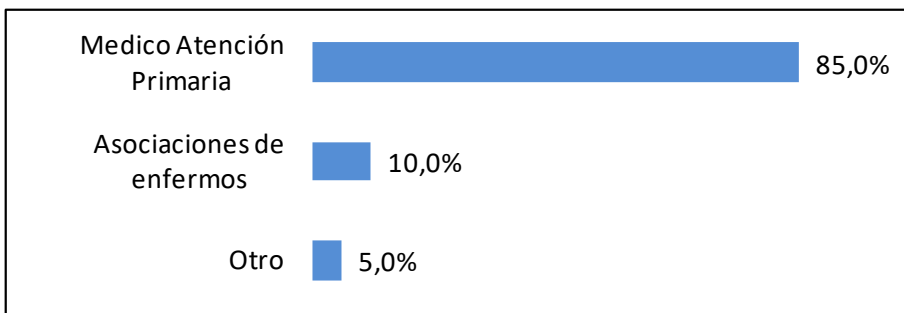
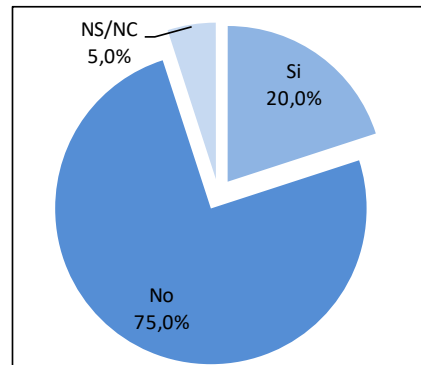


Tabla 2.4: ¿Dónde acudiría si le dicen que padece una ER?

### Conocimiento sobre centros o instituciones de enfermedades raras

Tabla 2.5-A: ¿Conoce algún centro, institución, que se ocupen de las ER?

	N	%
Si	4	20,0%
No	15	75,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 2.5-A: ¿Conoce algún centro, institución, que se ocupen de las ER?

Tabla 2.5-B: En caso afirmativo, señale cuál.

	N	%
Asociación de Valverde	4	20,0%
NS/NC	16	80,0%
Total	20	100,0%

### Necesidades de las personas con enfermedad rara, según la población

Tabla 2.6. Necesidades que cree que tienen las personas afectadas por una enfermedad rara

	%*
Sanitarias	90.0%
Sociales	55.0%
Económicas	50.0%
Laborales	35.0%
Psicológicas	50.0%

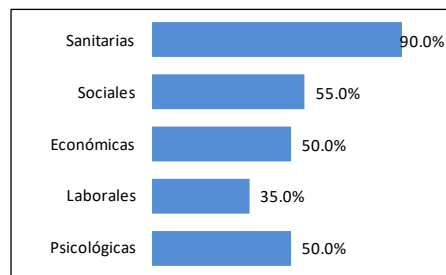


Tabla 2.6. Necesidades que cree que tienen las personas afectadas por una enfermedad rara

\*Pregunta multirrespuesta

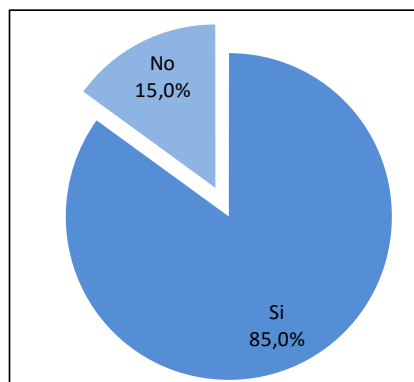
### ¿Cómo daría a conocer las enfermedades raras a la sociedad?

	N	%
Campañas informativas medios comunicación	5	25,0%
Visualización personas afectadas mediante las asociaciones de pacientes, el fomento de la educación, la investigación, la innovación profesional.	1	5,0%
Con mucha naturalidad y toda la información posible, mientras más mejor	1	5,0%
Campañas informativas desde colegios a lugares de trabajo	2	10,0%
Necesitamos más información	1	5,0%
Publicidad, formación desde colegios a Universidades, charlas y folletos informativos	3	15,0%
Dando a conocer sus síntomas para ayudar a los enfermos y familiares	1	5,0%
NS/NC	6	30,0%
Total	20	100,0%

\*pregunta abierta codificada

### Conocimiento sobre la Enfermedad de Andrade

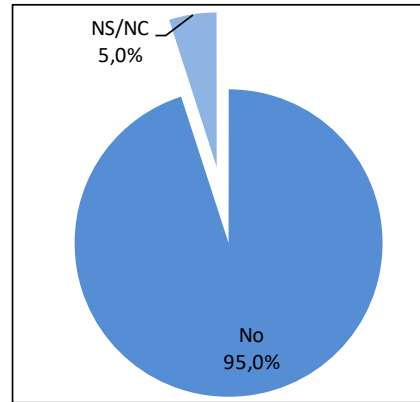
	N	%
Si	17	85,0%
No	3	15,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 3.1: ¿Ha oído hablar de la Enfermedad de Andrade?

## Existencia de suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade

Tabla 3.2-A: ¿Cree que existe suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade?		
	N	%
No	19	95,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%

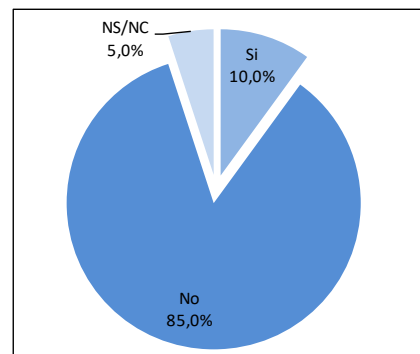


Gráfica 3.2-A: ¿Cree usted que existe suficiente información sobre la Enfermedad de Andrade?

Tabla 3.2-B: En caso afirmativo, ¿Cómo la ha obtenido?		
	N	%
Asociación, medios de comunicación e internet	1	5,0%
NS/NC	19	95,0%
Total	20	100,0%

## Conocimiento sobre estudios relacionados con esta enfermedad

Tabla 3.3: ¿Conoce algún trabajo o estudio relacionado con la PAF?		
	N	%
Si	2	10,0%
No	17	85,0%
NS/NC	1	5,0%
Total	20	100,0%



Gráfica 3.3: ¿Conoce algún trabajo o estudio relacionado con la PAF?

## Importancia de la educación y la formación

El 100% de las personas encuestadas considera importante que exista educación y formación sobre el tema de las enfermedades raras.

Tabla 3.4: *¿Por qué ve necesaria la educación y la formación en ER?		
	N	%
La mejor manera para el conocimiento de necesidades es a través del conocimiento.	2	10,0%
Fomento de la educación en general y especialización de profesionales	1	5,0%
Para obtener mayor información	3	15,0%
Para averiguar el foco de la enfermedad y su prevención	3	15,0%
Un pueblo que es foco endémico de esta patología debería conocer las características de esta enfermedad	1	5,0%
Para detectarla a tiempo y ayudar a quien la padece	1	5,0%
NS/NC	9	45,0%
Total	20	100,0%

\*pregunta abierta codificada





