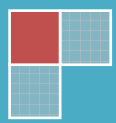
2012

Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España

Proyecto de IMSERSO Nº 167/10

Investigación financiada por el IMSERSO
Marzo 2012



LOS COSTES SOCIOECONÓMICOS Y LA CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD EN PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

Autores:

Julio López Bastida (Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina, Universidad Castilla-La Mancha)

Renata Linertová (Fundación Canaria de Investigación y Salud - FUNCIS).

Pedro Serrano Aguilar (Servicio de Evaluación y Planificación, Servicio Canario de la Salud)

Manuel Hens Pérez (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Instituto de Salud de Carlos III)

Manuel Posada de la Paz (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Instituto de Salud de Carlos III)

Juan Oliva Moreno (Universidad Castilla-La Mancha)

Investigación financiada por el Instituto de Mayores y Servicios Sociales IMSERSO, Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad

Agradecimientos

- Federación Española de enfermedades raras
- Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III
- Fundación FEDER
- Registro de CRE Enfermedades Raras, Centro Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos
- Federación Española de Fibrosis Quística
- Asociación Valenciana Síndrome Prader Willi
- Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi
- Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi
- Asociación del Síndrome de Prader-Willi de Andalucía
- Federación Española del Síndrome de X Frágil
- Asociación para la integración de personas afectadas por X-Frágil u otro TGD en Andalucía
- Asociación del Síndrome X-Frágil de Madrid
- Asociación Síndrome X-Frágil de Extremadura
- Associació Catalana Síndrome X Frágil
- Asociación Andaluza de Hemofilia Canf Cocemfe
- Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
- Asociación de Enfermos Neuromusculares
- Asociación Aragonesa de Enfermedades Neuromusculares
- Asociación de Enfermedades Neuromusculares de la Comunidad Valenciana
- Asociación de Enfermos Neuromusculares de Castilla La Mancha
- Asociación Ourensana de EM, ELA, Parkinson y otras Enfermedades Neurodegenerativas
- Asociación Epidermolisis Bullosa de España
- Asociación Española de Esclerodermia
- Asociación de Esclerodermia de Castellón
- Asociación Española contra la Histiocitosis

Y también nuestros agradecimientos a:

Ignacio Abaitua, Mª Luján Echandi, Vanesa Pizarro, Rosa Sánchez de Vega, Claudia Delgado, Miguel Ángel Ruiz Carabias, Elisa Trujillo, José Suárez, Itziar Astigarraga, Ramón Castro y Dra. Valle Velasco.

RESUMEN EJECUTIVO

Objetivos

Estimar el impacto económico (costes directos e indirectos) y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil.

Métodos

Un estudio epidemiológico observacional de tipo transversal con 593 pacientes (57 pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, 63 pacientes con Epidermolisis Bullosa, 112 pacientes con Esclerodermia, 160 pacientes con Fibrosis Quística, 50 pacientes con Hemofilia, 30 pacientes con Histiocitosis, 49 pacientes con Síndrome de Prader-Willi y 72 pacientes con Síndrome X Frágil) se ha llevado a cabo en España, clasificando a los pacientes según grado de discapacidad/dependencia de la enfermedad con el Índice de Barthel. La recogida retrospectiva del consumo de recursos se realizó a partir de cuestionarios autocumplimentados por pacientes/cuidadores. El enfoque que se ha utilizado es el método del coste de la enfermedad. Los costes directos e indirectos se han estimado utilizando los costes de la prevalencia y una aproximación a los costes bottom-up. El estudio utiliza el coste de oportunidad. En este estudio hemos utilizado la teoría del Capital Humano. Los cuestionarios genéricos EQ-5D-5L y EQ-5D-Y se administró a los pacientes y el EQ-5D-L a los cuidadores. Además, el estudio ha utilizado el cuestionario de Zarit (entrevista de sobrecarga del cuidador) para los cuidadores.

Resultados

Se evalúa a un total de 593 pacientes para la obtención de los costes medios anuales de las 8 enfermedades raras. Los costes medios para los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne ascendieron a 94.171 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y material sociosanitario. Los costes medios para los pacientes con Epidermolisis Bullosa ascendieron a 33.903 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, hospitalizaciones y servicios sociosanitarios. Los costes medios para los pacientes con Esclerodermia ascendieron a 18.288 €. Las categorías más importantes de costes fueron medicamentos, jubilaciones anticipadas (incapacidad permanente) y

cuidados informales. Los costes medios para los pacientes con Fibrosis Quística ascendieron a 37.343 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, medicamentos y visitas. Los costes medios para los pacientes con Hemofilia ascendieron a 19.746 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, jubilación anticipada (incapacidad permanente) y cuidadores profesionales. Los costes medios para los pacientes con Histiocitosis ascendieron a 30.537 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, hospitalizaciones y visitas. Los costes medios para los pacientes con Síndrome de Prader-Willi ascendieron a 57.772 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y hospitalizaciones. Los costes medios para los pacientes con Síndrome X Frágil ascendieron a 59.824 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, servicios socio-sanitarios y visitas.

Se evalúa a un total de 340 pacientes para la obtención de los valores de la calidad de vida relacionada con la salud (utilidades). El EQ-5D-5L obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una media de -0,23, 0,61, 0,67, 0,87, 0,72, 0,70, 0,60 y 0,79 respectivamente.

Se evalúa a un total de 503 pacientes para la obtención de los valores de la calidad de vida relacionada con la salud (EVA). El EQ-5D-5L y EQ-5D-Y obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una media de 61, 63, 63, 75, 67, 56, 65 y 79 respectivamente.

Se evalúa a un total de 503 pacientes para la obtención de los valores de la discapacidad/dependencia. El Índice de Barthel obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una discapacidad/dependencia grave. Para la Epidermolisis Bullosa, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una discapacidad/dependencia moderada y para la Esclerodermia, Fibrosis Quística y Hemofilia una discapacidad/dependencia leve.

Se evalúa a un total de 215 cuidadores para la obtención de la sobrecarga del cuidador. El cuestionario de Zarit no obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia y Síndrome X Frágil sobrecarga para los cuidadores. Para la Histiocitosis y Síndrome de Prader-Willi, el cuestionario de Zarit obtuvo sobrecarga leve.

Conclusiones

Las enfermedades raras son problemas importantes de salud pública en España en términos de carga económica de la enfermedad. Considerando la magnitud de los costes de estos pacientes, la investigación del coste-efectividad de las diferentes intervenciones para estas patologías debería ser prioritario. Además el grado de discapacidad/dependencia de los pacientes con enfermedades raras medido con el Índice de Barthel ha influido sustancialmente sobre los costes y los valores de la CVRS, medidas con el EQ-5D-5L y EQ-5D-Y. Los pacientes en los grados de discapacidad/dependencia más avanzados tuvieron unos costes más elevados y unos valores de calidad de vida relacionada con la salud mucho más bajos. El cuestionario de Zarit ha obtenido sobrecarga leve por parte de los cuidadores en 2 de las enfermedades raras.

Palabras claves: Coste de la enfermedad. Costes. Calidad de vida relacionada con la salud. EQ-5D. Índice de Barthel. Cuestionario de Zarit. Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. España.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN 9

1.1.Epidemiología de las enfermedades raras (Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil) 9

1.2.Coste de la enfermedad 18

1.3.Calidad de vida relacionada con la salud (utilidades) 20

1.4.¿Que método de escala de preferencia debería utilizarse? 22

1.5.Escalas de puntuación 22

1.6.Lotería normalizada 23

1.7.Compensación temporal 23

1.8 Ventajas y desventajas de los métodos de escalas de preferencia más utilizados 24

1.9.Teoría de la utilidad por múltiples atributos 24

1.10.¿Qué preferencias deben medirse? 25

1.11.Calcular los AVACs o QALYs 26

2. MÉTODOS 29

2.1. Selección de las enfermedades 29

2.2. Diseños de los cuestionarios 29

2.3. Reclutamiento 30

2.4.Ámbito y sujetos del estudio 31

2.5.Información y variables de interés 31

2.6.Metodología de costes 32

2.6.1. Costes directos sanitarios 33

2.6.2. Costes directos no sanitarios (costes informales) 34

2.6.3. Costes indirectos 35

2.7. Calidad de vida relacionada con la salud 37

3. RESULTADOS 41

3.1.Características de los pacientes 41

3.2. Coste anual medio por paciente 42

3.3.Coste anual medio por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne 43

3.4.Coste anual medio por paciente con Epidermolisis Bullosa 47

3.5.Coste anual medio por paciente con Esclerodermia 49

3.6.Coste anual medio por paciente con Fibrosis Quística 52

3.7.Coste anual medio por paciente con Hemofilia 54
3.8.Coste anual medio por paciente con Histiocitosis 57
3.9.Coste anual medio por paciente con Prader-Willi 59
3.10.Coste anual medio por paciente con Síndrome X-Frágil 62
3.11.Dedicación del cuidador informal 64
3.12.Calidad de vida relacionada con la salud: EQ-5D-5L (utilidades) 65
3.13.Calidad de vida relacionada con la salud: EVA 66
3.14.Calidad de vida relacionada con la salud: EQ-5D-5L (utilidades) en los cuidadores 67
3.15.Calidad de vida relacionada con la salud (EVA) en los cuidadores 68
3.16.Índice de Barthel 69
3.17.Cuestionario de Zarit (sobrecarga del cuidador) 70

4. DISCUSIÓN 72

5. CONCLUSIONES 76

6. BIBLIOGRAFÍA 77

7. ANEXOS 83

7.1. Cuestionario para pacientes menores con Esclerodermia 83
7.2. Cuestionario para pacientes adultos con Esclerodermia 99

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Epidemiología de las enfermedades raras (Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil)

La Unión Europea define las Enfermedades Raras (ER) como aquellos procesos patológicos cuya prevalencia es menor de 5/10.000 habitantes en la comunidad y sobre los que falta conocimiento acerca de ciertos aspectos científicos. Según este criterio y basándose en datos demográficos y en la reiterada referencia de la bibliografía de que existen entre 5000-6000 ER, se han realizado estimaciones sobre el número de personas afectadas, que oscilan entre los 20-30 millones de europeos (1,2).

Esta definición de ER agrupa a una gran variedad de entidades con una etiopatogenia muy distinta y en general difíciles de clasificar. Las ER son en su mayoría enfermedades crónicas que producen una gran mortalidad y morbilidad prematura, aparte de un alto grado de discapacidad y por lo tanto, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados (3).

En España se desconoce el número de personas afectadas por ER, pero se barajan cifras potenciales de unas 20.000 familias (1), lo cual supone cientos de miles de personas afectadas directa o indirectamente por la enfermedad.

La investigación sobre las ER, en general constituye una línea prioritaria en los planes y programas de investigación biomédica de la Unión Europea y también de España, donde este hecho ha propiciado la creación de una Red Temática de Investigación Cooperativa sobre Enfermedades Raras (2).

Fibrosis quística

La fibrosis quística es una enfermedad genéticamente determinada, de herencia autosómica ecesiva, presente en todo el mundo, pero más frecuente en la raza caucásica, donde aproximadamente una de cada 25 personas es portadora heterocigótica sana. La incidencia en nuestro medio se estima en torno a 1 por 4.500 recién nacidos vivos, su prevalencia en nuestro medio es de aproximadamente 1-5 /10 000, y está causada por mutaciones de un solo gen

localizado en el brazo largo del cromosoma 7. Hasta el momento se han identificado unas 1.600 mutaciones, siendo una de ellas la más prevalente, presente aproximadamente en el 75% de todos los pacientes a nivel mundial, que la denominada 508del que se expresa por la pérdida del aminoácido fenilalanina en la posición 508. Esta mutación, al igual que el resto de las identificadas, interfiere con la adecuada hidratación de macromoléculas y la alteración de las propiedades fisicoquímicas de las secreciones de los órganos afectados. El diagnóstico de la enfermedad se basa en rasgos clínicos compatibles (fenotipo), como son la enfermedad sinopulmonar, las anomalías gastrointestinales y nutricionales, los síndromes de pérdida de sal, la azoospermia obstructiva o la historia de enfermedad en hermanos y primos, o el cribado neonatal positivo, junto con una prueba de laboratorio que evidencie disfunción de la proteína CFTR. Esta puede ser la detección de concentraciones de cloro en sudor superiores a 60 mmol/L, la detección de 2 mutaciones reconocidas, o la demostración de alteración en el transporte iónico a través del epitelio nasal (diferencia potencial nasal) (4,5).

Cualquier órgano interno puede verse afectado por la enfermedad, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y ocasionalmente pancreatitis) y, más raramente, al intestino (obstrucción estercorácea) o al hígado (cirrosis). La forma más común de la enfermedad se asocia a síntomas respiratorios, a problemas digestivos (esteatorrea y/o estreñimiento) y a anomalías del crecimiento pondero-estaturales. La mortalidad y morbilidad dependen del grado de afectación broncopulmonar. La esterilidad masculina es un rasgo frecuente. También se han registrado formas tardías, que generalmente son de gravedad intermedia o monosintomáticas (5). Aunque la enfermedad carece de un tratamiento curativo, a lo largo de los últimos años se ha producido un incremento significativo en la mediana de supervivencia y en la calidad de vida de estos pacientes, ligado al tratamiento integral en unidades clínicas especialmente dedicadas, y al desarrollo de terapias específicas, como las enzimas pancreáticas ácidoresistentes, antibioterapia antipseudomonas, diseño de fármacos para uso inhalatorio, trasplante pulmonar y hepático y un correcto seguimiento y tratamiento nutricional (6).

Síndrome de Prader-Willi

El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad que se manifiesta en niños y jóvenes, caracterizada entre otras manifestaciones por obesidad, baja talla, oligofrenia, llanto débil o gemido, hipoplasia escrotal, y déficit de descenso testicular. Clínicamente la alteración genética se expresa como un síndrome dismórfico que afecta fundamentalmente al sistema nervioso central con particular predilección por el hipotálamo. Básicamente se caracteriza por hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, con déficit en el desarrollo mental, hiperfagia con obesidad extrema (si no se controla) a partir de los 2 años, baja estatura, hipogonadismo y discretos signos dismórficos. En la pubertad se asocia, entre otras manifestaciones, a un trastorno del desarrollo, la aparición de diabetes mellitus y elevada excreción de gonadotropina. El síndrome de Prader-Willi es uno de los denominados síndromes por microdeleción, y en el 50-60 % de los casos se puede detectar una deleción intersticial de la banda q12 en el brazo largo del cromosoma 15, q11q13, correspondiente en todos los casos al cromosoma 15 de origen paterno (7,8,9). Su prevalencia estimada en nuestro medio es de aproximadamente 1-5 /10 000, siendo la mayoría de los casos esporádicos y la recurrencia familiar poco frecuente. El diagnóstico precoz, la atención temprana y el tratamiento multidisciplinar, junto con la administración de la hormona del crecimiento han mejorado mucho la calidad de vida de los niños afectados. No obstante, en la actualidad se desconoce la eficacia a largo plazo, en adultos, del tratamiento con hormona del crecimiento, en particular en lo que concierne a su efecto sobre los problemas de conducta y el grado de autonomía obtenidos. En adultos, las complicaciones relacionadas con la obesidad y las limitaciones en la autonomía personal siguen planteando problemas importantes (7). Los pacientes con este síndrome tienen una disminución de la esperanza de vida, con una tasa de mortalidad que en algunas series supera el 3% anual. Las principales causas de muerte son la hipertermia y las infecciones respiratorias durante la infancia, y la insuficiencia respiratoria, las enfermedades cardiovasculares precoces en relación con la obesidad y los trastornos digestivos en la edad adulta. Presumiblemente, si se logra un buen control de la obesidad y de los factores de riesgo asociados los pacientes con SPW pueden tener una esperanza de vida larga (10).

Haemofilia

La hemofilia es una enfermedad genética caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas debidas a la deficiencia de los factores VIII o IX. La incidencia anual es de 1 entre 5.000 nacimientos en varones y la prevalencia en la población se estima en 1 por 12.000. La hemofilia afecta fundamentalmente a los varones, pero las mujeres portadoras de la mutación también pueden presentar síntomas de la enfermedad. En general, la aparición de la enfermedad ocurre cuando los niños afectados aprenden a andar. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia de los factores de coagulación. Si la actividad biológica del factor de coagulación es inferior a 1%, la hemofilia es grave y se manifiesta con hemorragias espontáneas frecuentes y sangrados anormales como resultado de heridas leves o después de cirugía o extracciones dentales (hemofilia grave A y B; ver estos términos). Si la actividad biológica del factor de coagulación está comprendida entre 1 y 5%, la hemofilia es moderada, con sangrados anormales después de heridas leves, cirugía o extracciones dentales, pero raramente con hemorragias espontáneas. Si la actividad biológica del factor de coagulación está entre 5 y 40%, la hemofilia es leve con sangrados anormales como resultado de heridas leves, o después de cirugía o extracciones dentales pero sin hemorragias espontáneas. Los sangrados se localizan habitualmente en las articulaciones (hemartrosis) y en los músculos (hematomas), pero pueden implicar cualquier localización después de un traumatismo o lesión. Las hematurias espontáneas, bastante frecuentes, son un signo característico de la enfermedad (5).

La hemofilia se transmite de manera recesiva ligada al X y alrededor del 70% de pacientes hemofílicos tienen un historial familiar positivo para la enfermedad, que está causada por mutaciones en el gen F8 (Xq28), que codifica para el factor de coagulación VIII, o en el gen F9 (Xq27), que codifica para el factor de coagulación IX, implicados en la hemofilia de tipos A y B, respectivamente. El diagnóstico se basa en análisis de coagulación, que revelan un tiempo de coagulación de la sangre prolongado. Los análisis específicos del nivel de los factores VIII y IX, permiten determinar el tipo de hemofilia y su gravedad. El tratamiento es sustitutivo (derivados plasmáticos o productos alternativos derivados de la ingeniería genética recombinante). Pueden administrarse después de una hemorragia o como prevención a los sangrados (tratamiento profiláctico).

La complicación más frecuente del tratamiento es la aparición de anticuerpos dirigidos contra el factor de coagulación administrado, inhibiendo su acción (anticuerpos inhibidores). Las intervenciones quirúrgicas, en particular la cirugía ortopédica, pueden realizarse, pero deben llevarse a cabo en centros especializados. La evolución de la hemofilia grave no tratada es mortal durante la infancia o adolescencia. La base del tratamiento de esta enfermedad consiste en la trasfusión de concentrados de factor de coagulación convencionales, si bien existen otros medicamentos que pueden ser de utilidad en una considerable proporción de casos, como la desmopresina, el ácido tranexámico y el ácido épsilon aminocapróico. El tratamiento incorrecto o insuficiente de los hematomas y hemartrosis recurrentes conduce a una discapacidad motora muy invalidante asociada a rigidez, deformación articular y parálisis. Sin embargo, los actuales enfoques de tratamiento permiten evitar estas complicaciones y esperar un pronóstico más favorable, especialmente en aquellos pacientes que reciban una terapia sustitutiva temprana y bien adaptada a su evolución clínica (11).

Distrofia muscular de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne es la distrofia muscular más frecuente de la niñez. Consiste en desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, y caracterizado por debilidad muscular rápidamente progresiva, de inicio en los músculos de la pelvis y proximales de las piernas, y posteriormente al resto del organismo, con un pronóstico de vida no superior a tres décadas. Se trata, por tanto, de una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al cromosoma X, y afecta por ello principalmente a hombres en una relación de 1 por cada 3000 a 4000 nacidos vivos, si bien algunas mujerew pueden verse afectadas, a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, debido a la denominada "supresión del cromosoma X". Su prevalencia en nuestro medio se estima entre 1 y 9 / 100 000. El inicio de la enfermedad ocurre durante la primera infancia y los niños afectados pueden mostrar retraso en el desarrollo motor o retraso en el desarrollo global. En general, los niños afectados no son capaces de correr o saltar, y la enfermedad progresa rápidamente, con una deambulación característica e hipertrofia de las pantorrillas. La capacidad para caminar se pierde entre los 6 y 13 años de edad, y una vez que la marcha resulta imposible, las contracturas de articulaciones y la escoliosis se desarrollan rápidamente. La cardiomiopatía y la insuficiencia respiratoria restrictiva pueden ser causa de muerte durante la adolescencia.

El diagnóstico de esta enfermedad se basa en el cuadro clínico, el historial familiar y los resultados de laboratorio (nivel de creatina-quinasa sérica 100-200 veces más elevado de lo normal). La biopsia muscular muestra signos de distrofia y ausencia total de distrofina. La confirmación mediante el análisis molecular muestra una deleción, duplicación o mutación en el gen DMD. En cuanto al tratamiento, debe ser de carácter pluridisciplinar, tanto famacológico, fundamentalmente con corticoides, como con fisioterapia. También resulta importante el control de peso, la protección gástrica, el seguimiento y tratamiento regular de la osteoporosis, la evaluación oftalmológica de cataratas y glaucoma, y el control cardíaco regular. La cirugía puede estar indicada para corregir la escoliosis. La BIPAP nocturna permite mejorar la insuficiencia respiratoria restrictiva. Pese a ello, la enfermedad tiene un pronóstico grave y la esperanza de vida se halla significativamente reducida, siendo característica la mortalidad durante la adolescencia (5,12).

Epidermolisis Bullosa

La epidermólisis bullosa o ampollosa hereditaria es una genodermatosis (dermatosis de causa genética en cuyo origen no influyen factores ambientales) de muy baja prevalencia, transmitida de forma autosómica dominante o recesiva y causada por una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica, lo que da lugar a la formación de ampollas y erosiones cutáneas y mucosas. Se han descrito cerca de 20 formas congénitas y hereditarias distintas que han sido clasificadas en 3 grupos, de acuerdo con la capa en la que se produce la ruptura en la unión dermoepidérmica: las epidermolíticas o simples, la junturales, y la dermolíticas o distróficas. En cada uno de estos tres tipos se agrupan diversas patologías dependiendo de la clínica y de la forma de transmisión (5, 13).

Esta enfermedad es de carácter hereditario, existiendo formas autosómicas y otras recesivas, con una prevalencia del conjunto de sus formas que a sido estimada en 1-9 / 1000000. Su sintomatología y complicaciones vienen determinadas por los mecanismos de reparación de las ampollas y por la localización de las mismas (tanto anatómica como histológica). En un extremo estarían las formas simples, con escasas complicaciones y, en el otro, las formas distróficas, gravemente mutilantes e invalidantes. La sobre-infección bacteriana es la principal complicación de todas las formas clínicas, con repercusiones no sólo estéticas, sino incluso del pronóstico vital por el riesgo de septicemia. El diagnóstico se realiza en base a aspectos clínicos, histopatológicos, biopatológicos y genéticos.

El tratamiento requiere un enfoque multidisciplinar e individualizado, cuyo objetivo final es ayudar a los pacientes afectados a vivir en la forma más completa y plena, ya que la severidad de la severidad es muy variable. Dentro de las normas generales se incluye evitar los roces que causan las heridas, tratar las ampollas, vendar con apósitos especiales las lesiones y curarlas diariamente para evitar infecciones, cuidados dentales apropiados, así como afrontar otros problemas comunes, como la desnutrición, la anemia y el déficit de vitamina D. Hasta ahora la enfermedad no tiene tratamiento curativo, sólo sintomático y causa un severo daño físico, emocional y financiero al paciente y su familia (13).

Síndrome de X Frágil

El síndrome de X frágil es una rara enfermedad genética caracterizada por déficit intelectual que puede estar asociado a trastornos del comportamiento y a rasgos físicos característicos. El síndrome se presenta con un fenotipo clínico variable, que incluye el retraso en el desarrollo (retraso motor y/o del lenguaje). En los hombres y en un 50% de las mujeres, el trastorno intelectual se asocia a problemas de comportamiento y/o a rasgos dismórficos, y también pueden observarse otitis recurrente, sinusitis y convulsiones. El déficit intelectual oscila entre problemas leves de aprendizaje con un CI normal y un déficit intelectual grave, y puede incluir problemas con la memoria de trabajo y la memoria a corto plazo, la función ejecutiva, y las habilidades matemáticas y viso-espaciales. Las anomalías en el comportamiento varían entre leves (inestabilidad en el estado de ánimo) y graves (autismo). El comportamiento tipo autista puede incluir: aleteo de manos, escaso contacto visual, morderse las manos, evitación de la mirada, defensa táctil y conducta desinhibida. También pueden estar presentes: trastornos del estado de ánimo, ansiedad y comportamiento agresivo. En las mujeres, los trastornos intelectuales y de comportamiento son leves y suelen consistir en problemas emocionales y de aprendizaje (5).

Esta enfermedad es debida un trastorno dominante ligado al X con penetrancia reducida en mujeres, y debido a mutación del gen FMR1 (Xq27.3). La prevalencia de la enfermedad ha sido revisada a la baja, y de las estimaciones iniciales que hablaban de 1:1.250 varones afectados en la población general, se ha pasado a una prevalencia de entre 1:4.000 y 1:6.000. La cifra para el sexo femenino es aproximadamente la mitad (1:8.000 a 1:12.000). La prevalencia de portadoras en la población está alrededor de 1:250 mujeres, siendo la relación con

respecto a los varones portadores de 3:1.El diagnóstico no puede basarse en el cuadro clínico ya que los rasgos físicos pueden ser leves o estar ausentes, por lo que se basa en análisis genéticos realizados a pacientes con déficit intelectual o autismo. El tratamiento se orienta al control de los síntomas y requiere un enfoque multidisciplinar. Los medicamentos, como estimulantes e inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina y agentes antipsicóticos atípicos, deben combinarse con logopedia, terapia ocupacional/integración sensorial, planes educativos individualizados e intervenciones en el comportamiento. Otros enfoques farmacológicos, que incluyen incluyen antagonistas mGluR5, agonistas GABA A y GABA B y minociclina podrían mostrar asimismo eficacia en el futuro, si bien y en la actualidad, la mayoría de varones y alrededor de un 30% de mujeres afectadas presentarán déficit intelectual en la edad adulta (14).

Esclerodermia

La esclerodermia o esclerosis sistémica es una enfermedad crónica que provoca el engrosamiento y endurecimiento de la piel, la formación de tejido cicatricial y daños en los órganos internos. Existen varios tipos de esclerodermia y enfermedades relacionadas, con complicaciones que varían desde las más leves hasta las que suponen riesgo de muerte. Las dos categorías principales son la "esclerodermia localizada", con distintas lesiones en la piel, y la "esclerosis sistémica" (esclerodermia), con síntomas similares en la piel y afectación de órganos internos. La causa de la enfermedad es desconocida, si bien los factores genéticos parecen aumentar la susceptibilidad a contraer la enfermedad. Otros datos sugieren que la exposición a solventes industriales u otros agentes ambientales podrían contribuir a su desarrollo, aunque no obstante la gran mayoría de pacientes con esclerodermia no cuentan con tales antecedentes (15).

La esclerodermia es más frecuente en mujeres que en hombres, con una relación entre 3/1 y 8/1. Su prevalencia estimada se cifra en 3/10.000 habitantes, y es una enfermedad heterogénea, no siendo iguales sus manifestaciones en todos los pacientes, dependiendo de los órganos afectados. En la esclerodermia sistémica existe una afectación generalizada caracterizada por fibrosis y obstrucción vascular cutánea y visceral, afectando pulmones, corazón y aparato digestivo. La enfermedad no suele evolucionar por brotes, y la limitación funcional secundaría a la afectación dérmica, el desarrollo de úlceras digitales, y la esofagitis por reflujo son complicaciones de gran importancia por la discapacidad y morbilidad que

conllevan. Los cambios físicos y la limitación funcional pueden producir alteraciones psicológicas importantes, especialmente en pacientes jóvenes. El diagnóstico a menudo puede ser difícil, entre otras causas porque los síntomas iniciales suelen ser muy inespecíficos, sin características típicas de la enfermedad, y también porque en las etapas iniciales la esclerodermia puede semejarse a otras enfermedades del tejido conectivo. La enfermedad carece de tratamiento específico, siendo importantes la terapia física y la nutrición, sobre todo en aquéllos pacientes con alteraciones gastrointestinales. Las terapias dirigidas a mejorar la circulación sanguínea periférica con vasodilatadores y antiagregantes plaquetarios, prevenir la síntesis y liberación de citocinas con inmunosupresores, así como inhibir o reducir la fibrosis con agentes que reducen la síntesis de colágeno o aumentan la producción de colagenasa pueden ser necesarios en función de la evolución. El pronóstico de la enfermedad puede ser muy variable, según la afectación visceral, aunque los hombres y los pacientes más ancianos pueden asociar menor supervivencia (5,16,17).

Histiocitosis

Las histiocitosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades de causa desconocida que se caracterizan por la proliferación de células del sistema mononuclear fagocítico (monocitos, macrófagos, células dendríticas) en diferentes órganos y sistemas. Dicha proliferación puede ser localizada (lesión afectando únicamente piel o una lesión aislada en hueso) o bien generalizada, afectando varios órganos o sistemas. Son enfermedades poco frecuentes, de predominio en la edad infantil, con gravedad muy diversa y con características biológicas limítrofes entre el campo de la Hematología, la Inmunología, la Oncología y la Dermatología. Existen tres grandes grupos de histiocitosis: Histiocitosis Tipo I o Histiocitosis de células de Langerhans, histiocitosis tipo II o histiocitosis de células no Langerhans (grupo muy variado de enfermedades por proliferación de histiocitos cuyo fenotipo es diferente de la célula de Langerhans), e histiocitosis tipo III o malignas. La prevalencia de las histiocitosis es variable en función de cada uno de sus tipos, habiéndose estimado, para el primero de ellos, en aproximadamente 2/100.000. El diagnóstico de las histiocitosis normalmente se basa en el análisis histológico e inmunohistoquímico de los tejidos afectados, y su tratamiento incluye opciones muy diversas, entre las que se encuentran diversos citostáticos, corticosteroides, o gammaglobulinas antitimocito. Sin embargo, en los casos refractarios a los

fármacos se preconiza el trasplante alogénico de médula ósea, siempre que se disponga de un donante HLA compatible. El pronóstico también está relacionado con la edad de aparición de la enfermedad, tipo histopatológico, y número de órganos afectados, si bien en general este tipo de procesos reducen la esperanza y calidad de vida. El curso clínico puede ser por tanto variable e impredecible, existiendo desde casos asintomáticos hasta otros de evolución rápidamente progresiva hacia la insuficiencia respiratoria y muerte (5,18,19).

Como se ha expuesto previamente, estamos hablando de enfermedades que debido a su mal pronóstico y a la ausencia de terapias curativas eficaces, son acogidas con gran desaliento por la sociedad, sin embargo, esto no debe hacernos caer en el error de que no hay nada que hacer en estos casos; al contrario, mucho es lo que se puede hacer no sólo para ayudar a las personas afectadas y a sus familias, que se ven obligadas a vivir muy de cerca la enfermedad, sino para garantizarles, dentro de la medida de lo posible, una vida satisfactoria e independiente.

1.2. Coste de la enfermedad

Hay dos aproximaciones diferentes a la economía de la salud de las enfermedades. Una aproximación es el costes de la enfermedad, que solo tiene en cuenta los costes y no los resultados de salud. La segunda es la aproximación de la evaluación económica o coste-efectividad, que evalúa costes, así como las consecuencias (resultados de salud) de las diferentes intervenciones.

Una enfermedad tiene una serie de efectos sobre el bienestar de las personas que la padecen y de la sociedad en su conjunto, que pueden clasificarse en diversas categorías (20):

i) Efectos directos sobre la salud, en forma de muertes prematuras (o perdidas de años de vida) y reducción de la calidad de vida (dolor, incapacidad, ansiedad, etc.).

ii) Efectos sobre la utilización de los recursos destinados a prevenir y tratar la enfermedad o a paliar sus efectos.

iii) Efectos indirectos sobre la capacidad productiva y eventualmente sobre la producción derivados de los cambios en el estado de salud.

Los estudios del coste socioeconómico de la enfermedad intentan cuantificar dichos efectos. La cuantificación de los efectos sobre los recursos se hace normalmente en términos monetarios, mientras que los efectos sobre la salud y otros intangibles se suelen medir en años de vida perdidos, en años ajustados por discapacidad o por calidad de vida.

La metodología utilizada en el marco del "Coste de la enfermedad", basado sobre la teoría del Capital Humano (21,22,23), está bien establecida, pero tres cuestiones metodológicas deben ser consideradas: 1) si basar el estudio sobre la prevalencia o la incidencia de la enfermedad; 2) si analizar los datos utilizando una aproximación 'top-down' o 'bottom-up'; y 3) como se deben definir y medir en el cálculo los costes directos e indirectos.

El coste de la enfermedad en relación a la prevalencia de la enfermedad toma en cuenta todos los casos existentes durante el determinado año y todos los recursos para prevenir, tratar y rehabilitar, o perdidas como resultado de la mortalidad y morbilidad dentro del año. En contraposición, el coste de la enfermedad basado en la incidencia se fija en los casos de la enfermedad desarrollados por primera vez en un año determinado. Costes futuros y perdidas de producción se calculan en términos de valores presentes. El coste de la enfermedad basado sobre la prevalencia tiene la ventaja de asociar a las medidas del total gasto sanitario anual y esto es particularmente relevante para las enfermedades crónicas, donde se necesita tratamiento para un periodo largo de tiempo.

La aproximación 'top-down' para calcular los costes de la enfermedad divididos en partidas separadas del coste nacional de la enfermedad entre diferentes enfermedades: por ejemplo, el número total de admisiones hospitalarias o estancias se clasifica de acuerdo a la frecuencia de los diferentes diagnósticos. La aproximación 'bottom-up' generalmente se inicia a partir de una subpoblación definida con una patología elegida y registra todos los costes de la enfermedad relacionados a esta patología; los costes de la subpoblación entonces se extrapolan para dar una estimación para una población total. Hay ventajas y desventajas con ambos métodos. El método utilizado, la aproximación 'top-down', requiere buenos datos sobre la utilización de recursos sanitarios.

El coste de la enfermedad se define como la suma de tres elementos de donde se obtienen las estimaciones de costes (21). Los costes directos se originan de la utilización de recursos para prevenir, detectar y tratar enfermedades. Los

costes indirectos se relacionan con las pérdidas de productividad causada por el absentismo y mortalidad prematura. Los efectos del estado de bienestar (o costes psicológicos/intangibles) como incapacidad, angustia y ansiedad se atribuyen al deterioro en la calidad de vida asociada a la enfermedad.

En teoría los elementos directos e indirectos deben ser cuantificables. La valoración de los costes directos se puede obtener de los datos de gasto o coste si la información retrospectiva sobre utilización y costes es exacta o precisa, o de datos recogidos prospectivamente. Costes indirectos se estiman como el equivalente (descontados) de ingresos que llegarán en el futuro, y que se pueden estimar de los datos estandarizados de los ingresos por edad y sexo. Se requieren datos precisos o exactos sobre absentismo y tasas de muertes prematuras, así como sobre ingresos por grupos de edad y participación laboral. Los efectos sobre los estados de salud necesitan una valoración monetaria para poderlos incluir en el coste de la enfermedad pero al no haber sido nunca adecuadamente valuados, generalmente se dejan fuera. De esta manera, la estimación de costes obtenida tiende a ser la mejor estimada posible para el coste de la enfermedad en cuestión.

Los estudios del coste de la enfermedad aportan una información relevante en si misma y que, además, suponen una fase preliminar o primera aproximación a una evaluación económica completa. El coste de una enfermedad en un periodo dado puede interpretarse como el beneficio que obtendría la sociedad en dicho periodo si dicha enfermedad no existiese o hubiera sido erradicada anteriormente mediante un programa preventivo.

Los estudios del coste de la enfermedad intentan poner de relieve los efectos negativos de la enfermedad sobre el bienestar, cuantificándolos y, en algunos casos, asignándoles una valoración monetaria.

Los costes de la enfermedad en un año se pueden interpretar como el máximo beneficio que se podría haber conseguido de la erradicación de dicha enfermedad.

1.3. Calidad de vida relacionada con la salud (utilidades)

Las técnicas de medición de los estados de salud basadas en las utilidades o preferencias son principalmente utilizadas en el análisis de decisiones clínicas y en la evaluación económica en estudios coste-utilidad, que incluyen ajustes de calidad de vida (24). En esta última aplicación, el objetivo es obtener un índice de la

eficiencia social de diferentes programas sanitarios como base para la asignación de recursos sanitarios. Esta priorización se realiza mediante la relación coste por año de vida ganado ajustado por calidad (AVAC), en ingles QALY (25).

Las utilidades son valores cardinales que representan las preferencias de un individuo para lograr unos resultados específicos bajo condiciones de incertidumbre. Las utilidades proporcionan una aproximación a la medición de la CVRS.

La medición de las utilidades sanitarias conlleva tres pasos: definir un conjunto de estados de salud de interés, identificar individuos que proporcionen opiniones de la conveniencia de cada estado de salud y reunir a todos los individuos para determinar una escala de valores para cada estado de salud.

Los puntos que precisan ser examinados en cualquier estudio de utilidades son: asegurar que los niveles de salud y los atributos aplicables sean incorporados al instrumento de medición, determinar el método de escala de preferencia adecuada para obtener las utilidades, decidir los sujetos apropiados cuyas preferencias deberían ser evaluadas y minimizar el impacto de los efectos de contexto sobre los resultados.

Los métodos que han sido utilizados para recoger datos sobre las utilidades son: escala de puntuación, lotería normalizada y compensación temporal.

Las utilidades sanitarias se han utilizado como los pesos de preferencia (niveles de calidad) dentro del modelo de año de vida ajustado por la calidad, (AVAC o QALY).

El término utilidades (como es actualmente utilizado por los economistas de la salud) se refiere a los valores cardinales que representan el valor de las preferencias de un individuo para el logro de unos resultados concretos bajo condiciones de incertidumbre. De manera concreta, las utilidades sanitarias son preferencias por tratamientos y por estados de salud específicos. Las medidas de utilidad son índices que se basan en las preferencias o utilidades que los individuos asignan a diferentes estados de salud. Normalmente, la escala de medida va de 0 (peor estado de salud imaginable, a veces muerte) a 1 (mejor estado de salud imaginable). Hay que tener en cuenta que en esta escala se encuentran representados estados peores que la muerte, tomando valores menores que 0.

Las utilidades proporcionan un enfoque para el cálculo global de la CVRS. El planteamiento general para la medición de las utilidades sanitarias supone tres etapas:

- Definir un grupo de estados de salud que resulten de interés.
- Identificar a los jueces que proporcionen criterios de la conveniencia de cada estado de salud.
- La síntesis de dichas valoraciones para determinar una escala de valores para cada estado de salud.

1.4. ¿Que método de escala de preferencia debería utilizarse?

Existen tres métodos para obtener valores de utilidad sobre los estados de salud en el análisis coste-utilidad: juicios, valores de la literatura y valores de mediciones sobre una muestra de sujetos.

El método más simple, probablemente, sea utilizar juicios para estimar los valores de utilidad y después realizar un análisis de sensibilidad para explorar las implicaciones de dicho juicio. Los juicios pueden ser simplemente estimaciones realizadas por el analista o por unos cuantos profesionales de la salud. En algunos casos es posible emplear valores de utilidad existentes y disponibles en la literatura. No obstante, es importante determinar que los estados de salud empleados en dicha medición se corresponden con los del estudio y que los instrumentos de medida utilizados tienen credibilidad. En general, la forma más exacta de obtener valores de utilidad para el propio estudio será medirlos uno mismo. No obstante, la medición directa requiere que el analista lleve a cabo labores de medición complejas y costosas. Hay una serie de métodos de escala que se han utilizado para recoger datos sobre las utilidades, entre los cuales están: escalas de puntuación, lotería normalizada y equivalencia temporal (26,27,28).

1.5. Escalas de puntuación

La escala de puntuación se basa en la teoría psicométrica (29). Consiste en una línea dibujada sobre una página con sus extremos finales perfectamente definidos que representan el estado de salud más ventajoso y en el otro el menos favorable. Los restantes estados de salud se sitúan entre estos dos extremos, según el orden de preferencias, y donde los intervalos corresponden a las diferencias en la preferencia tal y como la percibe psicológicamente el sujeto. A los

sujetos entrevistados se les pide que coloquen cada estado de salud sobre la línea, de tal forma que los intervalos entre las distintas situaciones sean proporcionales a sus diferencias que ellos perciben entre los estados de salud.

Los cálculos de la escala de puntuación son sistemáticamente más bajos que los obtenidos por medio del método de lotería normalizada o del método de equivalencia temporal. Las escalas de puntuación son, con frecuencia, utilizadas para introducir el ejercicio de la lotería normalizada, puesto que las escalas permiten que el sujeto entrevistado llegue a familiarizarse con los estados de salud y con la jerarquización.

1.6. Lotería normalizada

El planteamiento de lotería normalizada (standard gamble) es el método clásico en economía para medir las preferencias, y se basa de forma directa en los axiomas de la teoría de la utilidad, descrita por von Neumann y Morgenstern (30). Utiliza loterías hipotéticas como medio de medir las preferencias de las personas. Estas loterías suponen la posibilidad de elegir entre dos alternativas: una con un único resultado cierto y la otra es una jugada con dos resultados posibles. Se le podría pedir a un individuo que eligiera entre la seguridad de sobrevivir por un período de tiempo fijado, con un estado concreto de enfermedad y la jugada de azar que podría suponer o bien sobrevivir por el mismo período de tiempo sin incapacidad o bien la muerte inmediata. La probabilidad de sobrevivir sin incapacidad, como opuesta a la de fallecer, está pues en discrepancia, hasta que la persona no muestra preferencia entre la opción segura y la opción de la jugada de azar. Esta probabilidad define pues la utilidad de un individuo a causa de su estado de incapacidad, en una escala que va entre el 0 y el 1, cuyos puntos finales son la muerte o la salud total.

1.7. Compensación temporal

El planteamiento o enfoque de compensación temporal se desarrolló como una alternativa más sencilla a la denominada lotería normalizada. Supone pedir a los sujetos que consideren las cantidades correspondientes de tiempo que estarían dispuestos a intercambiar a fin de sobrevivir en varios estados de salud. La elección puede estar entre continuar en el estado definido de enfermedad, o cambiar a un tiempo de vida más corto pero con más salud. El tiempo de supervivencia en el

estado de más salud varia hasta que el sujeto no indique su preferencia entre ambas alternativas, en cuyo momento puede calcularse su preferencia para el estado de salud.

1.8 Ventajas y desventajas de los métodos de escalas de preferencia más utilizados

Mientras que cada método de escala tiene sus partidarios, ninguno ha sido probado como superior de forma concluyente. Las ventajas del planteamiento de la escala de puntuación son su eficacia, su claridad, gran aplicabilidad y el hecho de que su empleo es rápido y nada caro. Sin embargo, existe la tentación de que los sujetos generalicen sus respuestas de modo uniforme a través de las distintas categorías.

El método de lotería normalizada permanece como el patrón oro para muchos economistas de la salud, puesto que se basa en la toma de decisiones bajo condiciones de incertidumbre, un componente de la mayor parte de los estudios dentro de la atención sanitaria. No obstante, este planteamiento exige relativamente mucho tiempo y las personas, con frecuencia tienen dificultades en comprender el concepto de probabilidades. Además, las utilidades o valores de preferencia pueden estar fuertemente influenciados por la forma en que se formulan las preguntas.

A pesar del hecho de que el planteamiento de compensación temporal tiene ventajas por encima del planteamiento de lotería normalizada y de que es de confianza, factible, y una medida fiable de la utilidad, presenta algunos inconvenientes. Como señalan Rosser y Kind (31), el planteamiento se basa en las suposiciones de que la percepción del tiempo es lineal y de que la percepción de la gravedad de las enfermedades es independiente del tiempo pasado en este estado. Además, el concepto de compensación temporal resulta difícil de entender para muchas personas.

1.9. Teoría de la utilidad por múltiples atributos

Consiste en obtener los pesos a través del uso de los ya confeccionados sistemas de estados de salud con ponderaciones de preferencias (32). Tres instrumentos son utilizados en este grupo: Quality of Well Being (33), The Health Utilities (34), y el EQ-5D (35,36). Todos estos sistemas tiene la misma estructura

en conjunto: donde cada estado de salud es descrito por múltiples atributos y niveles de función dentro de cada atributo. A la hora de utilizar estos instrumentos, el analista sólo tiene que clasificar los estados de salud del paciente dentro del sistema de clasificación propuesto y computar el valor de preferencia de la fórmula. El valor obtenido representa una estimación del valor medio de preferencia que sería dado a ese estado de salud por una muestra aleatoria de un público en general.

1.10. ¿Qué preferencias deben medirse?

Esta es una pregunta que debe señalarse en todos los estudios de la CVRS. Las utilidades generalmente se obtienen de los clínicos u otros expertos, de los pacientes y del público en general.

La justificación principal por utilizar a los clínicos u otros profesionales de la atención sanitaria es que ellos están informados acerca de los estados de salud y pueden ser más accesibles que algunos grupos de pacientes, así pues, ellos pueden servir como sustitutos razonables de éstos.

La razón primordial para seleccionar a los pacientes es que ellos son las personas que experimentan el impacto de la enfermedad y del tratamiento, de tal forma que sus preferencias deberían considerarse de la mayor importancia. Así pues, los estudios de los nuevos tratamientos son, la mayor parte de las veces, dirigidos desde esta perspectiva.

La base lógica para medir las preferencias del público en general está relacionada con la toma de decisiones políticas, es decir, las decisiones pertinentes a la política pública deberían basarse en la opinión pública.

La pregunta de la preferencia de quién para medir es importante, porque existen ciertas pruebas de que las utilidades son distintas entre los diferentes grupos de población. Torrance y Sackett (37) informaron que el estado de salud de un encuestado estaba relacionado con las utilidades de algunos estados de salud, pero Llewellyn-Thomas (38) encontró que el propio estado de salud no influía en la valoración y que los profesionales sanitarios tendían a asignar una valoración más baja que el público en general.

La evidencia procedente de la bibliografía geriátrica, sugiere marcadamente, que hay diferencias entre el paciente y los encuestados sustitutos. En general, la

correlación entre las respuestas del paciente y las del sustituto variaba por la magnitud de la salud, pero la valoración del sustituto tendía a ser más baja que la clasificación del paciente.

1.11. Calcular los AVACs o QALYs

Las técnicas de medición de los estados de salud basadas en preferencias son principalmente utilizadas en el análisis de decisiones clínicas y en la evaluación económica en estudios de coste-utilidad, que incluyen ajustes de calidad de vida. En esta última aplicación, el objetivo es obtener un índice de la eficiencia social de diferentes intervenciones sanitarias como base para la asignación de recursos sanitarios. Esta priorización se realiza mediante la relación coste por año de vida ganado ajustado por calidad (AVAC o QALY). Por ejemplo, en el análisis coste-utilidad de diferentes intervenciones el conocimiento de la relación coste por AVAC o QALY permite recomendar la financiación de las operaciones más eficientes y conocer su valor social relativo cuando se compara con otras intervenciones sanitarias (39). El cálculo del AVAC es simple una vez se tiene el instrumento que mide la calidad de vida. Así, por ejemplo, si el resultado de la ganancia en salud de una intervención A sobre la B se puede cuantificar como 0,8 los tres primeros años y 0,75 los siguientes tres hasta la muerte, la ganancia en AVACs de la intervención A sobre el B sería (0,8 x 3) + (0,75 x 3)= 4,65 AVACS, que se tendrían que actualizar. Si esto lo hiciéramos con múltiples intervenciones o procedimientos sanitarios, obtendríamos una lista de priorización en base a los años de vida y la calidad de vida. Este índice genérico permite poner en relación múltiples programas e intervenciones sanitarias con resultados muy distintos. Si además se fuera capaz de calcular sus costes se podría conocer su eficiencia, y utilizar la técnica para asignar los recursos sanitarios.

En el campo de las tecnologías sanitarias, una buena relación coste-utilidad de una intervención respecto a otras debería significar una priorización de la financiación de esas intervenciones por el sistema público y su inclusión en listas de prescripción recomendada.

Con un análisis coste-utilidad se puede realizar una evaluación que englobe calidad y cantidad, comparando, por ejemplo, medidas de mortalidad y morbilidad: años adicionales de vida con calidad de los años de vida que quedan (un año adicional de vida con buena salud podría ser preferido a 2 años adicionales de vida

con una salud peor). Sus principales inconvenientes son la disparidad en las preferencias dependiendo del momento evolutivo de la enfermedad y la imposibilidad de transformar a veces índices de calidad de vida en AVAC o QALY. A pesar de los problemas metodológicos y éticos que este tipo de análisis puede plantear, es uno de los campos donde se está poniendo de manifiesto un mayor progreso y perfeccionamiento de los métodos.

Las ER son procesos que conducen a la incapacidad funcional del individuo en un periodo relativamente corto de tiempo, con una limitación muy importante de la autonomía y afectación de su calidad de vida. En esta situación, el cuidado diario de los pacientes suele recaer sobre sus familiares lo que contribuye a limitar aún más la calidad de vida del núcleo familiar y genera una carga económica muy importante (40).

Todo esto justifica la evaluación de dos parámetros fundamentales: la CVRS y los costes económicos, derivados de las múltiples intervenciones, dirigidas a mejorar el estado del paciente y a apoyar a las familias en su tarea de soporte.

Nuestra concepción de la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil como enfermedades huérfanas está cediendo paso rápidamente a la idea de que estos enfermos deben ser considerados como candidatos a la aplicación de programas sanitarios que incidan en un aumento de su CVRS como instrumento para enfrentarse a la enfermedad.

Este planteamiento pone de manifiesto la necesidad de dotar de una adecuada información a los planificadores sanitarios sobre el peso que la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil tienen tanto para el sistema sanitario (por los costes que genera), como para los pacientes y sus familiares (debido a la influencia que la enfermedad ejerce sobre su calidad de vida y la dependencia que los pacientes presentan). Además es necesario evaluar cuáles son las pérdidas de productividad derivadas de la enfermedad; hecho que nos permitirá desarrollar todo un plan de asistencia para este colectivo de enfermos y una red de soporte para sus familiares y cuidadores.

Si bien es cierto que los recursos no deberían asignarse en función del impacto de una determinada enfermedad, sino allí donde mayores beneficios en términos de salud produzca una intervención, los estudios del coste de la

enfermedad permiten en muchos casos presentar la verdadera dimensión de un problema de salud, aportar una información valiosa para la sociedad y los decisores en relación a la importancia relativa y absoluta de dicha enfermedad y, por tanto, ayudar a la correcta priorización de los recursos sanitarios y sociales.

Así, la utilidad de un estudio de costes consiste en señalar el impacto económico de una determinada enfermedad, al contabilizar la carga social que conlleva la mortalidad y la morbilidad de dicha enfermedad, así como los recursos, sanitarios o no, utilizados para paliar tales efectos y susceptibles de ser utilizados en proyectos alternativos (41).

El objetivo de este estudio es estimar los costes directos (sanitarios y no sanitarios) e indirectos, relacionados con la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil en España durante el año 2011. Además se evaluan la calida de vida relacionada con la salud (utilidades) de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil con el cuestionario genérico EQ-5D-5L, así como de los cuidadores. Además se utiliza el Índice de Barthel para dividir a los pacientes con enfermedades raras según discapacidad/dependencia y el cuestionario de sobrecarga de Zarit para los cuidadores.

2. MÉTODOS

2.1. Selección de las enfermedades

Se seleccionaron 9 enfermedades raras para ser estudiadas en el proyecto. El proceso de selección se hizo a través de la técnica Delphi entre todos los investigadores en el proyecto, utilizando una serie de criterios para una selección equilibrada y representativa:

- Un amplio espectro de enfermedades deben estar debidamente representados, entre ellas algunas ultra-raras y menos frecuentemente estudiadas.
- Existencia de organizaciones de pacientes bien organizadas y que ayudarán a asegurar un reclutamiento adecuado.
- Aprovechar estudios previos llevados a cabo por Eurordis y otras asociaciones nacionales o regionales y considerar algunas de las ER incluidas en estos estudios que alcanzan el umbral mínimo de participación.
- Seleccione DR, donde, en ausencia de terapias efectivas, una red profesionalpuede ofrecer un asesoramiento integral, atención y apoyo para las familias afectadas.

Basándose en estos criterios, el equipo investigador estableció una lista de 52 enfermedades candidatas para ser estudiadas en el proyecto. Se realizaron 2 rondas del panel Delphi por correo electrónico entre todos los participantes en el proyecto y finalmente se consensuaron las siguientes enfermedades raras para ser estudiadas: Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil.

2.2. Diseños de los cuestionarios

En esta fase el grupo de investigadores estableció un modelo de cuestionario para medir los costes socioeconómicos y la CVRS, en base a la experiencia previa del grupo y a una revisión de la literatura. El cuestionario fue adaptado a las enfermedades seleccionadas en la fase 1.

Para medir la CVRS, se utilizó una herramienta genérica, el cuestionario EQ-5D-5L, con su versión para adultos y otra para niños. Se aplicó tanto para el paciente como para su cuidador informal principal. Así mismo, se midió el grado de discapacidad/dependencia del paciente con el Índice de Barthel y la sobrecarga del cuidador con la escala Zarit.

Para el establecimiento de las cuestiones específicas a cada enfermedad, se contactó con expertos en dicha enfermedad, tanto médicos como asociaciones de pacientes. Para cada enfermedad se establecieron listas de recursos: medicamentos, pruebas médicas, visitas a especialistas, hospitalización, utilización de transporte, utilización de material sanitario, utilización de servicios sociales.

2.3. Reclutamiento

El reclutamiento se realizó con ayuda de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que localizó y contactó a las asociaciones de pacientes con las enfermedades estudiadas en el proyecto. Los pacientes fueron contactados a través de sus asociaciones. El equipo investigador no tuvo en ningún momento contacto directo con los afectados, ni dispuso de sus datos personales.

Tabla 1. Asociaciones de pacientes implicadas en el proyecto

Enfermedad	Entidad
Fibrosis Quística	Federación Española de Fibrosis Quística (12 asociaciones federadas)
Síndrome Prader Willi	Asociación Valenciana Síndrome Prader Willi
	Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi
	Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi
	Asociación del Síndrome de Prader-Willi de Andalucía
Síndrome de X Frágil	Federación Española del Síndrome de X Frágil (13 asociaciones federadas)
	Asociación para la integración de personas afectadas por X-Frágil u otro TGD en Andalucía
	Asociación del Síndrome X-Frágil de Madrid
	Asociación Síndrome X-Frágil de Extremadura
	Associació Catalana Síndrome X Frágil

Hemofilia	Asociación Andaluza de Hemofilia Canf Cocemfe
	Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid
Distrofia Muscular de Duchenne	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (20 asociaciones federadas)
	Asociación de Enfermos Neuromusculares
	Asociación Aragonesa de Enfermedades Neuromusculares
	Asociación de Enfermedades Neuromusculares de la Comunidad Valenciana
	Asociación de Enfermos Neuromusculares de Castilla La Mancha
	Asociación Ourensana de EM, ELA, Parkinson y otras Enf Neurodegenerativas
Epidermolisis Bullosa	Asociación Epidermolisis Bullosa de España
Esclerodermia	Asociación Española de Esclerodermia
	Asociación de Esclerodermia de Castellón
Histiocitosis	Asociación Española contra la Histiocitosis

2.4. Ámbito y sujetos del estudio

Estudio epidemiológico observacional de tipo transversal con 599 pacientes (57 pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, 63 pacientes con Epidermolisis Bullosa, 114 pacientes con Esclerodermia, 161 pacientes con Fibrosis Quística, 50 pacientes con Hemofilia, 30 pacientes con Histiocitosis, 3 pacientes Mucopolisacaridosis, 49 pacientes con Síndrome de Prader-Willi y 72 pacientes con Síndrome X Frágil) que se ha llevado a cabo en diferentes Comunidades del Estado español. Los pacientes/cuidadores que han participado en el estudio firmaron una carta de consentimiento previamente.

2.5. Información y variables de interés

El trabajo de campo se ha desarrollado entre los meses de septiembre de 2011 y enero de 2012. Se recogieron datos referentes a los últimos 12 meses. Las fuentes de información utilizadas en este estudio fueron los cuestionarios autocumplimentados por el paciente/cuidador. Se recogió información referida a

datos demográficos (fecha de nacimiento, sexo, años de diagnostico y actividad laboral).

Para la estimación de los costes se recogió información, referida a los últimos 6 meses (12 meses para hospitalizaciones) sobre número de visitas realizadas al médico general, al especialista, a otros profesionales sanitarios, a los servicios de urgencias, material sanitario, además de los tratamientos y de las pruebas o procedimientos que el paciente había realizado durante el período estudiado. También se registró el tiempo empleado de los cuidados (cuidador principal y secundarios) recibidos de manera informal para afrontar la realización de las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria.

2.6. Metodología de costes

Para estimar el coste de las enfermedades raras, se ha utilizado el método del coste de la enfermedad. El enfoque que se ha utilizado es el del coste de la prevalencia, es decir, los costes atribuibles a la prevalencia o existencia de la enfermedad en el año 2011. Esto incluye los coste directos (sanitarios y no sanitarios) e indirectos.

El coste directo sanitarios se corresponde con el consumo de recursos del sistema de atención sanitaria, incluyendo en ellos los correspondientes a la atención hospitalaria, atención ambulatoria (consultas externas y atención primaria), material sanitario, sociosanitario y los fármacos.

Los costes directos no sanitarios se corresponden con los costes de los cuidados informales. Por cuidado informal se entiende aquella atención prestada a una persona enferma o discapacitada para realizar una o varias de sus actividades cotidianas, por parte de personas que no son profesionales sociosanitarios.

Los costes indirectos consisten en la disminución o perdida de productividad debida a la mortalidad prematura y a la incapacidad laboral (transitoria y permanente) atribuible a las enfermedades raras. El cálculo de esta partida se realiza a partir del enfoque del capital humano (21-23). Esta teoría asume que si una persona abandona el mercado de trabajo su producción laboral se pierde hasta el momento de su vuelta, en caso de que la baja laboral sea transitoria, o hasta el final de su vida laboral, en caso de que la baja se produzca de manera permanente. La aproximación a la productividad marginal del factor trabajo se realiza a través de la tasa salarial (42-44).

2.6.1. Costes directos sanitarios

Para determinar el volumen de las estancias de las hospitalizaciones y el número de urgencias atribuibles a problemas relacionados con las enfermedades raras, se ha recurrido a la información aportada en los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadores.

El coste medio por día de estancia en un hospital, así como el coste de la urgencia se han obtenido de la base de datos de Oblikue (45) y el número de días se multiplicó por el coste/día de cada tipo de estancia y el número de urgencias por el coste de una urgencia.

El volumen de atención ambulatoria (rehabilitación, pruebas y exploraciones, visitas a profesionales sanitarios y atención domiciliaria médica) se ha obtenido de los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadores.

El coste medio de la rehabilitación, pruebas y exploraciones, visitas a profesionales sanitarios y atención domiciliaria médica se han obtenido de la base de datos de Oblikue (45) y estas se han multiplicado por el coste unitario.

La información sobre el consumo de fármacos y productos que utilizan los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Mucopolisacaridosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil se ha obtenido a partir de los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadores. El coste de los medicamentos y productos se obtuvo calculando el coste diario para cada uno de ellos (dependiendo del coste del envase y de la dosis utilizada) y multiplicandolo por su duración. Cuando no se disponia de tamaño del envase se utilizó el mayor para los compromidos.

Los costes de los medicamentos y productos utilizados se han obtenido de diferentes fuentes como son el Vademecum internacional y el Medimecum; las bases de datos de la compañia de distribución de medicamentos, diferentes paginas web y la consulta a tiendas de herbolario y productos naturalistas.

La información sobre recursos sociosanitarios se ha obtenido del cuestionario autocumplimentado por pacientes/cuidadores.

Los costes de los recursos sociosanitarios se obtuvo de la base de datos de Oblikue y del informe de 2008 de la Secretaria General de Politica Social (IMSERSO) del Ministerio de Sanidad y Politica Social (46).

La información sobre material sociosanitario se ha obtenido del cuestionario autocumplimentado por pacientes/cuidadores.

Los costes del material sanitario se obtuvo de la base de datos de Oblikue, de diferentes compañias de distribución y del Boletin Oficial de del Estado (BOE).

2.6.2. Costes directos no sanitarios (costes informales)

Los costes que se estiman son exclusivamente los referidos al tiempo de los cuidadores *informales*, es decir, *aquellos cuidadores que no reciben una remuneración por su trabajo*. Para estimar dicho coste se recurrió a los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadores.

Los servicios no sanitarios o informales se definen como el conjunto de atención o cuidados no retribuidos, que son aplicados por parte de familiares o amigos. Este contingente de información fue obtenido mediante el set de preguntas centradas en la cantidad de tiempo que se empleaba en actividades de cuidado específicas. Esta información fue integrada en dos clases o epígrafes y expresadas en horas/semana/mes/año: tiempo empleado en ayudar en las actividades de la vida diaria del paciente (AVD), y tiempo empleado en las actividades instrumentales necesarias para la vida diaria (AIVD).

Para valorar del tiempo empleado en prestar cuidados a estos pacientes se puede seguir distintas estrategias. Una primera forma de valoración del tiempo de los cuidadores informales consistiría en asignar un valor al proceso de cuidado a partir de las actividades que llevan a cabo los cuidadores informales *al precio de mercado* que habrían tenido que pagar los enfermos (o sus familias) si los cuidados hubieran sido prestados por cuidadores profesionales. Esta estimación podría ajustarse de acuerdo con el tiempo que se dedique a cada una de las tareas, la calidad del servicio recibido y el grado de esfuerzo y dificultad.

Una segunda posibilidad sería considerar el coste de oportunidad del tiempo empleado por el cuidador informal. Es decir, el valor del tiempo del cuidador informal sería igual *al salario que dicha persona habría ganado en caso de haber realizado una actividad alternativa* que hubiera sido remunerada monetariamente.

Por tanto, si el cuidador participa en el mercado laboral y recibe una remuneración monetaria por ello (trabajador ocupado), el salario hora percibido en su ocupación sería el concepto que debería ser imputado como coste por hora de cuidado. Si el cuidador no participa en el mercado laboral (inactivo), o participa pero no es remunerado (trabajador en paro), se podría aproximar el coste del cuidado mediante el salario de una persona de iguales características que el cuidador pero que sí esté siendo remunerado en el mercado laboral. Es importante señalar que la unidad de medida debe ser el salario hora y no un salario mensual o anual puesto que puede haber, y de hecho en situaciones corrientes habrá, importantes diferencias entre el número de horas laborales y el número de horas empleadas en el cuidado de una persona enferma o discapacitada (en las cuales se incluiría tiempo de trabajo remunerado perdido, tiempo de trabajo no remunerado o doméstico perdido y tiempo de ocio perdido).

En nuestro caso emplearemos el siguiente criterio: en el caso de aquellas personas que hayan renunciado a su trabajo o tengan problemas con su trabajo por el hecho de prestar estos cuidados, se valorara cada hora de cuidado por la *ganancia media por hora trabajada*. Recogemos la ganancia media de una mujer puesto que, de acuerdo con la literatura nacional e internacional, en la mayor parte de los casos se trata de una cuidadora. Se empleará como coste de oportunidad el coste hora resultante de la ponderación del coste hora de una empleada del hogar para todas las actividades (47).

El valor de estos salarios se consideró en términos brutos, es decir, antes de deducir las retenciones por impuestos a cuenta y las deducciones de la Seguridad Social en el año 2011.

2.6.3. Costes indirectos

Tradicionalmente ha existido en los estudios sobre costes de la enfermedad una discusión acerca del concepto de coste indirecto. Más concretamente, la discusión se centra en dos cuestiones: ¿qué queremos decir con coste indirecto? y ¿cómo debe evaluarse? Si bien una interpretación amplia del coste indirecto consideraría todo el tiempo perdido a consecuencia de la enfermedad, el sinónimo más común de coste indirecto es la pérdida de producción laboral ocasionada por la enfermedad (48).

En esta parte del estudio sobre los costes indirectos vamos a centrarnos en la estimación de las pérdidas de productividad laboral, distinguiendo entre el coste ocasionado por la mortalidad prematura y el ocasionado por la morbilidad (discapacidad temporal y permanente).

Entre los costes indirectos se incluye tanto la pérdida de producción debida a las Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Mucopolisacaridosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil como el impacto sobre toda la sociedad en términos de años de vida perdidos. Se puede distinguir entre la productividad perdida asociada a la mortalidad y la asociada a la morbilidad.

Para la obtención de los costes indirectos y su conversión en unidades monetarias en la mayoría de estudios de coste de enfermedad se ha utilizado el método del capital humano (21-23). Dicho enfoque transforma los años de vida en unidades monetarias mediante la aplicación de la ganancia media bruta por trabajador. Pese a las críticas realizadas sobre la utilización de este método (49), se emplea de forma muy amplia por su facilidad de cálculo y la falta de métodos alternativos (22,50-55). Este método utiliza como hipótesis básica la equivalencia entre el valor de la producción perdida y el salario asociado a la obtención de dicha producción. Es decir, un día de ausencia al trabajo implica una pérdida de la producción igual al salario que se percibiría por este mismo día.

En Economía tradicionalmente se considera que una medida razonable de la productividad laboral es la ganancia media (el salario) que obtiene el trabajador y con dicho criterio se estimaba la corriente de salarios futuros que deja de percibir si abandona hoy el mercado de trabajo por causa de la enfermedad. La teoría del capital humano, desarrollada por Becker, ha enriquecido notablemente este planteamiento neoclásico (42). Está bien conocida teoría permite establecer una relación entre productividad y variables como el nivel de estudios, la experiencia en el mercado laboral y en el propio puesto de trabajo (56). Así, podemos suponer una productividad y un salario crecientes con la edad y aplicar una tasa de crecimiento que recoja esas variables que alteran a lo largo del tiempo el fondo de "capital humano" de las personas. Este enfoque se utiliza hoy en la mayoría de estudios (21-23).

La cuantificación de las ganancias medias se obtiene de la Encuesta de Salarios en la Industria y los Servicios (ES), donde viene dada en términos brutos,

es decir, incluyendo el salario base y los diferentes complementos salariales (personales, por puestos de trabajo, etc.), y antes de la deducción de impuestos y cotizaciones a la Seguridad Social a cargo del trabajador. Los datos sobre ocupación se extrajeron de la Encuesta de Población Activa del Instituto Nacional de Estadística (57,58).

La incapacidad permanente (IP) y la jubilación anticipada debidas a la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil son otros de los componentes de los costes indirectos. Los datos de las personas que causaron en España IP por algunas de estas enfermedades se obtuvieron a partir de los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadors.

La información sobre los días de incapacidad transitoria (IT) y reducción de jornada laboral se ha obtenido a través de los cuestionarios autocumplimentados por los pacientes/cuidadores.

Los costes directos sanitarios se dividieron en atención hospitalaria, medicamentos, pruebas médicas, visitas, material socio-sanitario, servicios socio-sanitarios y cuidados profesionales. El coste directo sanitario total fue la suma de los siete grupos. Los costes de las visitas incluyeron los derivados de las visitas a los médicos generales y especialistas, visitas a profesionales no médicos (enfermeras, podólogos, fisioterapeutas, etc). Los costes directos no sanitarios se dividieron en transporte no sanitario y cuidado informa. El coste directo no sanitario total fue la suma de los dos grupos.

Los costes indirectos se dividieron en reducción de jornada laboral, bajas laborales e incapacidad permanente. El coste indirecto fue la suma de los tres grupos.

2.7. Calidad de vida relacionada con la salud

2.7.1. EQ-5D

El EQ-5D es un instrumento genérico de medición de la CVRS que puede utilizarse tanto en individuos relativamente sanos (población general) como en grupos de pacientes con diferentes patologías (34,35,59).

El propio individuo valora su estado de salud, primero en niveles de gravedad por dimensiones (sistema descriptivo) y luego en una escala visual analógica (EVA)

de evaluación más general. Un tercer elemento del EQ-5D es el índice de valores sociales que se obtiene para cada estado de salud generado por el instrumento.

El sistema descriptivo contiene cinco dimensiones de salud (movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar y ansiedad/depresión) y cada una de ellas tiene tres niveles de gravedad (sin problemas, algunos problemas o problemas moderados y problemas graves). En esta parte del cuestionario el individuo debe marcar el nivel de gravedad correspondiente a su estado de salud en cada una de las dimensiones, refiriéndose al mismo día que cumplimente el cuestionario. La combinación de los valores de todas las dimensiones genera números de 5 dígitos, habiendo 243 combinaciones –estados de salud– posibles, que pueden utilizarse como perfiles. Por ejemplo, un individuo que señale que no tiene problemas para caminar (1), no tiene problemas con el cuidado personal (1), tiene algunos problemas para realizar sus actividades cotidianas (2), tiene moderado dolor o malestar (2) y no está ansioso o deprimido (1), se ubica en el estado de salud 11221.

La segunda parte del EQ-5D es una EVA vertical de 20 centímetros, milimetrada, que va desde 0 (peor estado de salud imaginable) a 100 (mejor estado de salud imaginable). En ella, el individuo debe marcar el punto en la línea vertical que mejor refleje la valoración de su estado de salud global en el día de hoy. El uso de la EVA proporciona una puntuación complementaria al sistema descriptivo de la autoevaluación del estado de salud del individuo.

El índice de valores de preferencias para cada estado de salud se obtienen a partir de estudios en población general o en grupos de pacientes en los cuales se valoran varios de los estados de salud generados por el EQ-5D utilizando una técnica de valoración como la equivalencia temporal (time trade-off) (27). El índice oscila entre el valor 1 (mejor estado de salud) y el 0 (la muerte), aunque existen valores negativos para el índice, correspondientes a aquellos estados de salud que son valorados como peores que la muerte. De esta manera, se cuenta con un índice que puede utilizarse directamente o combinarse con los años de vida para calcular AVAC (años de vida ajustados por calidad), útiles como indicador del resultado de intervenciones y, si además se calculan costes, para estudios de coste-efectividad o coste-utilidad.

En este estudio hemos incorporado la nueva versión del cuestionario genérico EQ-5D de 5 niveles (EQ-5D-5L). Se espera que el EQ-5D-5L tendrá mejor

capacidad discriminativa y sensibilidad a los cambios que el EQ-5D-3L, así como menores efectos techo (60).

Como aun no se dispone de la valoración para la tarifa social de la nueva versión del EQ-5D-5L, lo resultados los hemos convertido a la versión de 3 niveles (EQ-5D-3L).

Además, en este estudio hemos incorporado la nueva versión del cuestionario genérico EQ-5D para niños (EQ-5D-Y), traducido y adaptado para medir la CVRS en niños y adolescentes de 7 a 18 años (61).

2.7.2. Índice de Barthel

En Salud Pública existe una tendencia creciente a valorar el impacto que los problemas de salud tienen, tanto sobre la calidad de vida de las personas como sobre el uso de servicios sanitarios. En este sentido, la evaluación de la discapacidad está adquiriendo una relevancia cada vez mayor.

El Índice de Barthel es un instrumento ampliamente utilizado para este propósito y mide la capacidad de la persona para la realización de diez actividades básicas de la vida diaria, obteniéndose una estimación cuantitativa del grado de dependencia del sujeto (62-64).

El Índice de Barthel se ha venido utilizando desde que fue propuesto en 1955 y ha dado lugar a múltiples versiones. Además de servir como estándar para la comparación con otras escalas. Es una medida fácil de aplicar, con alto grado de fiabilidad y validez, capaz de detectar cambios, fácil de interpretar y cuya aplicación no causa molestias.

A pesar de tener algunas limitaciones, el Índice de Barthel puede recomendarse como un instrumento de elección para la medida de la discapacidad física, tanto en la práctica clínica como en la investigación epidemiológica y en Salud Pública.

Es una escala heteroadministrada. El tiempo de cumplimentación es aproximadamente de 5 minutos, y la recogida de información es a través de observación directa y/o interrogatorio del paciente o, si su capacidad cognitiva no lo permite, de su cuidador o familiares.

La puntuación total varía entre 0 y 100 (90 para pacientes limitados en silla de ruedas). No es una escala continua, lo cual significa que una variación de 5 puntos en la zona alta de puntuación (más cercana a la independencia) no es semejante al mismo cambio en la zona baja (más cerca de la dependencia).

La dependencia es leve con 91-99 puntos, moderada con 61 a 90, grave con 21 a 60 y total si resulta menor de 20 (63).

2.7.3. Cuestionario de Zarit

El Zarit Burden Inventory, conocido en nuestro medio como cuestionario de Zarit, es un instrumento que cuantifica el grado de sobrecarga que padecen los cuidadores de las personas dependientes. Aunque no es el único que se ha empleado para cuantificar el grado de sobrecarga, sí es el más utilizado (65,66). La versión original consta de un listado de 22 afirmaciones que describen cómo se sienten a veces los cuidadores; para cada una de ellas, el cuidador debe indicar la frecuencia con que se siente así, utilizando una escala que consta de 0 (nunca), 1 (rara vez), 2 (algunas veces), 3 (bastantes veces) y 4 (casi siempre). Las puntuaciones obtenidas en cada ítem se suman, y la puntuación final representa el grado de sobrecarga del cuidador.

La puntuación total es el resultado de la suma de las puntuaciones de los 22 ítems y tiene un rango que va desde 0 a 88. Para cada ítem se utiliza una escala de cinco valores que oscilan entre 0 (nunca) y 4 (casi siempre).

En España es habitual considerar que con una puntuación 46 «no hay sobrecarga», con 47-55 hay «sobrecarga leve» y 56 implica una «sobrecarga intensa». No obstante, el autor del cuestionario no estableció ni propuso ningún punto de corte (67).

3. RESULTADOS

3.1. Características de los pacientes

Se han obtenido 593 cuestionarios completos (57 pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, 63 pacientes con Epidermolisis Bullosa, 112 pacientes con Esclerodermia, 160 pacientes con Fibrosis Quística, 50 pacientes con Hemofilia, 30 pacientes con Histiocitosis, 49 pacientes con Síndrome de Prader-Willi y 72 pacientes con Síndrome X Frágil) y 286 cuestionarios incompletos que fueron excluido para el análisis de los datos de los costes porque la información contenida era insuficiente o inadecuada. El porcentaje de respuesta ha sido de entre un 20 y 30%.

Los pacientes fueron clasificados según su grado de discapacidad/dependencia de la enfermedad por el Índice de Barthel en independientes, leves, moderados, graves y total. Los porcentajes de las características de la población considerada (edad y sexo del paciente y del cuidador, edad a la que se le diagnosticó la enfermedad, necesidad de un cuidador, satisfacción con el sistema sanitario, grado de discapacidad/dependencia, años que el cuidador lleva cuidando del paciente y grado de su sobrecarga) se muestran en la Tabla 2.

Tabla 2. Características de la población entrevistada

	DMD	EB	Esclero dermia	FQ	Hemofi lia	Histioci tosis	PW	X-Frágil
Pacientes (N)	57	63	112	160	50	30	49	72
Edad (media)	13,14	27,3	44,2	18,0	32,6	26,1	14,2	16,9
Edad (rango)	3 – 15	1 - 66	2 – 71	0 – 77	2 – 64	0 – 44	0 – 31	2 – 57
Sexo (% de hombres)	100%	36,5%	18,4%	38,1%	92%	46,7%	30,6%	93,1%
Edad de diagnóstico (media)	3,85	4,22	32,6	6,5	5,6	16,1	5,1	4,7
Edad de diagnóstico (rango)	1 – 17	0 - 18	2 – 64	0 – 54	0 – 38	0,25 – 33	0 – 19	0 – 17
Grado de discapacidad Barthel (media)	38,2	87,6	94,7	99,1	96,0	83,7	83,6	85,4

Necesidad del cuidador (%)	87,7%	39,7%	10,5%	31,9%	22%	20%	67,4%	52,8%
Satisfacción con el SNS – media (escala de 1 a 10)	6,2	6,0	6,5	7,9	7,2	6,1	5,5	5,3
Cuidadores (N)	48	25	11	51	10	4	33	36
Edad (media)	44,2	47,4	43,6	39,0	42,2	37,0	44,3	45,1
Edad (rango)	27 - 67	31 – 84	30 – 84	28 – 54	26 – 59	31 – 41	32 – 58	26 – 63
Sexo (% de hombres)	17,5%	8%	9%	11,8%	20%	0%	12,1%	36,1%
Años de cuidados (media)	11,6	13,2	10,2	5,2	10,0	5,0	11,3	12
Años de cuidados (rango)	2 - 31	0 - 47	0 – 30	0 – 17	0 – 21	0 – 14	0 – 26	2 – 31
Sobrecarga Zarit (media)	32,8	28,8	30,8	28,9	27,6	43,5	43,5	38,2

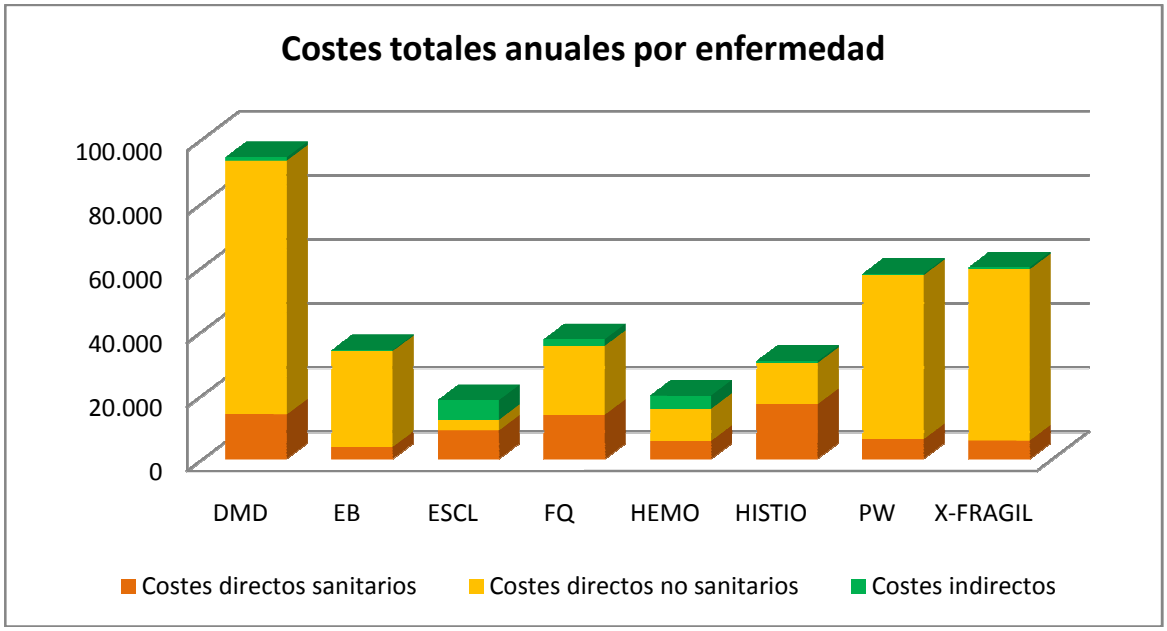
3.2. Coste anual medio por paciente

Los costes promedios anuales por paciente oscilan entre 18.300 € para pacientes con Esclerodermia y 94.200 € para pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (Tabla 3 y Gráfica 1), a los que contribuyen sobre todo los costes directos no sanitarios. A continuación se detallan los costes para cada enfermedad estudiada.

Tabla 3. Costes anuales medios por enfermedad y categoría (€).

	DMD	**EB**	**ESCL**	**FQ**	**HEMO**	**HISTIO**	**PW**	**X-FRAGIL**
Costes directos sanitarios	13.828	3.664	8.819	13.737	5.561	17.070	6.129	5.681
Costes directos no sanitarios	79.312	29.952	3.312	21.517	10.039	12.886	51.243	53.492
Costes indirectos	1.031	287	6.157	2.089	4.146	581	400	651
Costes totales	**94.171**	**33.903**	**18.288**	**37.343**	**19.746**	**30.537**	**57.772**	**59.824**

Gráfica 1: Costes anuales por enfermedad y categoría (€).

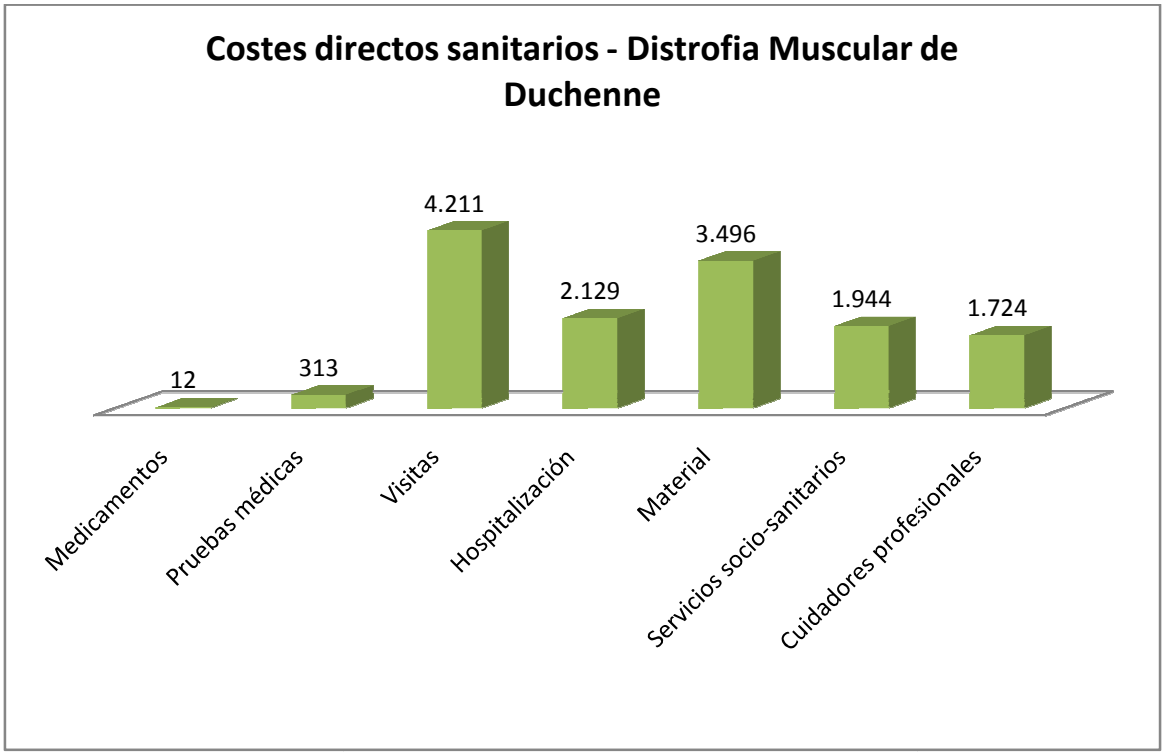


3.3. Coste anual medio por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne

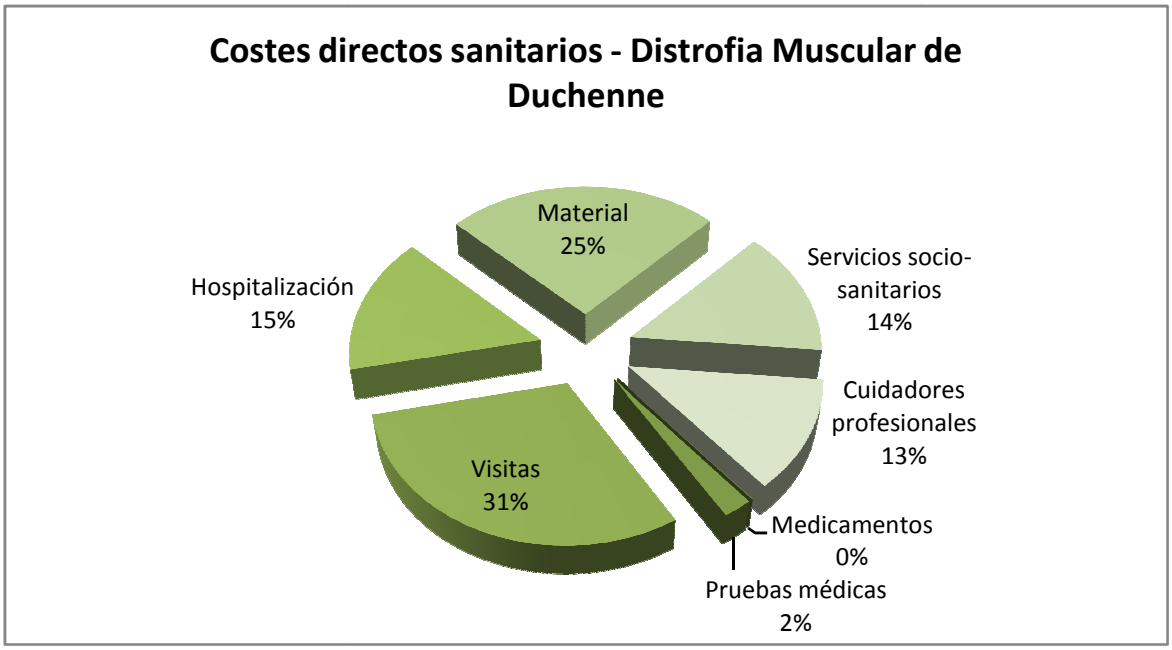
El coste anual medio por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne fue de 94.171 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y material sociosanitario.

En las Gráficas 2 - 7 se exponen los costes anuales (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y su distribución.

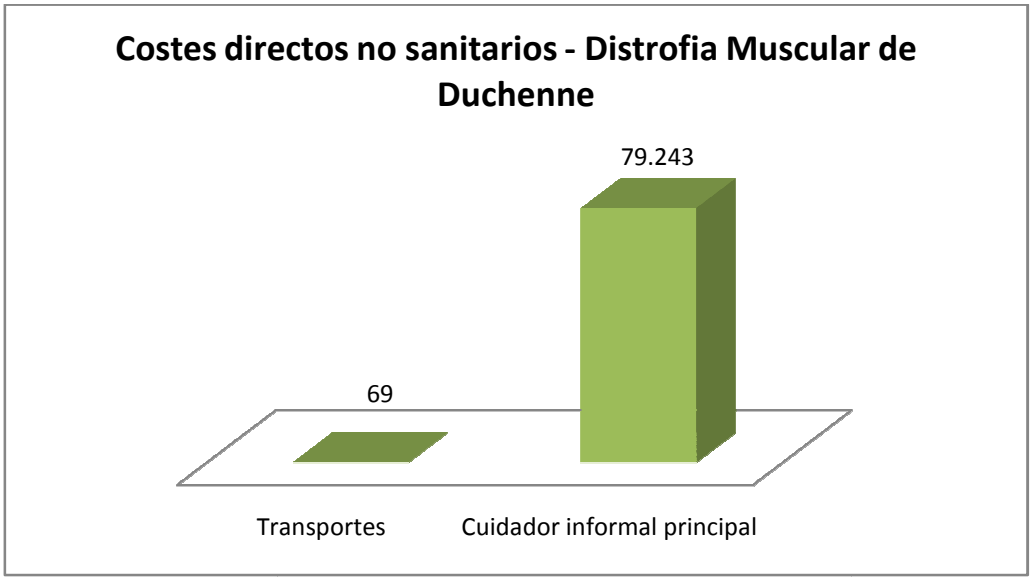
Gráfica 2: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



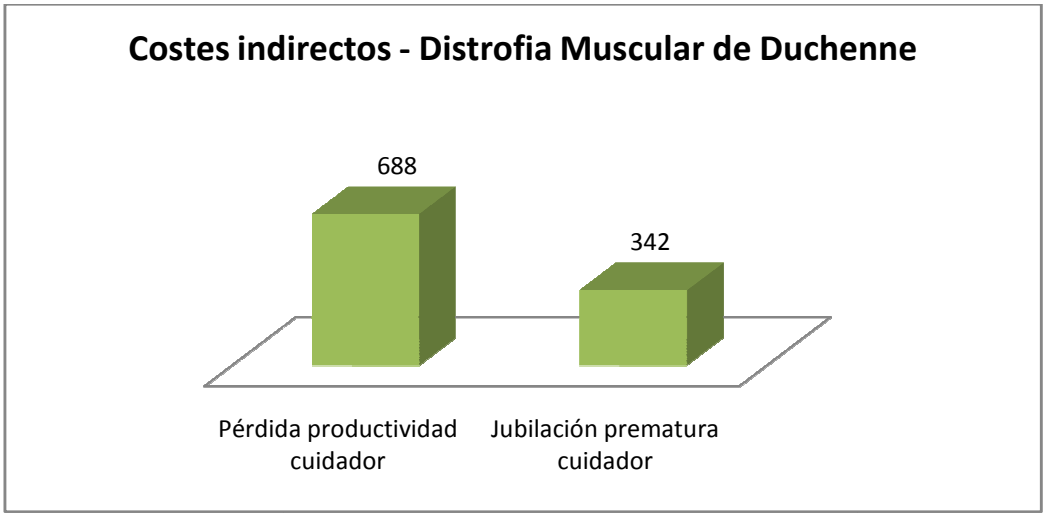
Gráfica 3: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne.



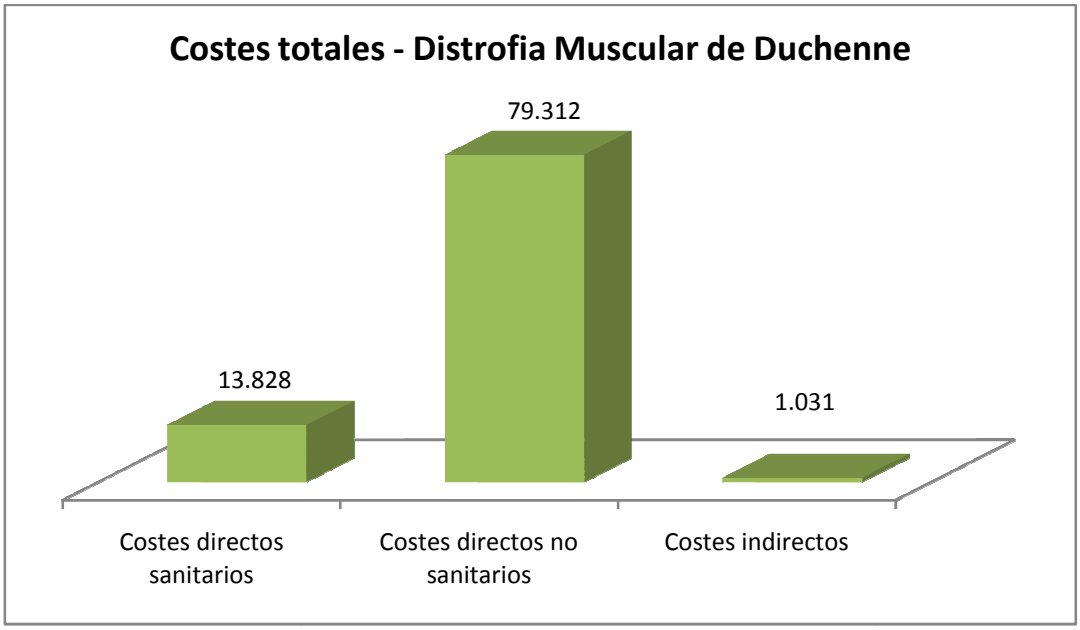
Gráfica 4: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



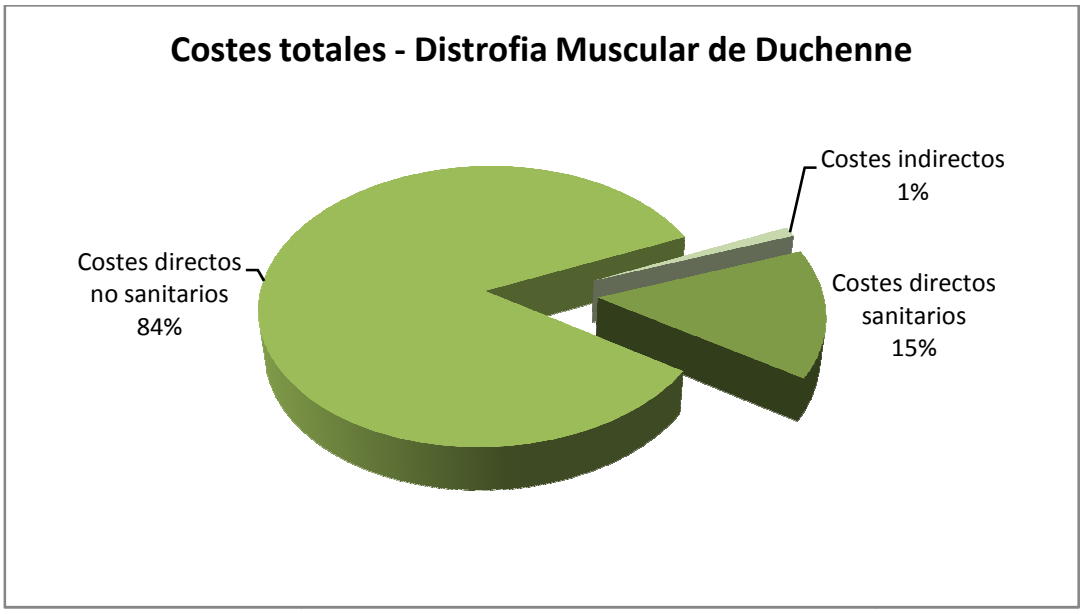
Gráfica 5: Costes anuales indirectos por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



Gráfica 6: Costes totales anuales por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



Gráfica 7: Distribución de costes totales anuales por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne.

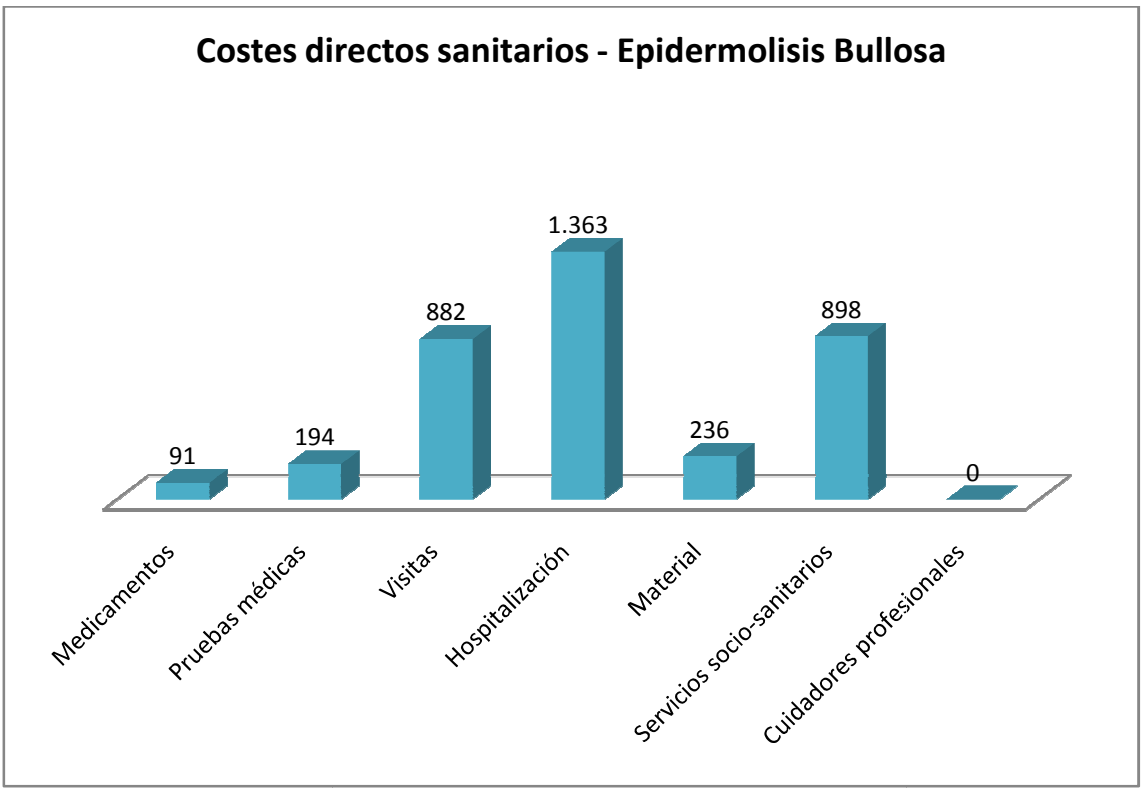


3.4. Coste anual medio por paciente con Epidermolisis Bullosa

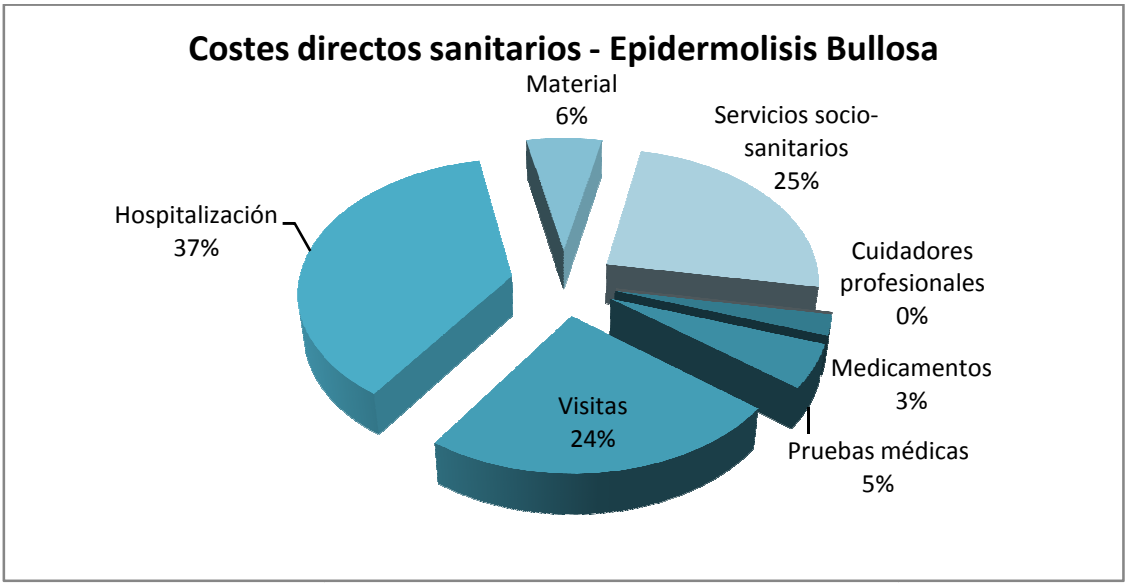
El coste anual medio por paciente con Epidermolisis Bullosa fue de 33,903 €. Las categorías más importantes de costes fueron los cuidados informales, hospitalizaciones y servicios sociosanitarios.

En las Gráficas 8 - 13 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Epidermolisis Bullosa y su distribución.

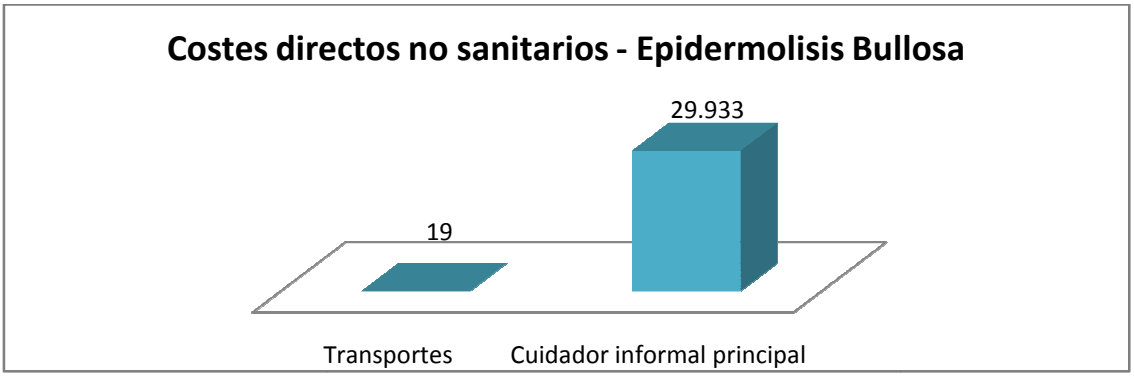
Gráfica 8: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Epidermolisis Bullosa (€).



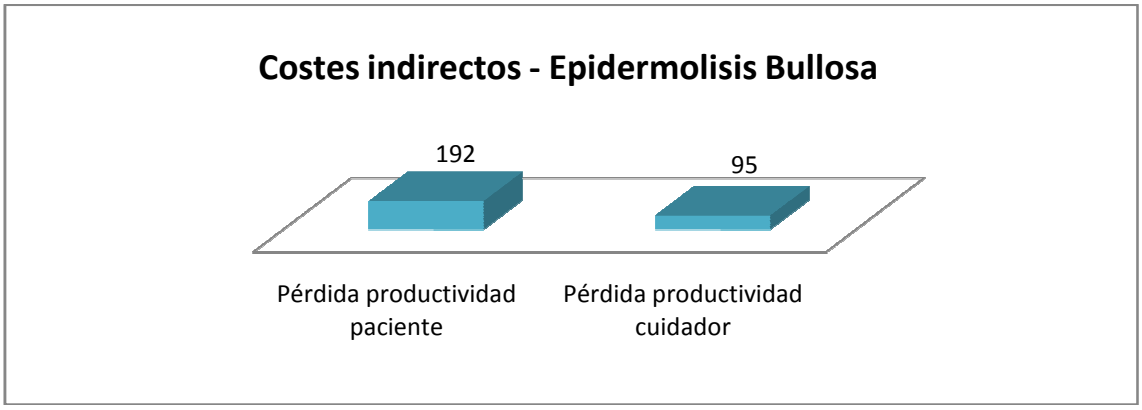
Gráfica 9: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Epidermolisis Bullosa.



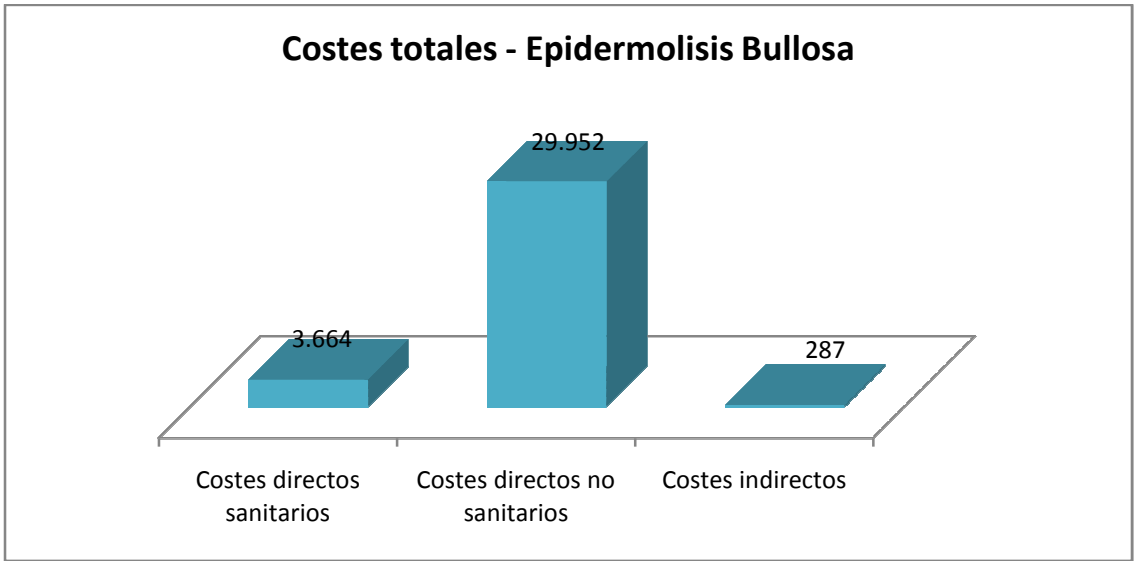
Gráfica 10: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Epidermolisis Bullosa (€).



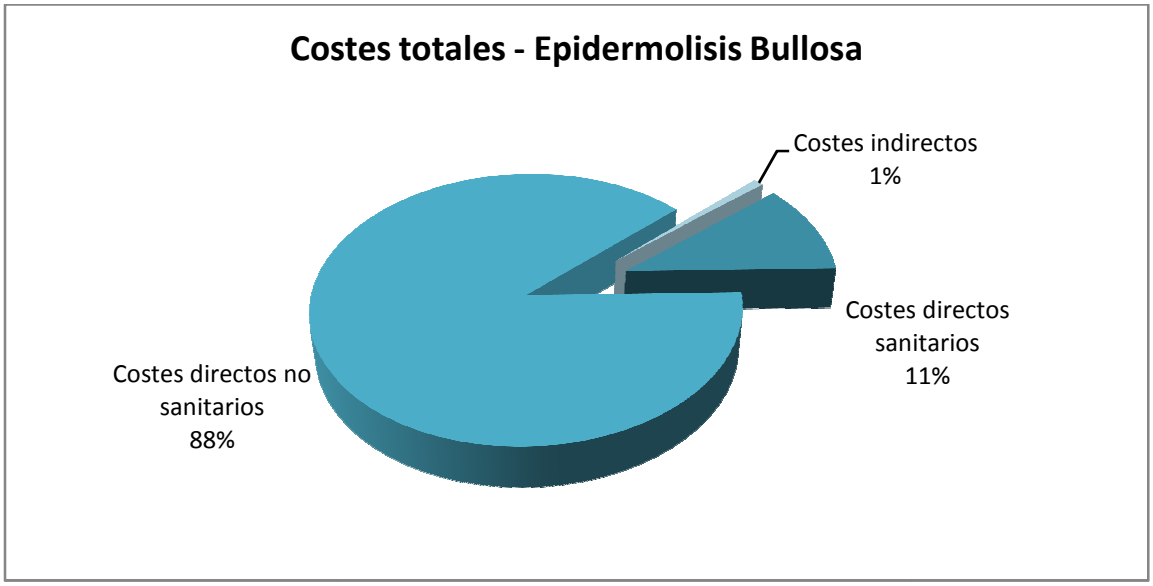
Gráfica 11: Costes anuales indirectos por paciente con Epidermolisis Bullosa (€).



Gráfica 12: Costes totales anuales por paciente con Epidermolisis Bullosa (€).



Gráfica 13: Distribución de costes totales anuales por paciente con Epidermolisis Bullosa.

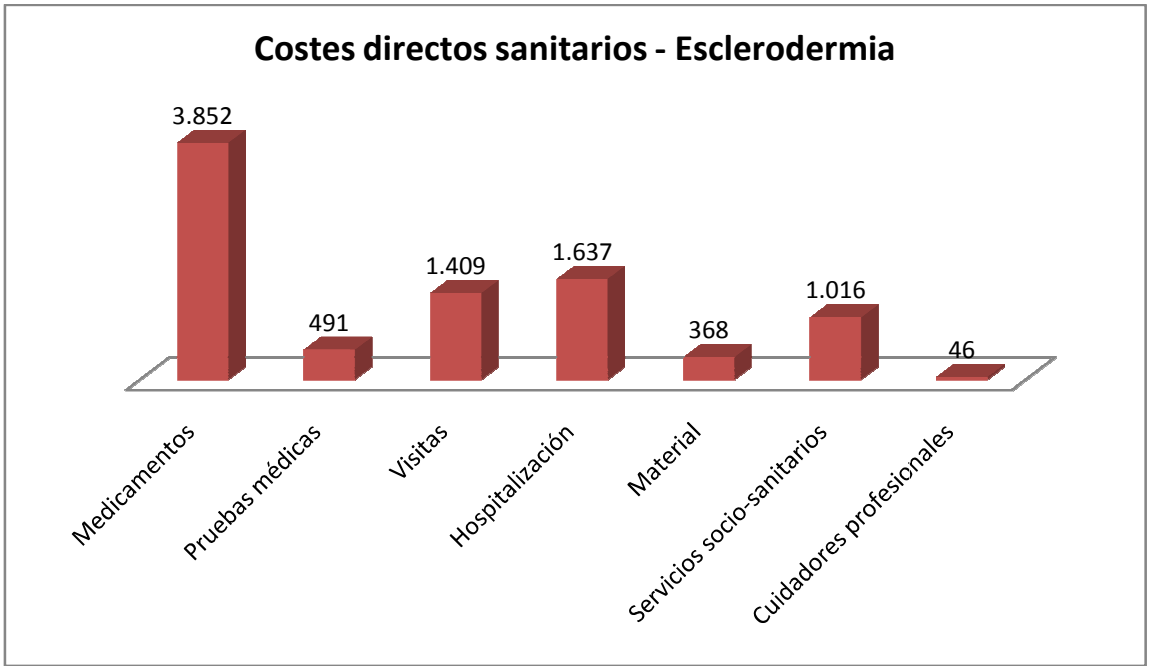


3.5. Coste anual medio por paciente con Esclerodermia

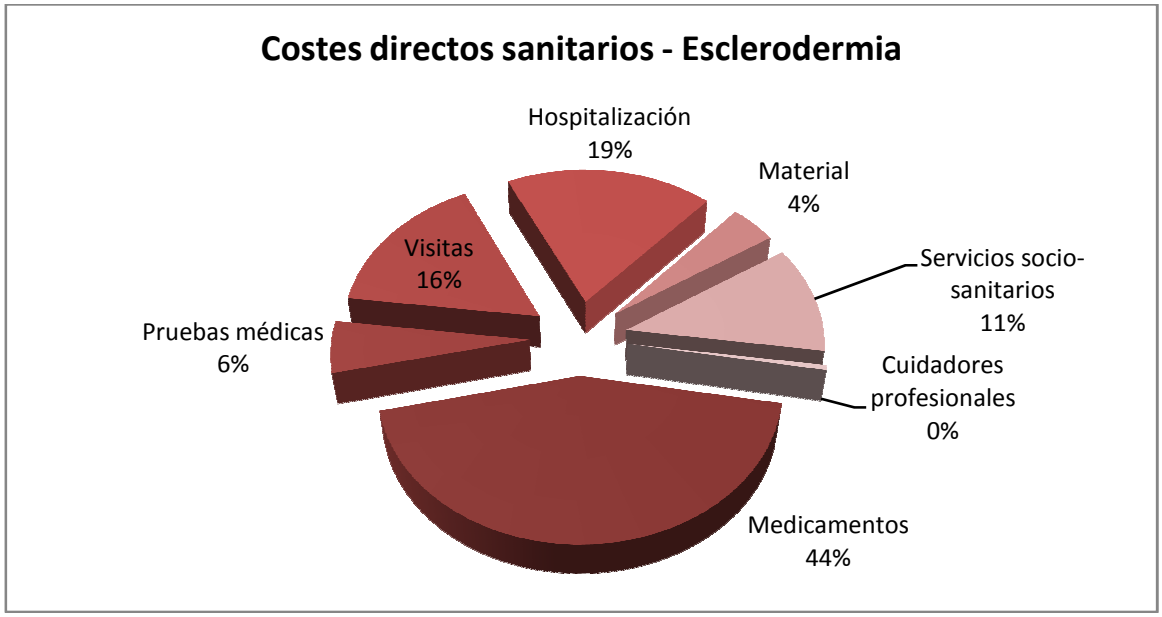
El coste anual medio por paciente con Esclerodermia fue de 18.288 €. Las categorías más importantes de costes fueron medicamentos, jubilaciones anticipadas (incapacidad permanente) y cuidados informales.

En las Gráficas 14 - 19 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Esclerodermia y su distribución.

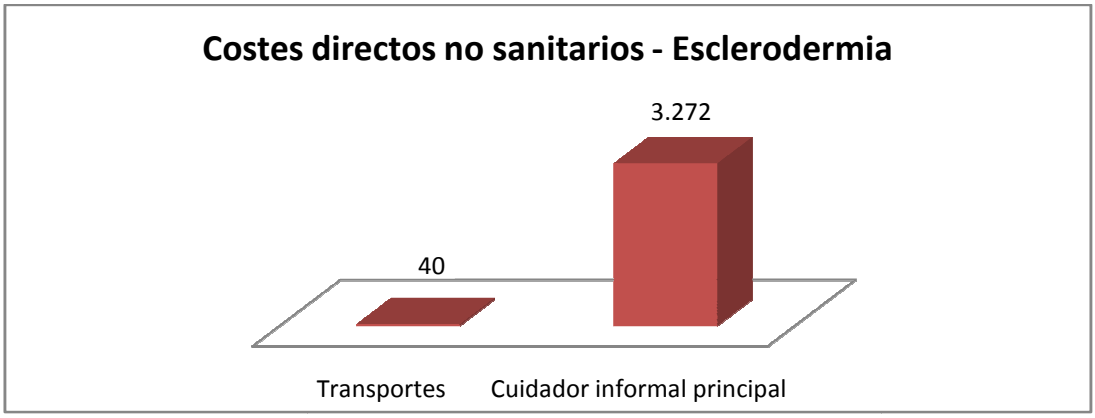
Gráfica 14: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Esclerodermia (€).



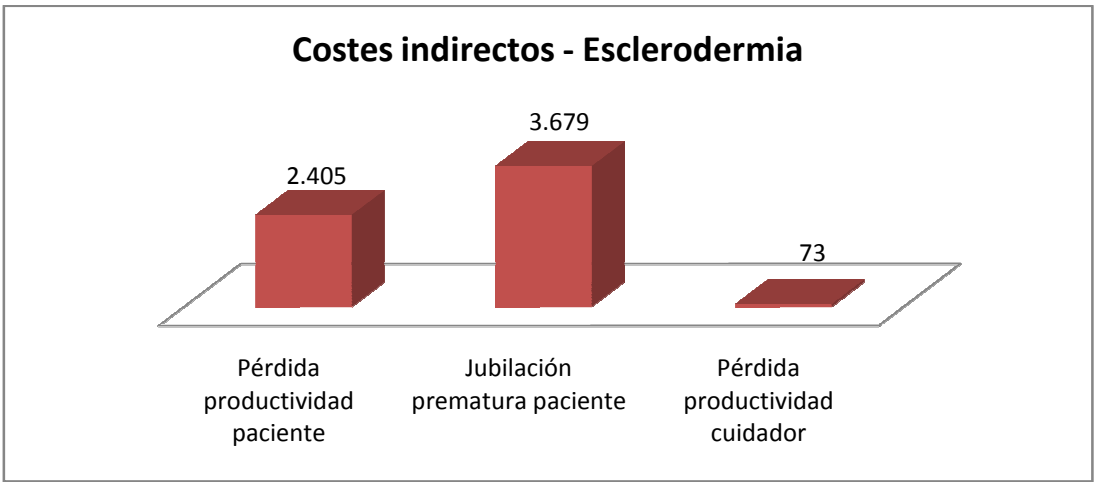
Gráfica 15: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Esclerodermia.



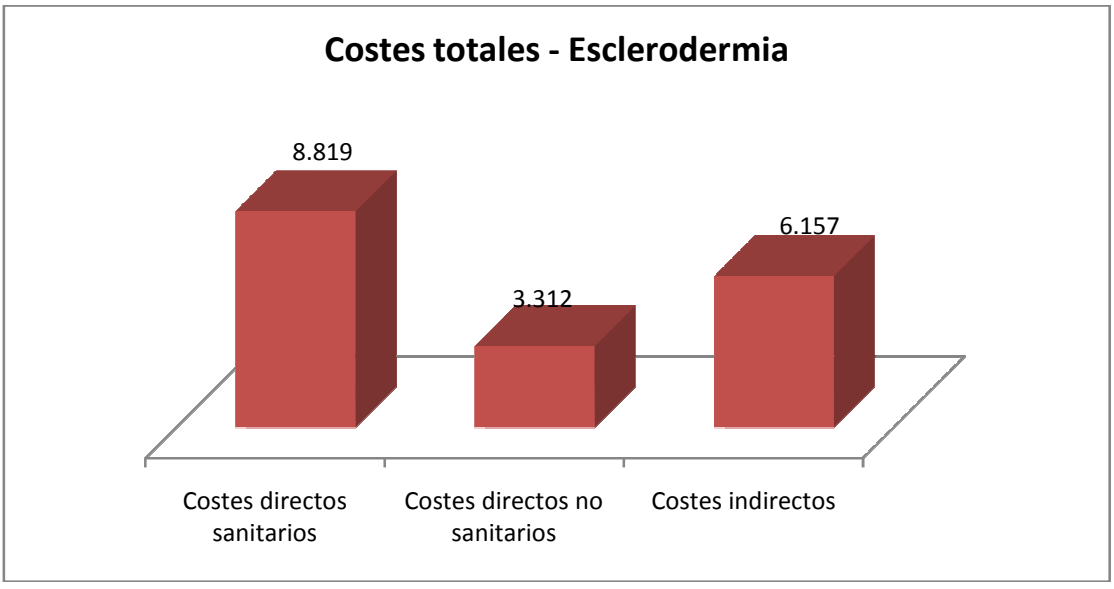
Gráfica 16: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Esclerodermia (€).



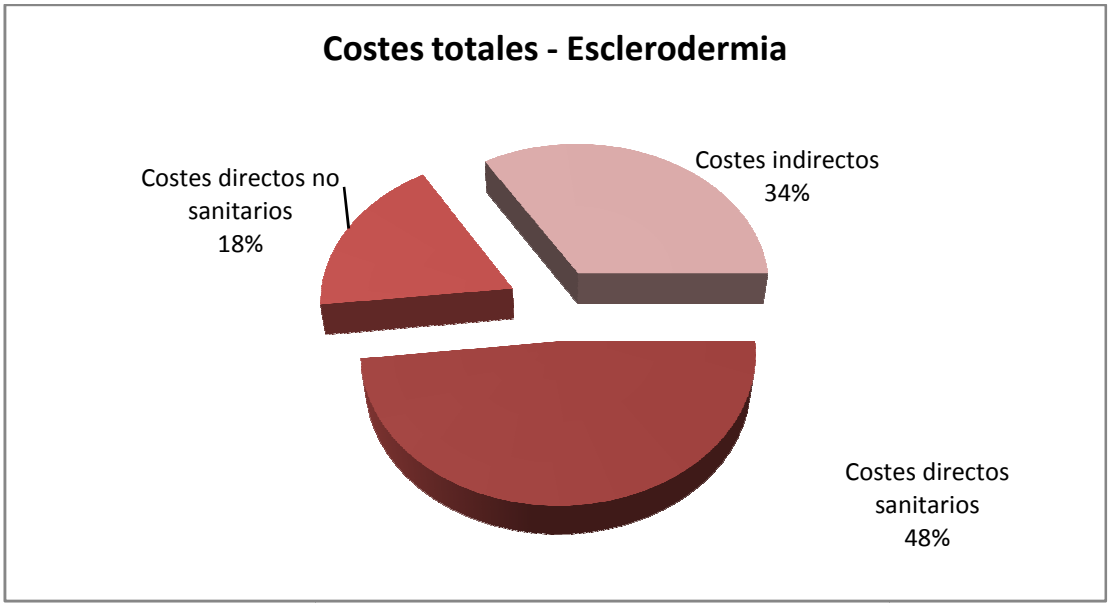
Gráfica 17: Costes anuales indirectos por paciente con Esclerodermia (€).



Gráfica 18: Costes totales anuales por paciente con Esclerodermia (€).



Gráfica 19: Distribución de costes totales anuales por paciente con Esclerodermia.

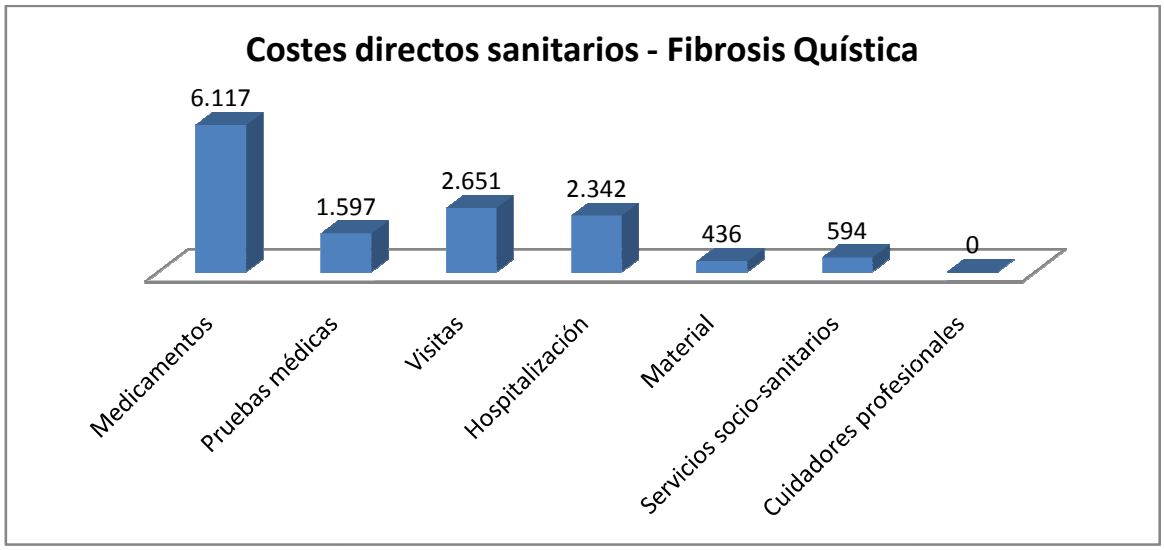


3.6. Coste anual medio por paciente con Fibrosis Quística

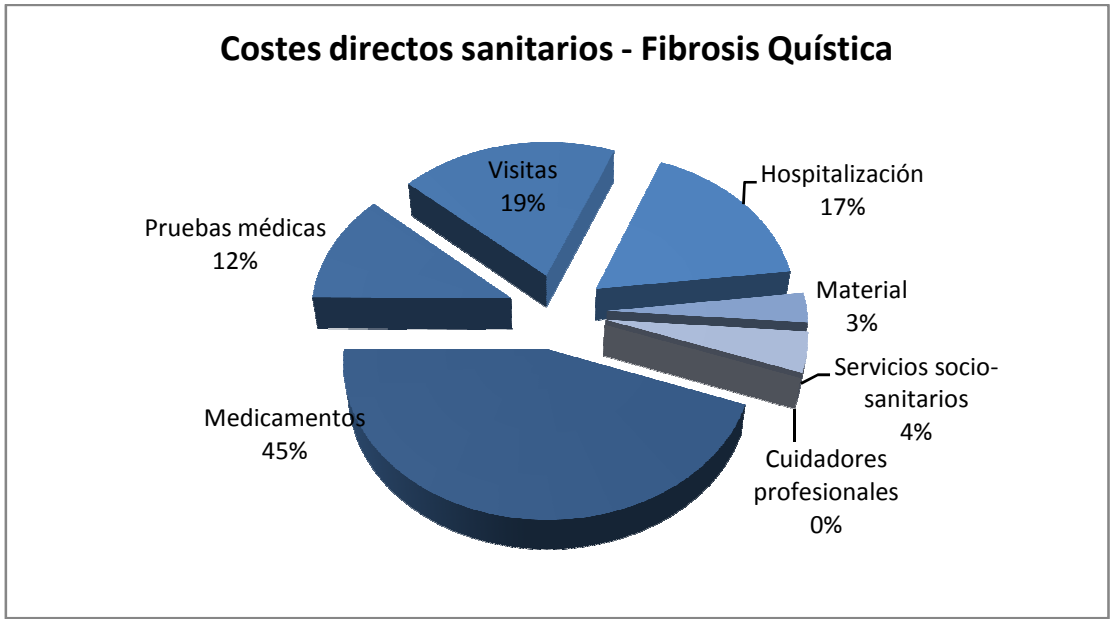
El coste anual medio por paciente con Fibrosis Quística fue de 37.343 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, medicamentos y visitas.

En las Gráficas 20 - 25 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Fibrosis Quística y su distribución.

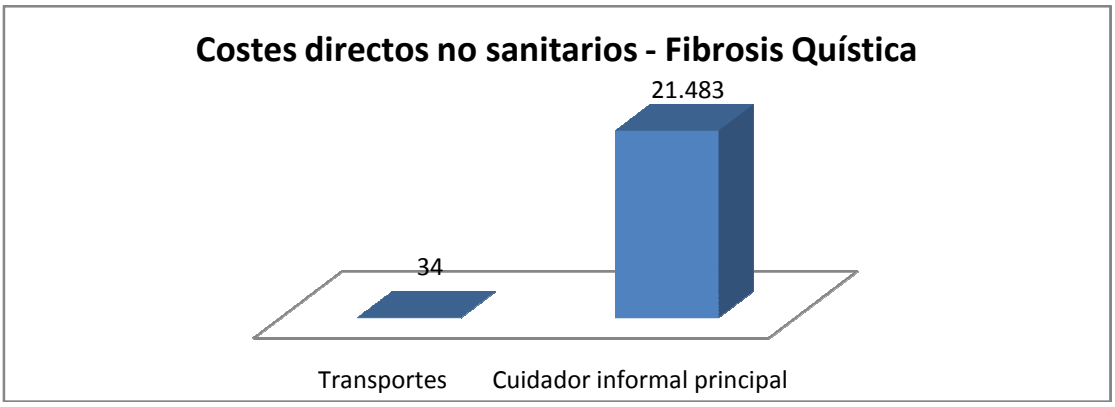
Gráfica 20: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Fibrosis Quística (€).



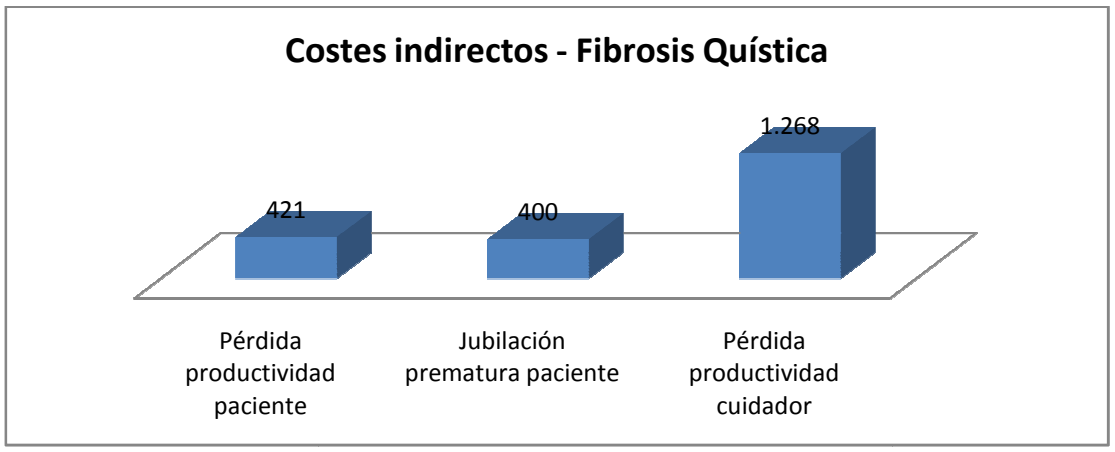
Gráfica 21: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Fibrosis Quística.



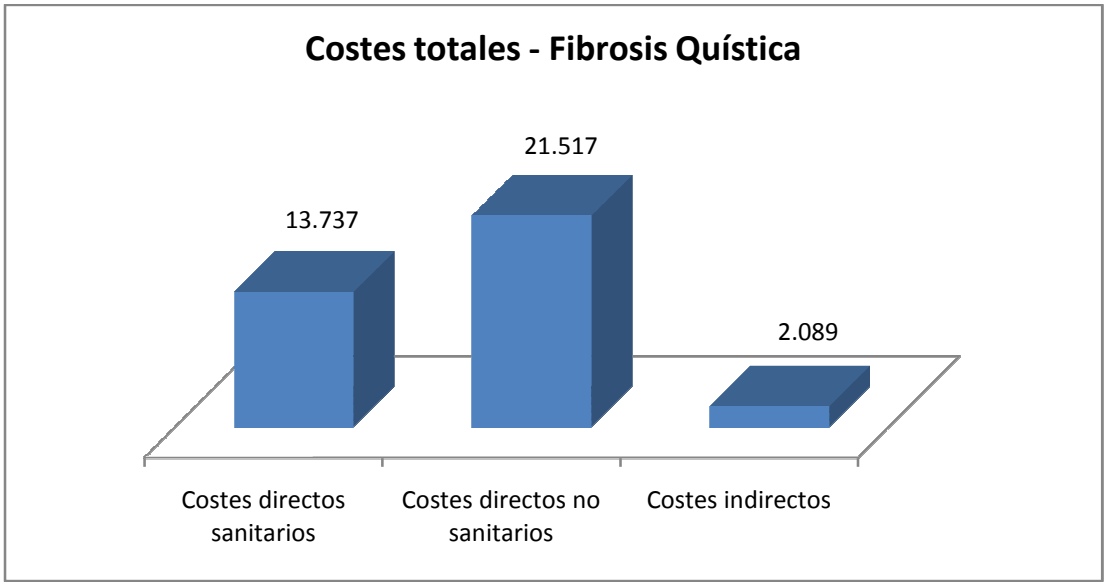
Gráfica 22: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Fibrosis Quística (€).



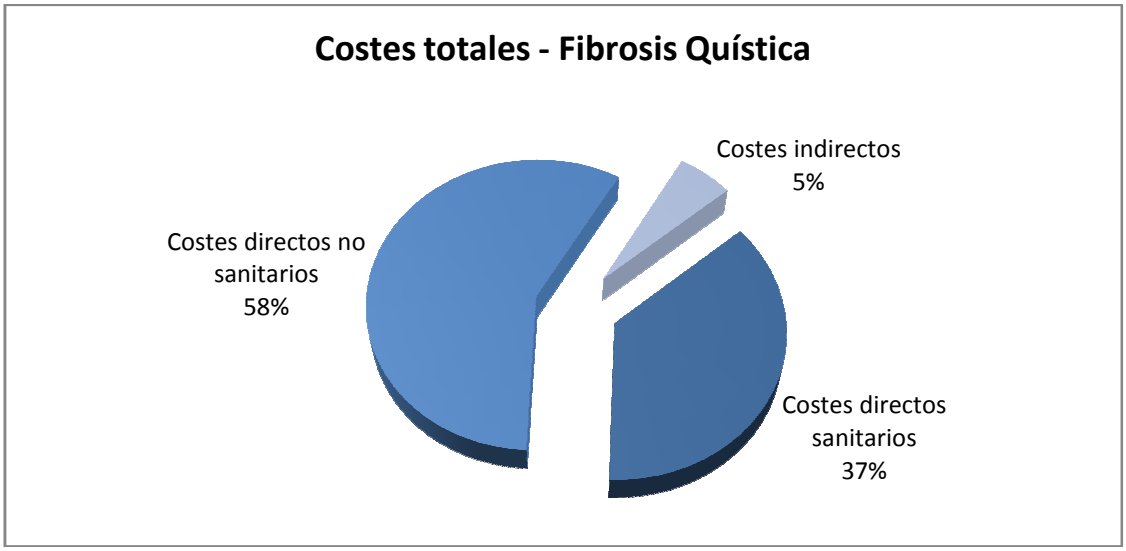
Gráfica 23: Costes anuales indirectos por paciente con Fibrosis Quística (€).



Gráfica 24: Costes totales anuales por paciente con Fibrosis Quística (€).



Gráfica 25: Distribución de costes totales anuales por paciente con Fibrosis Quística.

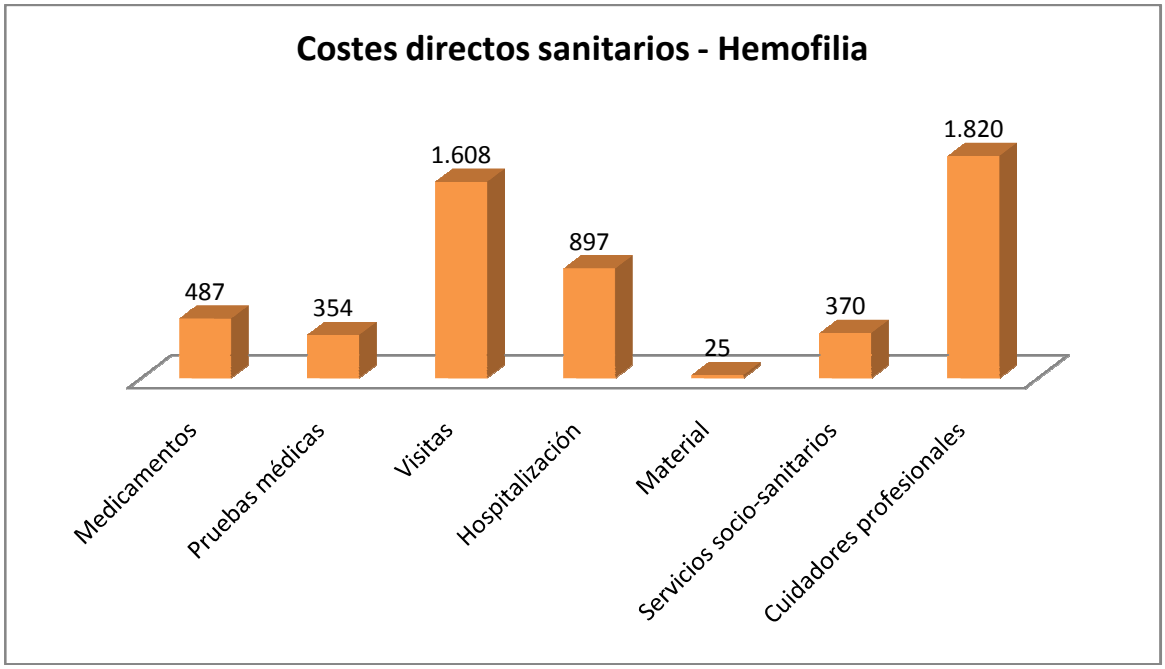


3.7. Coste anual medio por paciente con Hemofilia

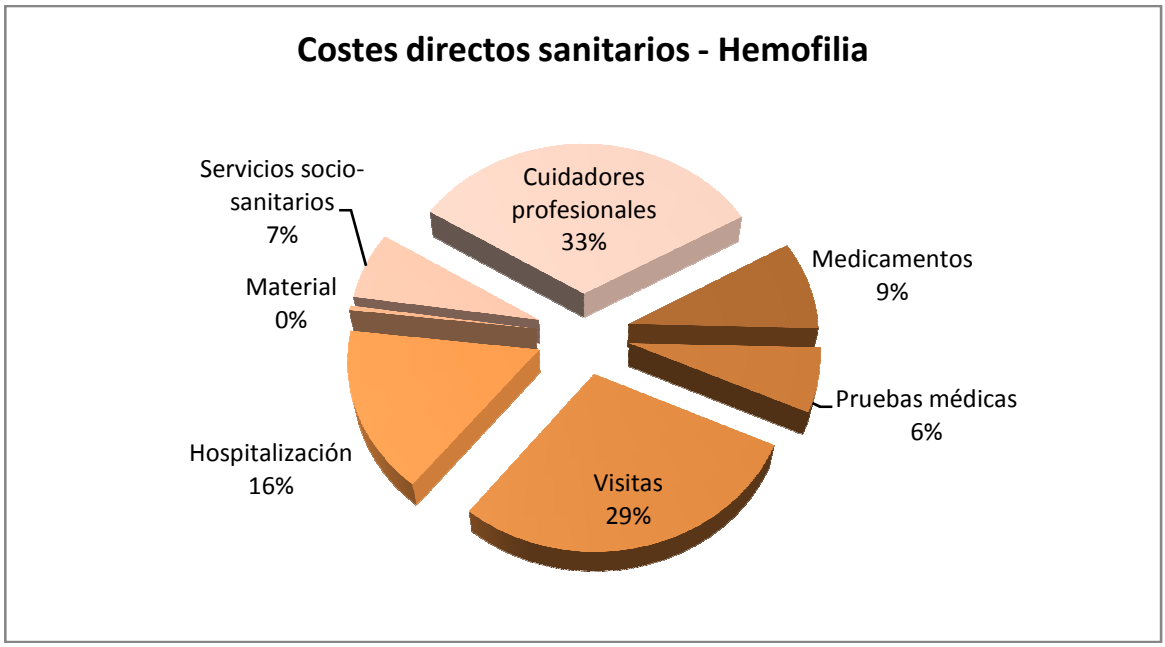
El coste anual medio por paciente con Hemofilia fue de 19.746 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, jubilación anticipada (incapacidad permanente) y cuidadores profesionales.

En las Gráficas 26 - 31 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Hemofilia y su distribución.

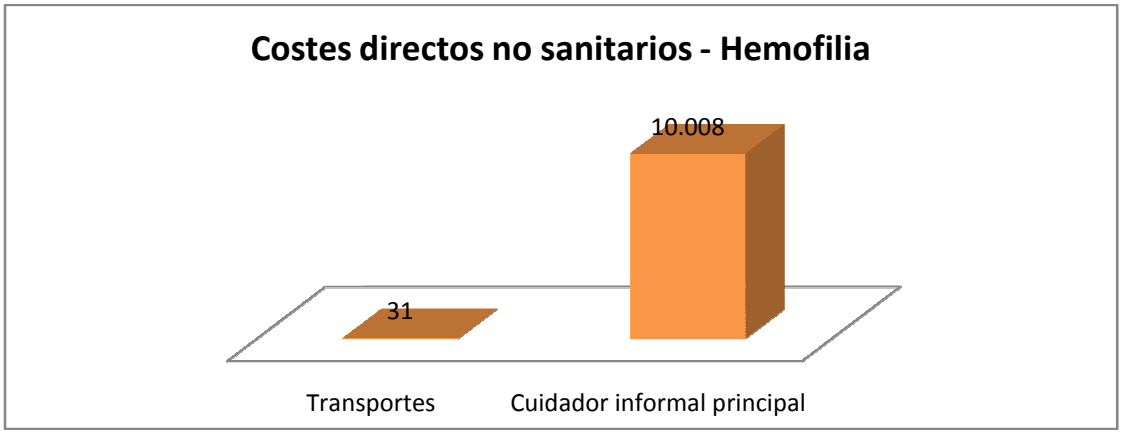
Gráfica 26: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Hemofilia (€).



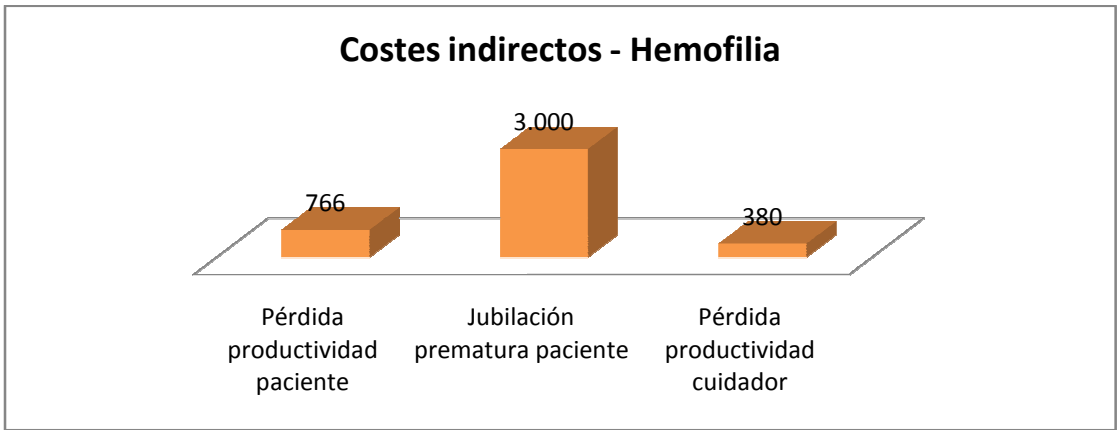
Gráfica 27: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Hemofilia.



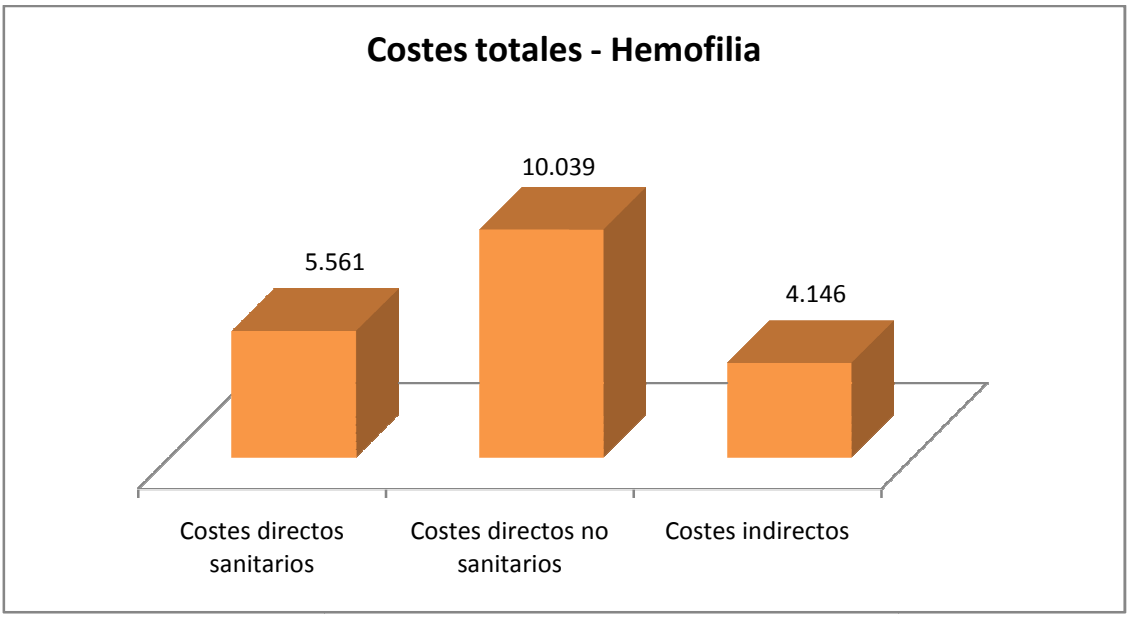
Gráfica 28: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Hemofilia (€).



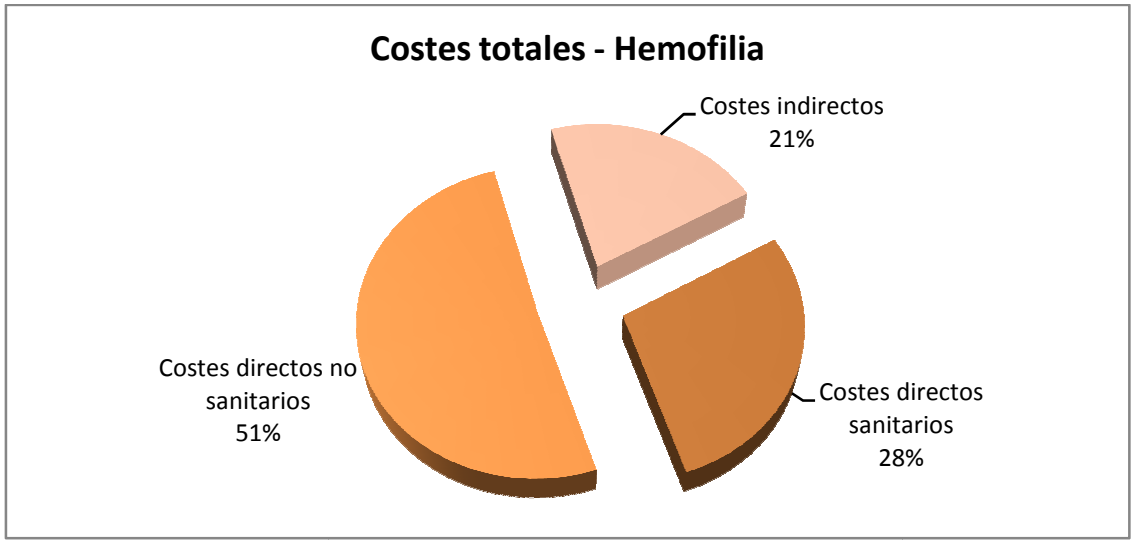
Gráfica 29: Costes anuales indirectos por paciente con Hemofilia (€).



Gráfica 30: Costes totales anuales por paciente con Hemofilia (€).



Gráfica 31: Distribución de costes totales anuales por paciente con Hemofilia.

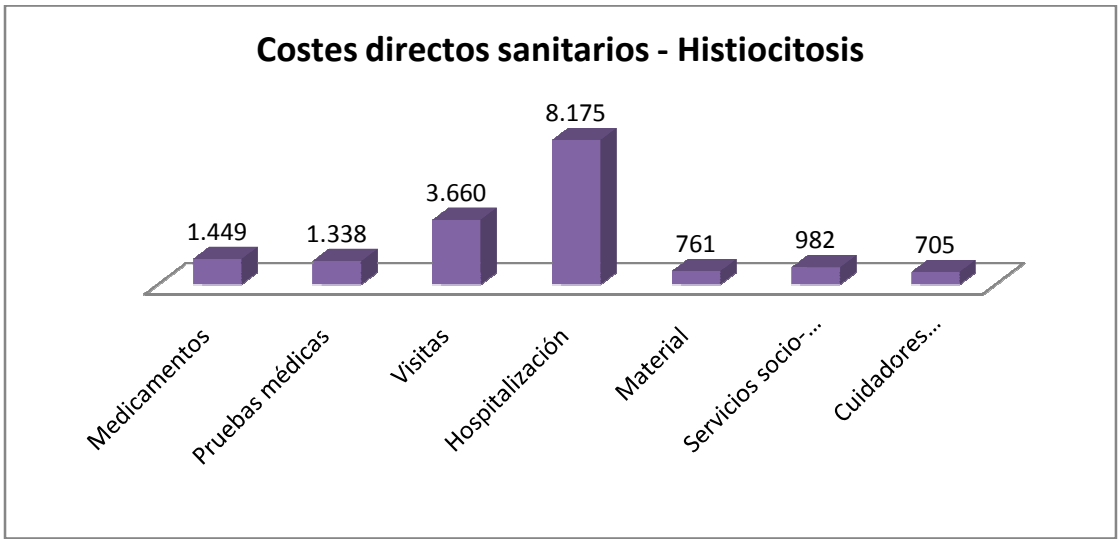


3.8. Coste anual medio por paciente con Histiocitosis

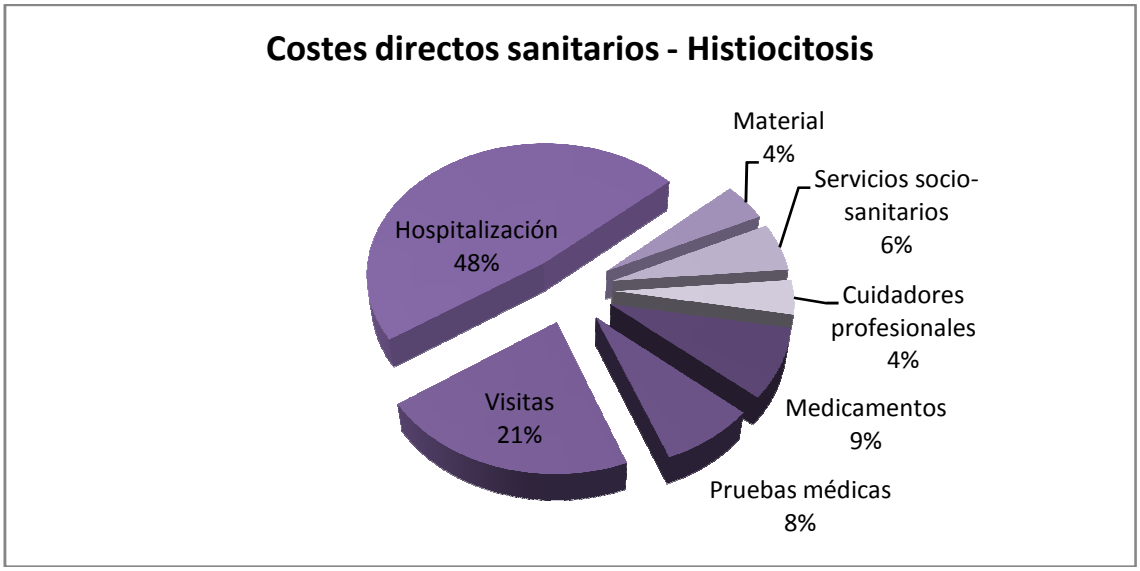
El coste medio anual por paciente con Histiocitosis fue de 30.537 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, hospitalizaciones y visitas.

En las Gráficas 32 - 37 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Histiocitosis y su distribución.

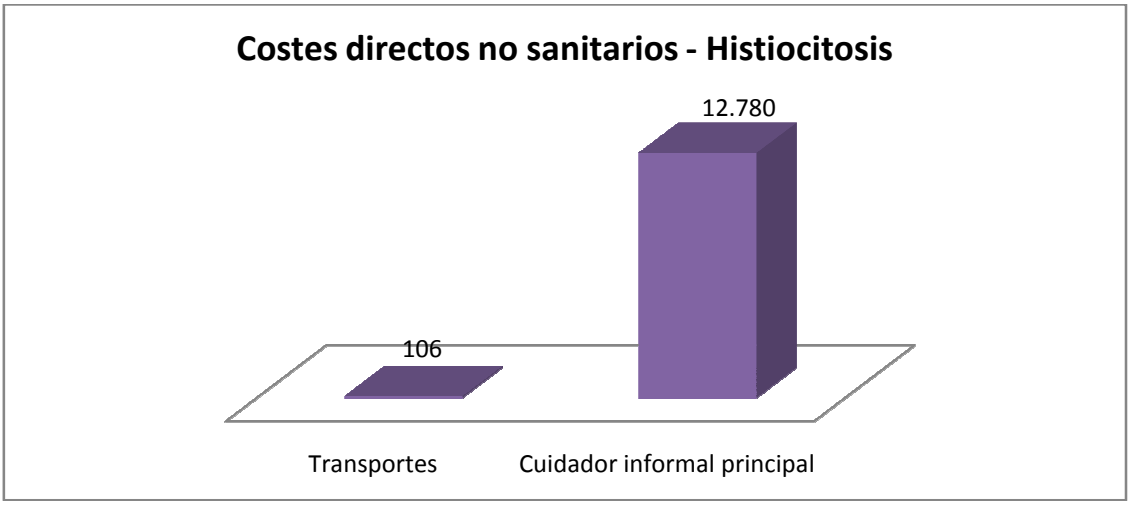
Gráfica 32: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Histiocitosis (€).



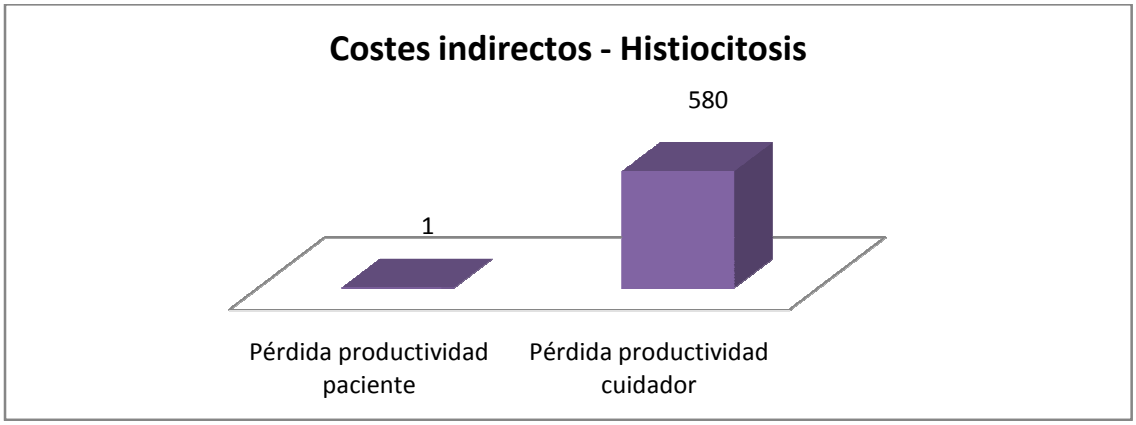
Gráfica 33: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Histiocitosis.



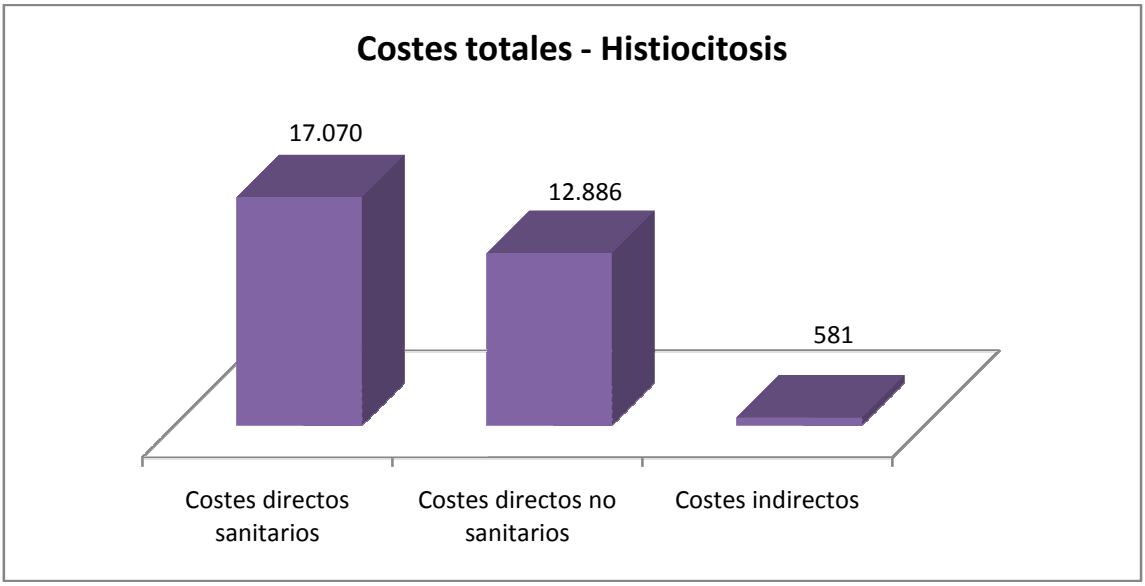
Gráfica 34: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Histiocitosis (€).



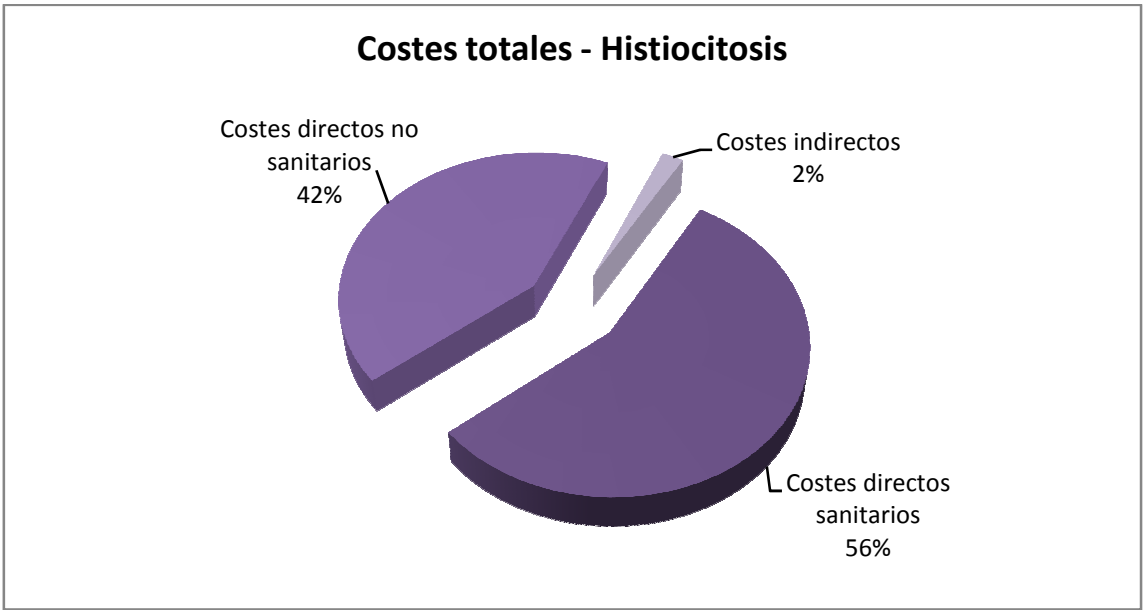
Gráfica 35: Costes anuales indirectos por paciente con Histiocitosis (€).



Gráfica 36: Costes totales anuales por paciente con Histiocitosis (€).



Gráfica 37: Distribución de costes totales anuales por paciente con Histiocitosis.

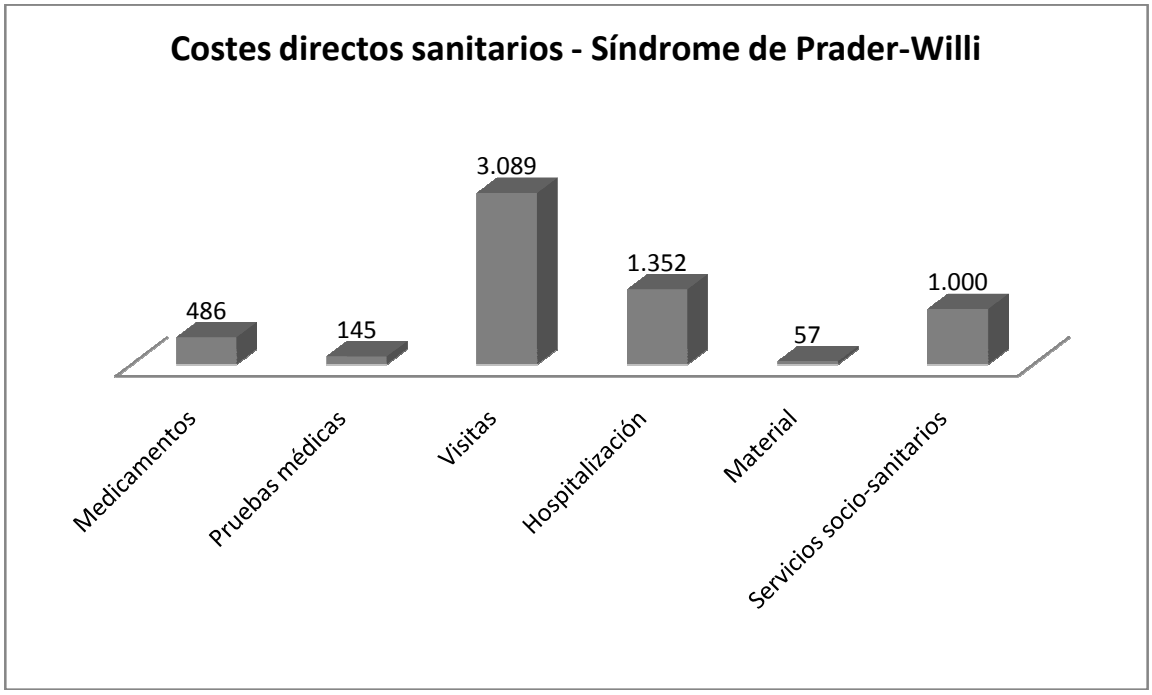


3.9. Coste anual medio por paciente con Prader-Willi

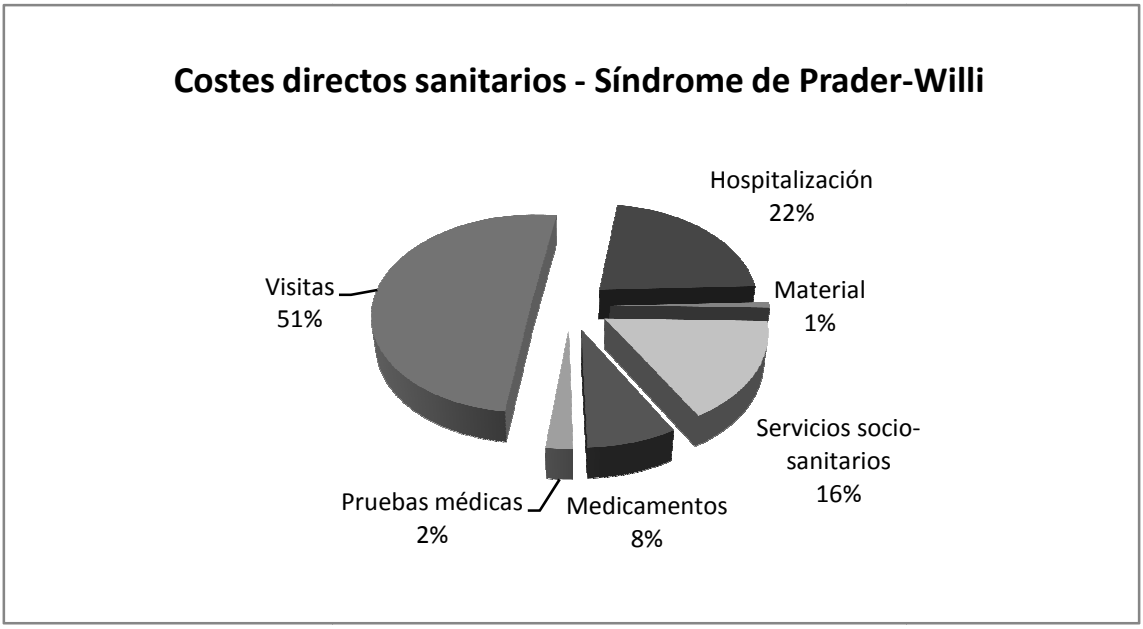
El coste medio anual por paciente con Síndrome de Prader-Willi fue de 57.772 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y hospitalizaciones.

En las Gráficas 38 - 43 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Prader-Willi y su distribución.

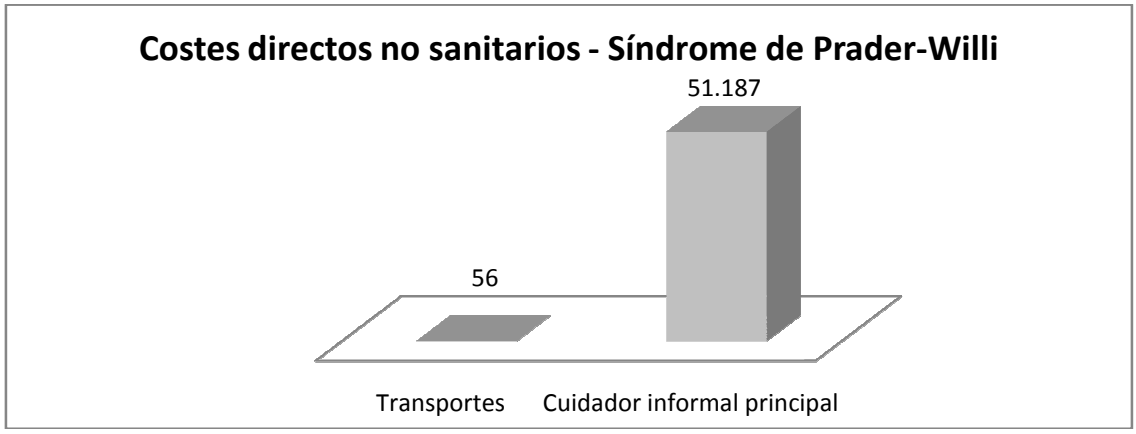
Gráfica 38: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



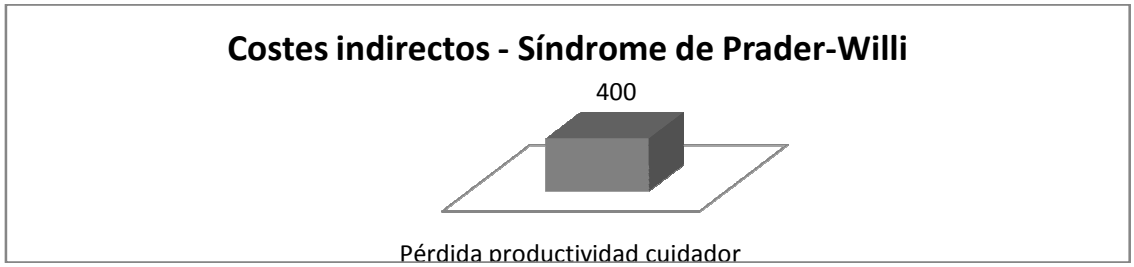
Gráfica 39: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne.



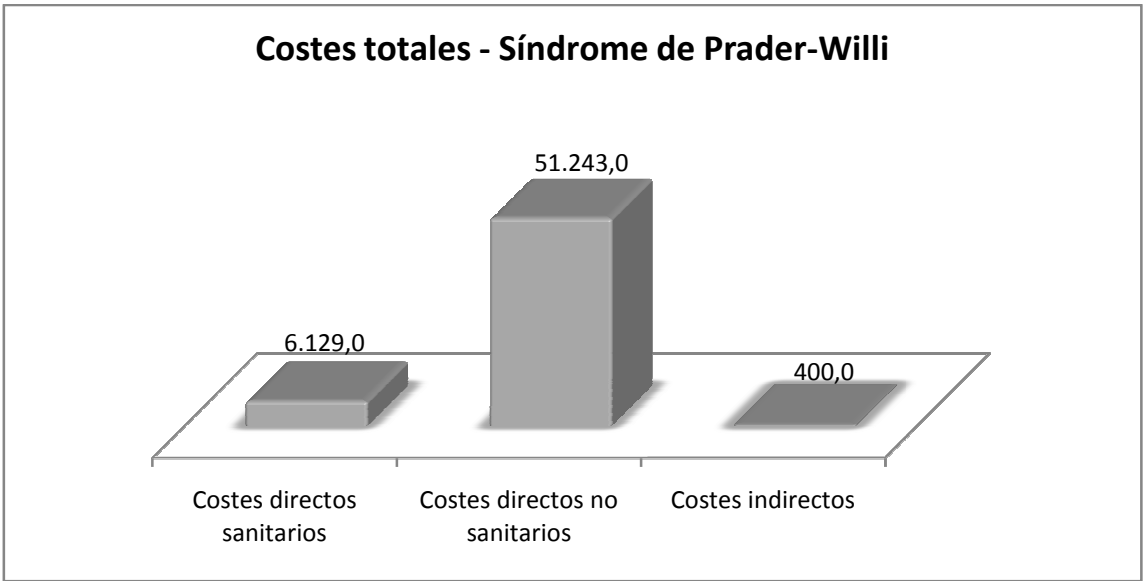
Gráfica 40: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



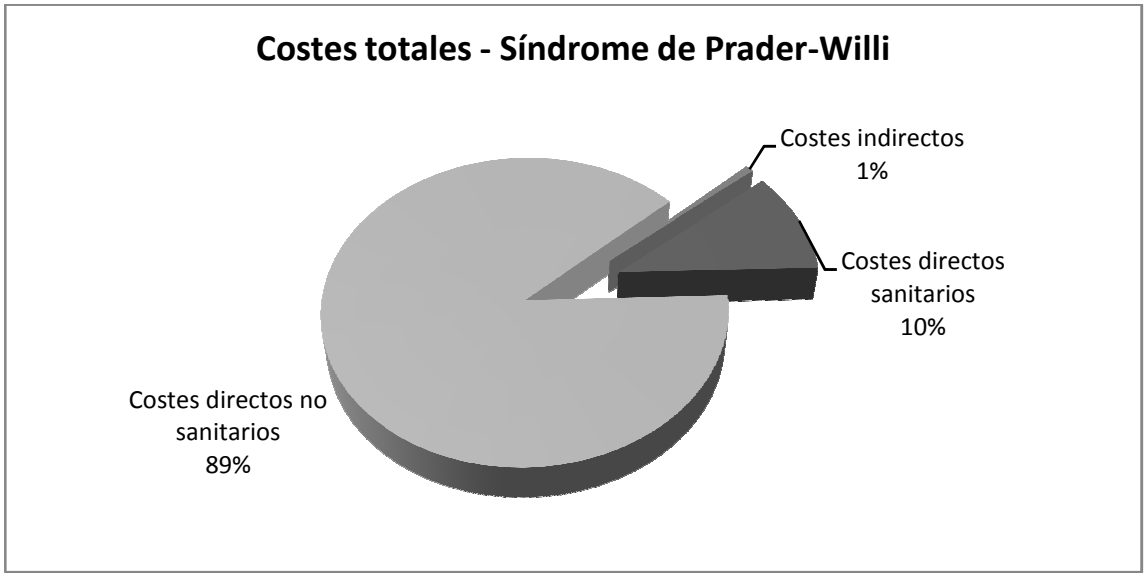
Gráfica 41: Costes anuales indirectos por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne (€).



Gráfica 42: Costes totales anuales por paciente con Esclerodermia (€).



Gráfica 43: Distribución de costes totales anuales por paciente con Distrofia Muscular de Duchenne.

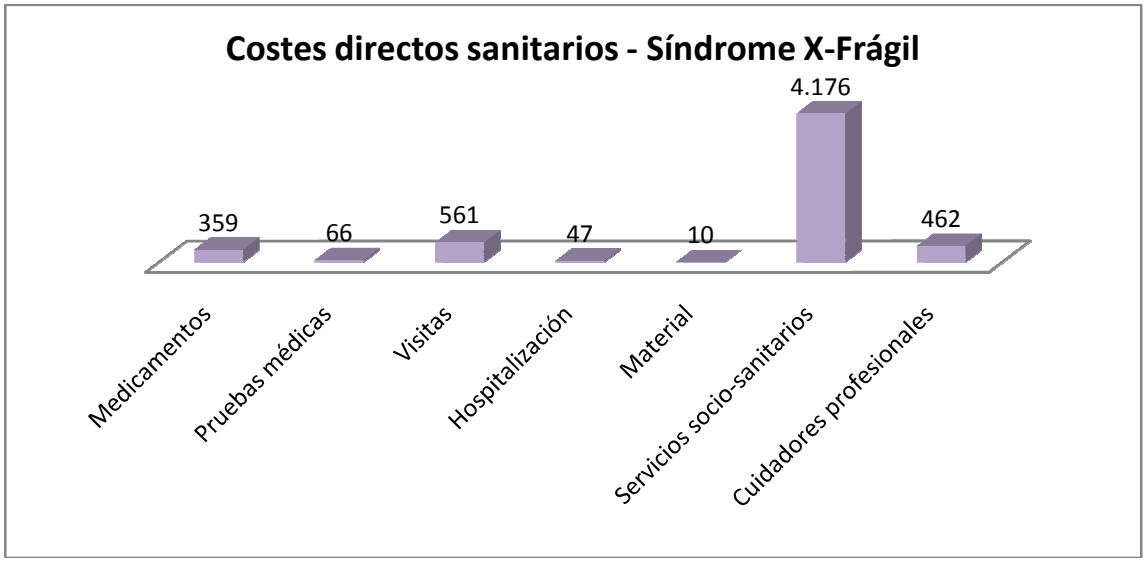


3.10. Coste anual medio por paciente con Síndrome X-Frágil

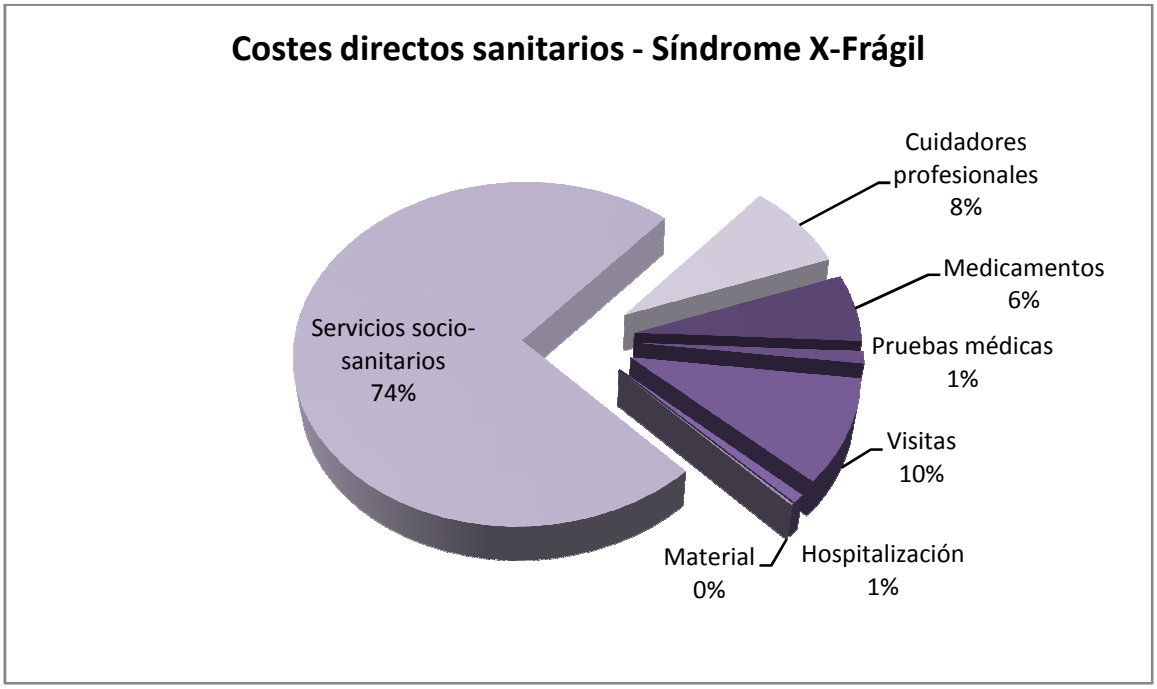
El coste medio anual por paciente con Síndrome X-Frágil fue de 59.824 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, servicios socio-sanitarios y visitas.

En las Gráficas 44 - 49 se exponen los costes anuales medios (sanitarios y no sanitarios) e indirectos de los pacientes con Síndrome X Frágil y su distribución.

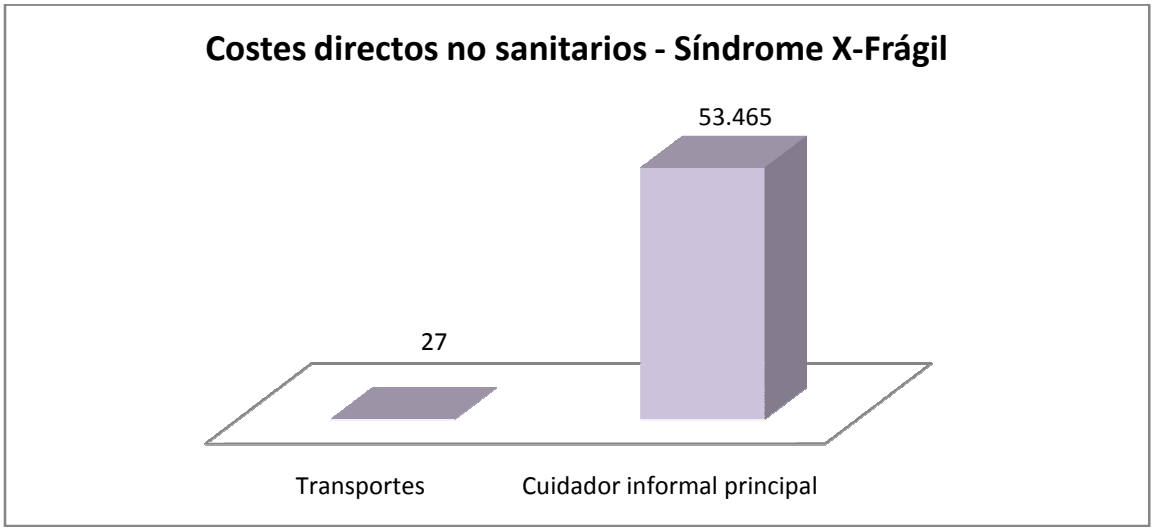
Gráfica 44: Costes anuales directos sanitarios por paciente con Síndrome X-Frágil (€).



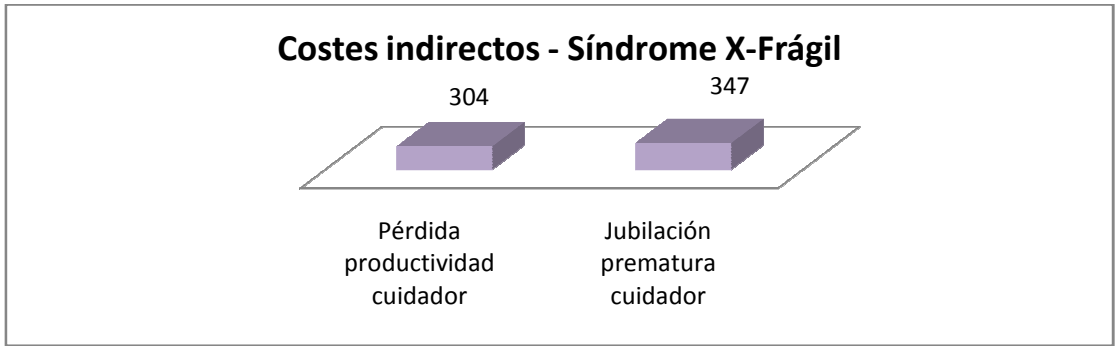
Gráfica 45: Distribución de costes anuales directos sanitarios por paciente con Síndrome X-Frágil.



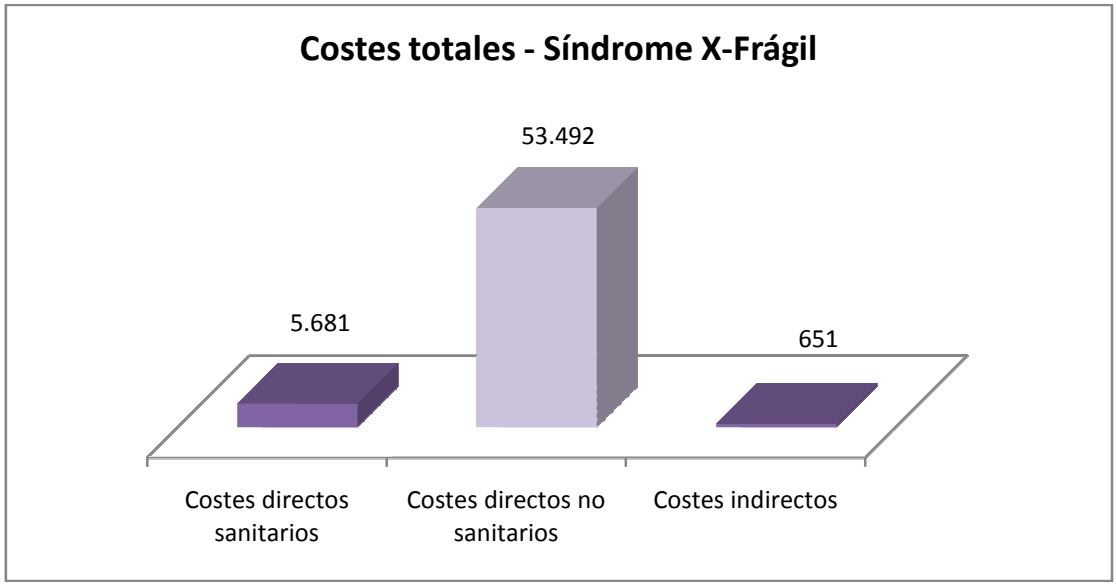
Gráfica 46: Costes anuales directos no sanitarios por paciente con Síndrome X-Frágil (€).



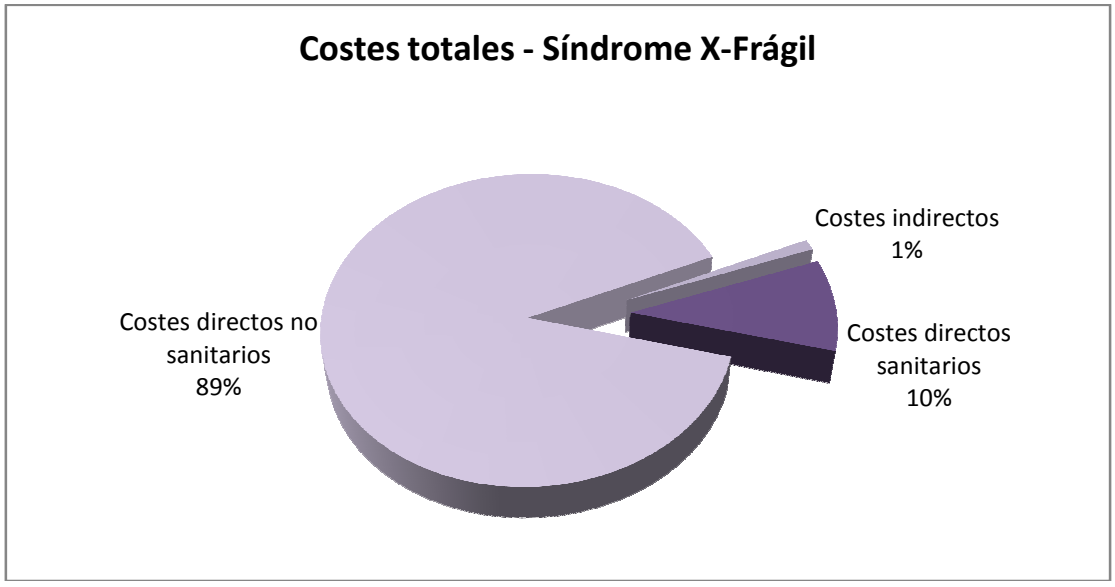
Gráfica 47: Costes anuales indirectos por paciente con Síndrome X-Frágil (€).



Gráfica 48: Costes totales anuales por paciente con Síndrome X-Frágil (€).



Gráfica 49: Distribución de costes totales anuales por paciente con Síndrome X-Frágil.

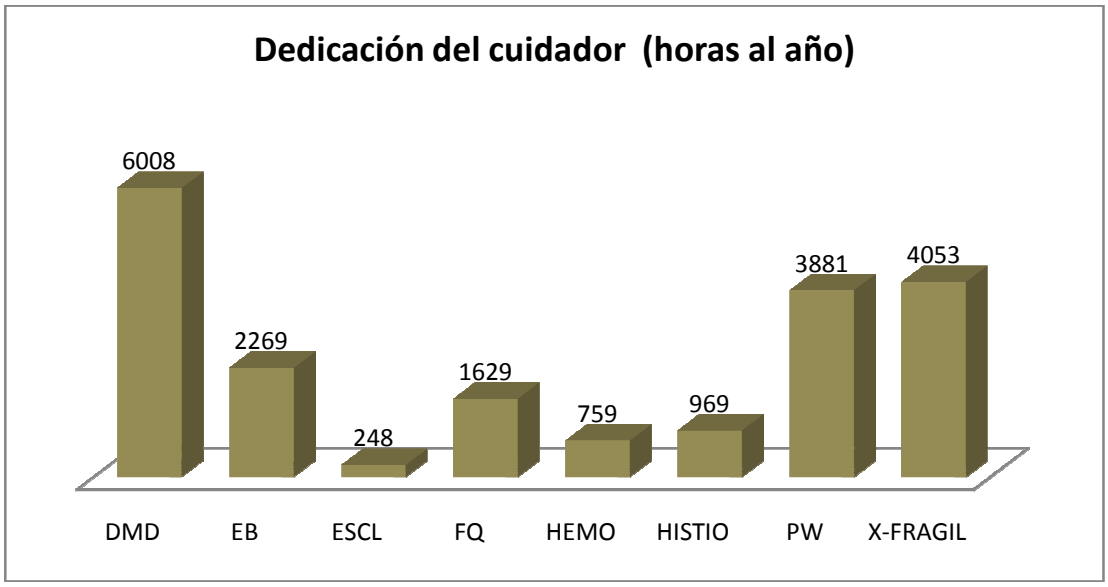


3.11. Dedicación del cuidador informal

En el estudio se han recopilado datos sobre la dedicación de los cuidadores a los cuidados de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil, que incluían actividades como aseo básico del paciente, darle de comer, ayudarle a moverse, cocinar, administrar los medicamentos, desplazamientos relacionados con la enfermedad, asuntos administrativos o legales, actividades sociales y de recreo o vigilancia y supervisión. 218 cuidadores respondieron al cuestionario.

Los cuidadores principales de los pacientes dedicaron una media de entre 248 y 6008 horas al año, siendo la Distrofia Muscular de Duchenne la enfermedad que más dedicación requería (16 horas diarias).

Gráfica 50: Horas dedicadas por el cuidador informal a los cuidados del paciente al año

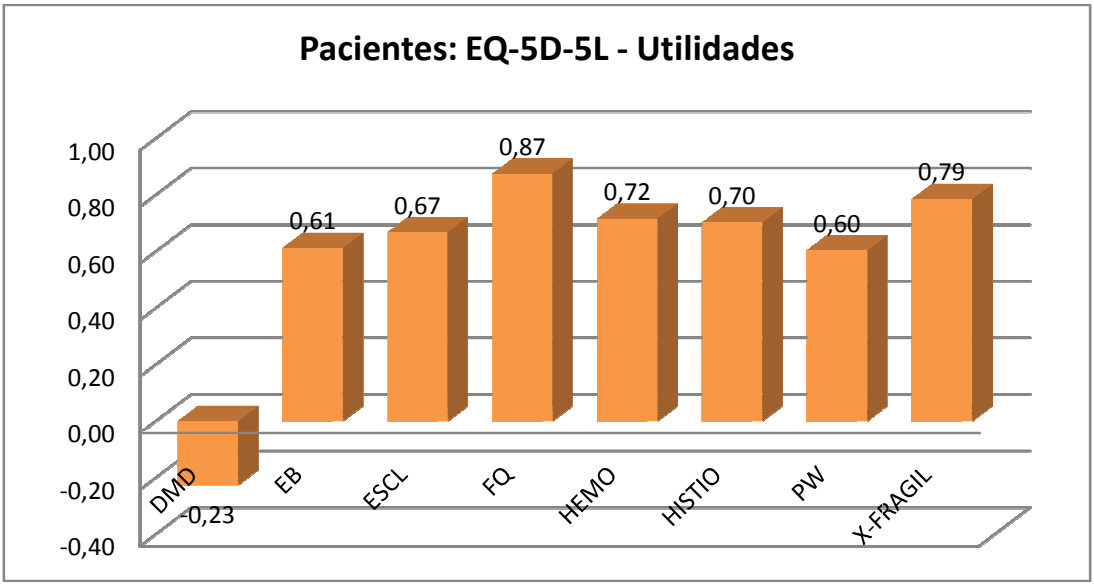


3.12. Calidad de vida relacionada con la salud: EQ-5D-5L (utilidades)

En el estudio se han recopilado datos sobre CVRS con el EQ-5D-5L de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. Del total de los 593 pacientes validados para el estudio, se excluyeron 253 por ser niños y no poder medir su CVRS (utilidades) con el EQ-5D-5L.

El EQ-5D-5L obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de -0,23, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 0,61, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 0,67, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 0,87, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 0,72, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 0,70, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 0,60 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 0,79.

Gráfica 50: Calidad de vida relacionada con la salud: Utilidades en los pacientes adultos

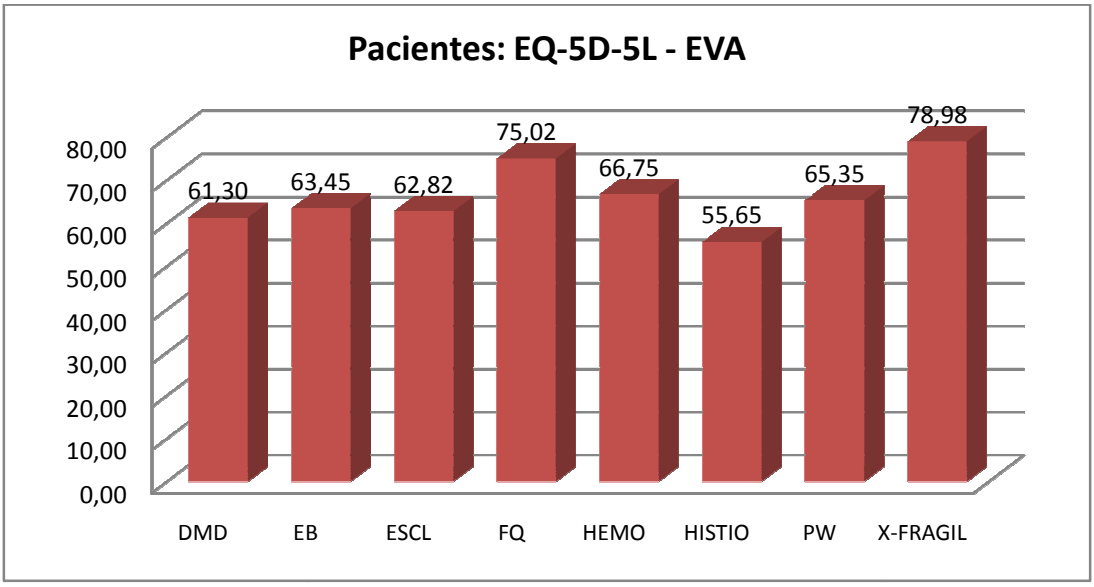


3.13. Calidad de vida relacionada con la salud: EVA

En el estudio se han recopilado datos sobre CVRS con el EQ-5D-5L y EQ-5D-Y de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. Del total de los 593 pacientes validados para el estudio, se excluyeron 89.

El EQ-5D-5L y EQ-5D-Y obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de 61, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 63, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 63, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 75, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 67, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 56, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 65 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 79.

Gráfica 51: Calidad de vida relacionada con la salud: Escala Visual Analógica (EVA) – pacientes adultos.

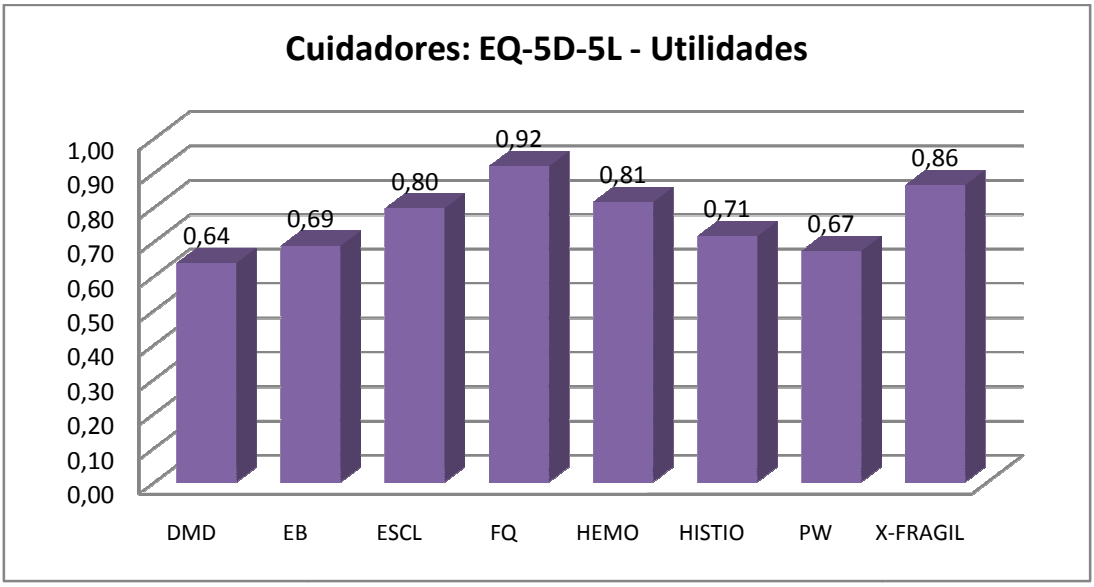


3.14. Calidad de vida relacionada con la salud: EQ-5D-5L (utilidades) en los cuidadores

En el estudio se han recopilado datos sobre CVRS con el EQ-5D-5L de los cuidadores de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. 218 cuidadores respondieron al cuestionario.

El EQ-5D-5L obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de 0,64, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 0,69, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 0,80, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 0,92, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 0,81, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 0,71, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 0,67 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 0,86.

Gráfica 52: Calidad de vida relacionada con la salud: Utilidades en los cuidadores.

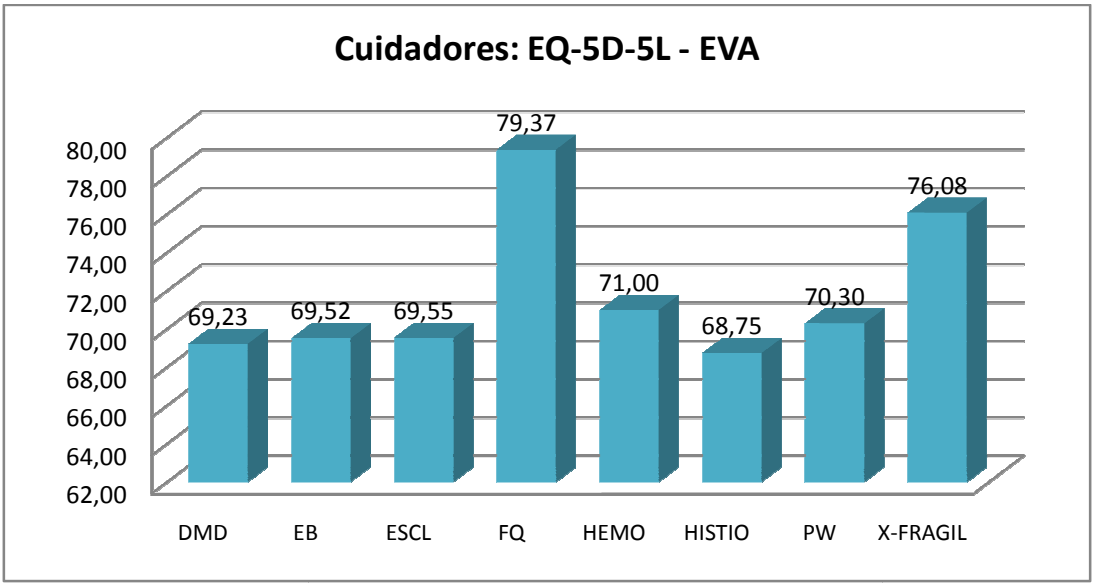


3.15. Calidad de vida relacionada con la salud (EVA) en los cuidadores

En el estudio se han recopilado datos sobre CVRS con el EQ-5D-5L de los cuidadores de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. 218 cuidadores respondieron al cuestionario.

El EQ-5D-5L obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de 69, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 70, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 70, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 82, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 71, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 69, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 70 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 76.

Gráfica 53: Calidad de vida relacionada con la salud: Escala Visual Analógica (EVA) – cuidadores.



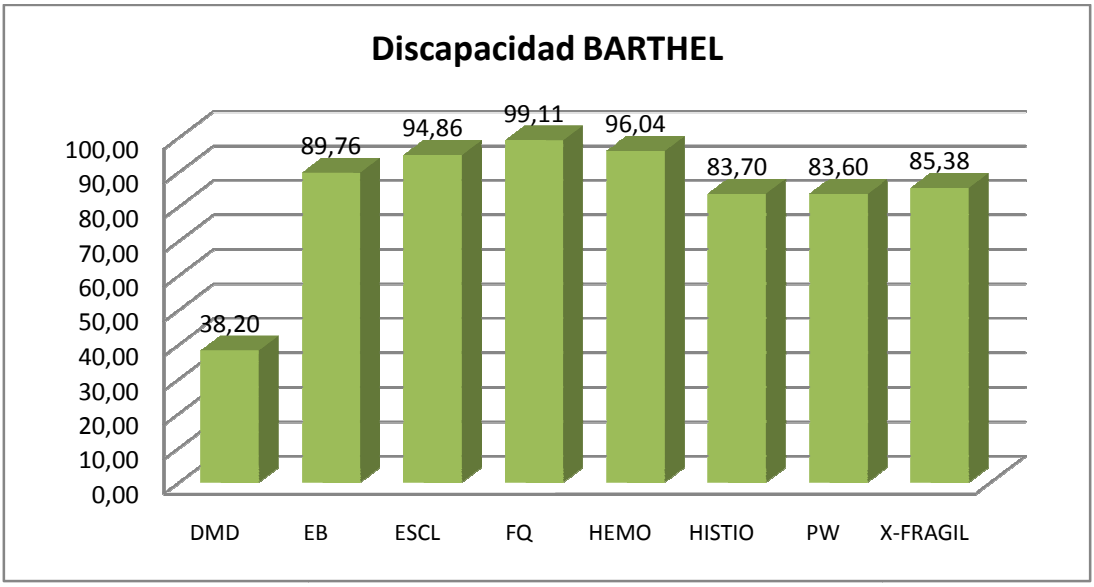
3.16. Índice de Barthel

En el estudio se han recopilado datos sobre discapacidad/dependencia con el Índice de Barthel de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. Del total de los 593 pacientes validados para el estudio, se excluyeron 90.

El Índice de Barthel obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de 38,2, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 89,8, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 94,9, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 99, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 96, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 83.7, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 83,6 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 85,4.

El Índice de Barthel obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una discapacidad/dependencia grave. Para la Epidermolisis Bullosa, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una discapacidad/dependencia moderada y para la Esclerodermia, Fibrosis Quística y Hemofilia una discapacidad/dependencia leve.

Gráfica 54: Discapacidad / dependencia en los pacientes



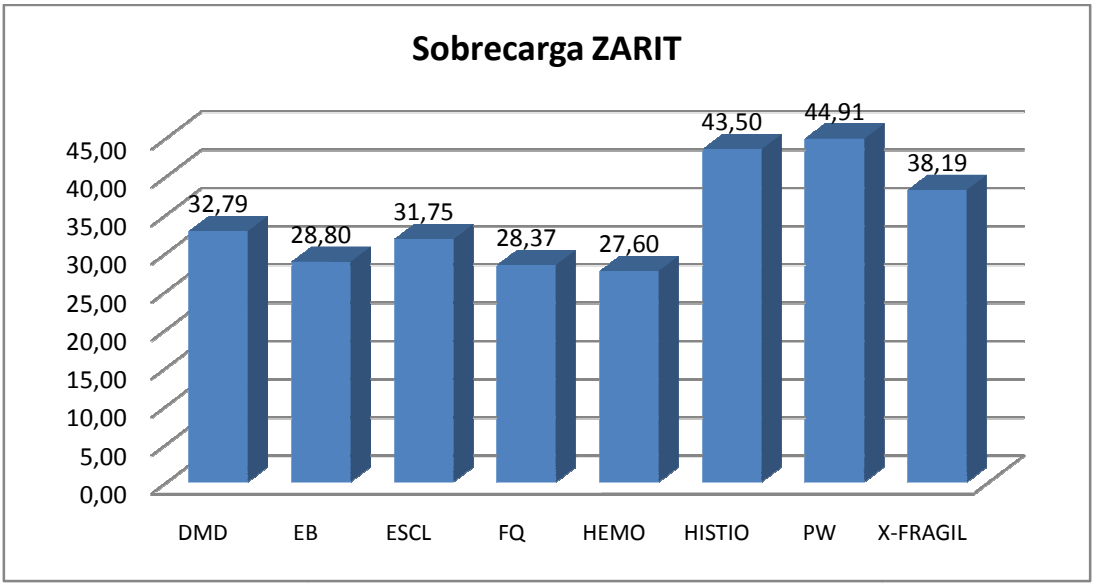
3.17. Cuestionario de Zarit (sobrecarga del cuidador)

En el estudio se han recopilado datos de la sobrecarga de los cuidadores con el cuestionario de Zarit de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Mucopolisacaridosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil. Del total de los 593 pacientes validados para el estudio, se excluyeron 378 por no necesitar un cuidador.

El cuestionario de Zarit obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una media de 32,8, para la enfermedad de Epidermolisis Bullosa una media de 28,8, para la enfermedad de Esclerodermia una media de 31,8, para la enfermedad de la Fibrosis Quística una media de 28,4, para la enfermedad de la Hemofilia una media de 27,6, para la enfermedad de la Histiocitosis una media de 43,5, para la enfermedad de Síndrome de Prader-Willi una media de 45 y para la enfermedad del Síndrome X Frágil una media de 38,2.

Se evalúa a un total de 215 cuidadores para la obtención de la sobrecarga del cuidador. El cuestionario de Zarit no obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia y Síndrome X Frágil sobrecarga para los cuidadores. Para la Histiocitosis y Síndrome de Prader-Willi, el cuestionario de Zarit obtuvo sobrecarga leve.

Gráfica 55: Sobrecarga de los cuidadores.



4. DISCUSIÓN

Los estudios económicos, y en especial los de cuantificación del coste de una enfermedad, como el caso que nos ocupa, tienen una clara utilidad para conocer el impacto que una enfermedad tiene sobre la colectividad, lo que permite incorporarlos al proceso de establecimiento de prioridades. Además este tipo de estudios hace posible saber cómo se distribuye el gasto y, por último, evaluar la capacidad de las distintas estrategias terapéuticas.

En las últimas décadas, la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil se ha consolidado como problemas sociosanitarios de extraordinaria relevancia, tanto en España como en el resto de países industrializados. Las consecuencias que originan sobre la sociedad en términos de morbilidad, y costes económicos y sociales justifican la atención prestada por las autoridades sanitarias y por la sociedad en general. El impacto derivado de esta enfermedad rara sobre el entorno social, familiar y laboral de los enfermos es cada vez más importante, tanto en lo referido a los costes directos como a los indirectos.

Los costes medios para los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne ascendieron a 94.171 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y material sociosanitario.

Los costes medios para los pacientes con Epidermolisis Bullosa ascendieron a 33.903 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, hospitalizaciones y servicios sociosanitarios.

Los costes medios para los pacientes con Esclerodermia ascendieron a 18.288 €. Las categorías más importantes de costes fueron medicamentos, jubilaciones anticipadas (incapacidad permanente) y cuidados informales.

Los costes medios para los pacientes con Fibrosis Quística ascendieron a 37.343 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, medicamentos y visitas.

Los costes medios para los pacientes con Hemofilia ascendieron a 19.746 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, jubilación anticipada (incapacidad permanente) y cuidadores profesionales.

Los costes medios para los pacientes con Histiocitosis ascendieron a 30.537 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, hospitalizaciones y visitas.

Los costes medios para los pacientes con Síndrome de Prader-Willi ascendieron a 57.772 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, visitas y hospitalizaciones.

Los costes medios para los pacientes con Síndrome X Frágil ascendieron a 59.824 €. Las categorías más importantes de costes fueron cuidados informales, servicios socio-sanitarios y visitas.

El EQ-5D-5L obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una media de -23, 0,61, 0,67, 0,87, 0,72, 0,70, 0,60 y 0,79 respectivamente.

El EQ-5D-5L y EQ-5D-Y obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una media de 61, 63, 63, 75, 67, 56, 65 y 79 respectivamente.

El Índice de Barthel obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne una discapacidad/dependencia grave. Para la Epidermolisis Bullosa, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil una discapacidad/dependencia moderada y para la Esclerodermia, Fibrosis Quística y Hemofilia una discapacidad/dependencia leve.

El cuestionario de Zarit no obtuvo para la Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia y Síndrome X Frágil sobrecarga para los cuidadores. Para la Histiocitosis y Síndrome de Prader-Willi, el cuestionario de Zarit obtuvo sobrecarga leve.

Al analizar la distribución interna de los costes que conforman cada uno de estos bloques, se observa que el que ocasiona el mayor coste para las 8 enfermedades a estudio fue el de los cuidados informales, seguido, como segunda y tercera partida en importancia, por los costes debidos a la visitas y los medicamentos respectivamente.

Los estudios económicos relacionados con la salud y la sanidad en España siguen siendo muy escasos aún en la actualidad. Ello no favorece el desarrollo de actitudes crítica ni la maduración de los diferentes actores del sistema (políticos,

gestores, clínicos, ciudadanos y pacientes) en la participación en la toma de decisiones sobre el establecimiento de prioridades en la financiación de recursos.

La mayor presencia de los estudios económicos en el ámbito sanitario debiera partir de los estudios del coste de la enfermedad, y buscar la continuidad hacia la realización de estudios de evaluación económica, al objeto de contribuir a informar la selección de actuaciones coste-efectivas, reduciendo, de esta manera, la discrecionalidad en la priorización de la financiación de los programas sanitarios.

Un aspecto muy importante para el paciente con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil, atendiendo a los resultados obtenidos del EQ-5D-5L, son las utilidades. Comparando los resultados del estudio con los de otros estudios en los que se evaluó utilidades de pacientes afectados de otras enfermedades y de la población general, se obtuvo que el paciente con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil, en general, están peor que otros pacientes.

Los datos presentados demuestran que los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil son una población cuya calidad de vida es bastante baja comparada con la población general y con otras enfermedades.

Los costes derivados de la enfermedad son muy elevados para que puedan ser soportados por las familias, pero además el coste de estas enfermedades es enorme para nuestra sociedad, tanto en términos puramente presupuestarios como los que se desprenden de la medición de otros indicadores, como los años de vida ajustados a la calidad o a la discapacidad.

La validez de los resultados proporcionados por el estudio tuvo algunas limitaciones. Esta es una muestra de pacientes reclutados en distintas regiones de España. Como parte del proceso de reclutamiento, se hizo un intento para inscribir a tantos pacientes como fuera posible, y estuvo a cargo de las asociaciones de pacientes regionales en España. Los pacientes reclutados fueron atendidos en gran medida en el hogar. A pesar de que la disponibilidad de residencias de ancianos en España es cada vez mayor, su uso real es aún muy bajo, obligando a la mayoría de estos pacientes a ser atendidos en casa.

El tamaño de la muestra de 593 pacientes fue reclutado de todas las asociaciones de Distrofia Muscular de Duchenne, Epidermolisis Bullosa, Esclerodermia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Histiocitosis, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome X Frágil en España, y un cierto grado de sesgo de selección, como en la mayoría de los estudios con las enfermedades raras, puede haber estado presente. Sin embargo, la muestra fue casi igualmente distribuida según el nivel de severidad de la enfermedad. Este hecho proporciona la validez interna de los resultados del estudio sobre los costes de la enfermedad y la CVRS, pero no asegurar la validez externa de los datos.

5. CONCLUSIONES

Este artículo quiere contribuir a incorporar información económica y de calidad de vida relacionada con la salud en el ámbito sanitario. Los estudios del coste de la enfermedad deben servir en España, tal como ha ocurrido en otros lugares, para contribuir al establecimiento de prioridades entre los diferentes problemas y necesidades de salud. CVRS es otra fuente de información que contribuyó a definir el impacto global en la sociedad de un problema de salud específico, y también es útil para establecer prioridades y asignar los recursos, junto con algunas otras fuentes de información (incidencia, prevalencia, mortalidad, costes).

Durante las últimas décadas, las enfermedades raras aparecen como un importante problema de salud relacionado con importantes consecuencias sociales, no sólo en España sino también en el resto de los países industrializados. El efecto que las enfermedades raras en la sociedad en términos de mortalidad, morbilidad y costes económicos y sociales, implica un necesario aumento en la atención de las autoridades sanitarias y la sociedad en general.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Cermi.es. Las discapacidades emergentes. Cermi.es. 2002. Disponible en: http://www.cermi.es/es-ES/Cermi.es/Revista/Lists/Revistas/Attachments/15/115.pdf

2. Izquierdo-Martínez M, Avellaneda-Fernández A. Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. Med Clin. 2003; 121(8): 299-303.

3. Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo MJ, Avellaneda Fernández A, Andrés Copa P, Martín Arribas C. Plan de acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad 2002; 53: 25-9.

4. Escobar Castro H, Sojo Aguirre A, Gil Ortega D, Nadal Ortega JM. Fibrosis quística. Protocolos diagnostic-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica SEGHNP-AEP. AEP. Disponible en: http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/fquistica.pdf.

5. Orphanet – Portal de información de enfermedades raras y medicamentos húerfanos. Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES.

6. González-Meneses López A et al. Guía asistencial de fibrosis quística. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía. Junta de Andalucía, Consejería de Salud, 2011. Disponible en: http://www.colfisio.org/php/adjuntos_varios/adjunto2455.pdf.

7. Rodríguez Vargas N, Martínez Pérez T, Martínez García R, Calvo Luaces V, Guerrero Guerrero L. Síndrome de Prader Willi. Presentación clínica de dos pacientes y revisión de la literatura. Rev Cubana Pediatr. 2006;78(1).

8. Albert García M. El síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales. IMSERSO. 1999. Disponible en: http://www.jcyl.es/web/jcyl/binarios/181/429/S%C3%ADndrome%20de%20Prader-Willi.%20Guia%20para%20familias%20y%20profesionales.pdf?blobheader=application%2Fpdf%3Bcharset%3DUTF-8&blobheadername1=Cache-Control&blobheadername2=Expires&blobheadername3=Site&blobheadervalue1=no-store%2Cno-cache%2Cmust-revalidate&blobheadervalue2=0&blobheadervalue3=JCYL_ServiciosSociales&blobnocache=true.

9. Martínez Fernández ML, Bermejo E, Martínez Frías ML. Síndromes de microdeleción. Hoja informativa del ECEMC. Propositus Nº 25. 2011. Disponible en: http://www.ciberer.es/documentos/guias/11-Propositus%2025-Sind-Microdelecion.pdf.

10. Solá-Aznar J, Giménez- Pérez G. Abordaje integral del síndrome de Prader-Willi en la edad adulta. Endocrinol Nutr. 2006;53:181-9.

11. Federación Mundial de Hemofilia. Directrices para el tratamiento de la hemofilia. 2005. Disponible en: http://www.wfh.org/3/docs/Publications/Diagnosis_and_Treatment/Guidelines_Mng_Hemophilia_SP.pdf.

12. Baumgartner M, Argüello Ruiz D. Distrofia Muscular de Duchenne. Revisión Bibliográfica. Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica. 2008;586:315-18.

13. Baquero Fernández C, et al. Guía de atención clíncia intergral de la epidermólisis bullosa hereditaria. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2008. Disponible en: http://www.sensefums.com/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf.

14. Ribate Molina MP, Pié Juste J, Ramos Fuentes FJ. Síndrome de X Frágil. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:85-90.

15. American College of Rheumatology. Esclerodermia (esclerosis sistémica). 2008. Disponible en: http://www.rheumatology.org/practice/clinical/patients/diseases_and_conditions/scleroderma-esp.pdf.

16. Martínez Estrada V, Medina Castillo D, Cantú Chapa PP. Educación médica continua. Esclerosis sistémica progresiva. Rev Cent Dermatol Pascua. 2005; 14(1):9-18.

17. ADEC – Asociación de esclerodermia Castellón. Guía de familias. 2010. Disponible en: http://esclerodermia-adec.arrobaserver.org/adec/wp-content/uploads/2010/06/esclerodermiaguiadefamilias.pdf.

18. Ferrando Barberá J, Cruz Martínez O. Histiocitosis. AEPED. Disponible en: http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/histiocitosis.pdf.

19. Vidal Serrano S, Rodríguez Becerra E. Marcilla Plaza D. Histiocitosis de células de Langerhans de larga evolución. Arch Bronconeumol. 2004;40:426.

20. Gisbert R, Brosa M, Figueras M, Mindan E, Rovira J. El coste de la enfermedad en España: el coste de las enfermedades cardiovasculares. Madrid: Merch Sharp & Dohme de España, SA; 1998.

21. Hodgson TA, Meiners MR. Cost-of-illness methodology: a guide to assessment practices and procedures. Milbank Mem Fund Q 1982;60:429-91.

22. Max W, Rice DP, Mackenzie EJ. The lifetime cost of injury. Inquiry 1990;27:332-343.

23. Robinson JC. Philosophical Origins of the Economic Valuation of Life. Milbank Q 1986;64:133-55.

24. Pliskin DL, Shepard DS, Weinstein MC. Utility functions for life years and health status. Operations Research 1980;28:206-24.

25. Froberg DG, Kane RL. Methodology for measuring health-state preferences - I: measurement strategies. J Clin Epidemiol 1989;42:345-54.

26. Froberg DG, Kane RL. Methodology for measuring health-state preferences - II: escaling methods. J Clin Epidemiol 1989;42:359-71.

27. Froberg DG, Kane RL. Methodology for measuring health-state preferences - III: population and context effects. J Clin Epidemiol 1989;42:585-592.

28. Kaplan RM, Ernst JA. Do rating scales produce biased preference weights for a health index? Med Care 1983;21:193-207.

29. Weinstein MC. Economic assessment of medical practices and technologies. Medical Decision Making 1981; 1:309-30.

30. von Neuman J, Morgenstern O. Theory of Games and Economic Behavior. New York: John Wiley, 1953.

31. Rosser RM, Kind P. A scale of valuations of states of illness: is there a social consensus? Int J Epidemiol 1978;7:347-58.

32. Torrance GW, Boyle MH, Horwod SP. Application of multi-attribute utility theory to measure social preferences for health states. Oper Res 1982;30:1043-69.

33. Kaplan RM, Anderson JP. The general health policy model: an integrated approach. En Spiker B (ed.). Quality of life and pharmacoeconomics in clinical trials. 2nd end. Philadelphia, Lippincott-Raven, 1996; 309-22.

34. Torrance GW, Feeny DH, Furlong WJ, Barr RD, Zhang Y, Wang Q. Multi-attribute utility function for a comprehensive health status classification system: health utilities index mark2. Medical Care 1996;34:702-722.

35. Brooks R. EuroQol: the current state of play. Health Policy 1996; 37: 53-72.

36. EuroQol group. EuroQol – a new facility for the measurement of health-related quality of life. Health Policy 1990; 16:199–208.

37. Torrance GW, Thomas WH, Sackett DL. An utility maximasation model for evaluation of health care programmes. Health Service Research 1972;7:118-33.

38. Llewellyn-Thomas H. Investigating patients' preferences for different treatment options. Canadian J Nurs Res 1997;29(3):45-64.

39. Drummond MF, O`Brien BJ, Stoddart GL, Torrance GW. Métodos para la Evaluación Económica de los Programas de Asistencia Sanitaria. Segunda edición. Madrid: Diaz de Santos, S.A., 2001.

40. Kiebert G, Green C, Murphy C, Mitchell J, O´Brien M, Burrell A, Leigh P. Patients' health-related quality of life and utilities associated with different stages of amyotrophic lateral sclerosis. Journal of the Neurological Sciences. 2001; 15: 87-93.

41. Oliva J, Lobo F, Molina B, Monereo S. "Direct Healthcare Costs of Diabetes Mellitus Patients in Spain". Diabetes Care. 2004 Nov; 27 (11): 2616-21.

42. Becker, G.S. (1994). Human Capital, 3rd Edition. The University of Chicago Press. 1994.

43. Grossman, M. (1972). The Demand for Health: A Theoretical and Empirical Investigation. Columbia University Press. 1972.

44. Grossman M. (2000). "The Human Capital Model of the Demand for Health". In AJ. Culyer and JP Newhouse (eds.). Handbook of Health Economics. North-Holland. 2000.

45. eSalud (Oblikue). Información económica del sector sanitaria. Barcelona. 2011.

46. Las personas mayores en España. Datos estadísticos estatales y por comunidad autónoma. Informe 2008. Tomo I y II. Ministerio de Sanidad y Política Social Secretaría General de Política Social Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). Madrid. 2009.

47. Posnett J, Jan S. Indirect cost in economic evaluation: the opportunity cost of unpaid inputs. Health Econ. 1996; 5:13-23.

48. Canadian Coordinating Office for Health Technology Assessment (CCOHTA) (1997). "Guidelines for economic evaluation of pharmaceutical". 2nd edition. Ottawa, Canada: CCOHTA, 1997.

49. Mishan EJ. Evaluation of life and limb: a theoretical approach. J Polit Econ 1971;79:687-705.

50. Henriksson F, Jonsson B. Diabetes: the cost of illness in Sweden. J Intern Med 1998;244:461-8.

51. Goeree R, O'Brien BJ, Goering P, Blackhouse G, Agro K, Rhodes A et al. The Economic Burden of Schizophrenia in Canada. Can J Psychiatry 1999;44:464-472.

52. Davis LM, Drummond MF. Economics and Schizophrenia: The Real Cost. British Journal of Psychiatry 1994;165:18-21.

53. López Bastida J, Serrano Aguilar P, Duque González B, Artiles Sánchez J. Los costes socioeconómicos de los accidentes de tráfico en las Islas Canarias en 1997. Gaceta Sanitaria. 2001;15(5):414-22.

54. López Bastida J, Serrano Aguilar P, Duque González B. Los costes socioeconómicos de la diabetes mellitus Atención Primaria 2002; 29(3): 145-50.

55. López Bastida J, Serrano Aguilar P, Duque González B. Los costes socioeconómicos de las enfermedades cardiovasculares y del cáncer en las Islas Canarias en 1998. Gaceta Sanitaria 2003; 17(3):210-7.

56. Mincer J. Schooling, Experience and Earnings. National Bureau of Economic Research. Columbia University Press, New York, 1974.

57. Instituto Nacional de Estadística. Encuesta de Población Activa. Instituto Nacional de Estadística, 2002.

58. Instituto Nacional de Estadística. Encuesta de Estructura Salarial. Instituto Nacional de Estadística, 2002.

59. Badia X, Roset M, Montserrat S, Herdman M, Segura A. La versión española del EuroQol: descripción y aplicaciones. Med Clin (Barc) 1999; 112 (Supl 1): 79-86.

60. Herdman M, Gudex C, Lloyd A, Janssen M, Kind P, Parkin D, Bonsel G, Badia X.Development and preliminary testing of the new five-level version of EQ-5D (EQ-5D-5L). Qual Life Res. 2011 Dec;20(10):1727-36.

61. Wille N, Badia X, Bonsel G, Burström K, Cavrini G, Devlin N, Egmar AC, Greiner W, Gusi N, Herdman M, Jelsma J, Kind P, Scalone L, Ravens-Sieberer U. Development of the EQ-5D-Y: a child-friendly version of the EQ-5D. Qual Life Res. 2010 Aug;19(6):875-86.

62. Mahoney, F.I, Barthel, D.W. "Functional evaluation: the Barthel Index". *Md State Med*, 1965; 14: 61-5.

63. Shah S. Vanclay F, Cooper B. Improving the sensitivity of the Barthel Index for stroke rehabilitation. J Clin Epidemiol 1989: 42: 703-9.

64. Cid Ruzafa J, Damián Moreno J. Valoración de la discapacidad física: el Índice de Barthel. Rev Esp Salud Pública. 1997;71:127–37.

65. Vitaliano PP, Young HM, Russo J. Burden: a review of measures used among caregivers of individuals with dementia. Gerontologist. 1991;31:67-75.

66. García-Calvente MM, Mateo-Rodríguez I, Maroto-Navarro G. El impacto de cuidar en la salud y calidad de vida de las mujeres. Gac Sanit. 2004;18 Supl 2:83-92.

67. Alvarez L, González AM, Muñoz P. [Zarit scale for assessing caregiver burden: how to administer and to interpret it]. Gac Sanit. 2008 Nov-Dec;22(6):618-9.

7. ANEXOS

EJEMPLOS DE CUESTIONARIOS COMPLETOS:

7.1. Cuestionario para pacientes menores con Esclerodermia

ESCLERODERMIA BURQOL RD

Rellena el representante del paciente menor de 18 años

❑ **Por favor, marque esta casilla, si usted, como representante del paciente, está de acuerdo en participar en el proyecto BURQOL-RD, cumplimentando el siguiente cuestionario.**

Por favor, indique el **tipo de Esclerodermia** que sufre Ud.:

❑ **Sistémica** ❑ **Localizada**

Diagnóstico exacto que lo dio su médico (si lo sabe): _____

1. **Edad del paciente** _____
2. **Género** ❑ **Mujer** ❑ **Hombre**
3. **Comunidad autónoma** _____
4. **Estudios**

❑ Escolarizado en un centro ordinario sin apoyo especial

❑ Escolarizado en un centro ordinario con apoyo especial

❑ Escolarizado en un Centro de Educación Especial

❑ Guardería / Escuela infantil

❑ Recibe solamente clases particulares

❑ No escolarizado

❑ Otra situación: _____

5. **Número de miembros del hogar donde vive el paciente: _____ personas**
6. **¿A qué edad se le diagnosticó la enfermedad? _____ años _____ meses**
7. **Cuidador**

a. ¿Necesita el paciente de un cuidador que le ayude en sus actividades cotidianas? (para el aseo básico, ayudarle a moverse, administración de los medicamentos, realización de las curas, etc.)

❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 8

b. En caso afirmativo, ¿quién es su cuidador principal?

❑ Familiar u otra persona no contratada (amigo)

❑ Cuidador profesional (contratado o facilitado por una entidad)

c. Si utiliza servicios de un cuidador profesional,

¿Cuántas horas semanales? _____ horas por semana

¿Quién paga el servicio y cuánto?

❑ La familia del paciente paga el coste entero de _____ € por hora

❑ El coste está cubierto por la Seguridad Social u otra entidad

❑ El coste está parcialmente cubierto por la SS u otra entidad, la familia paga _____ € por hora

8. ¿Posee el paciente el certificado de discapacidad o reconocido oficialmente el grado de minusvalía?

❑ Sí ⇒ Indique, por favor el grado: ❑ 33-64% ❑ 65-74% ❑ > 75%

❑ Lo hemos solicitado, está en proceso de tramitación

❑ Lo hemos solicitado, pero nos lo han denegado (o es menor de 33%)

❑ No lo poseemos ni lo hemos solicitado

❑ No procede (el afectado no tiene edad suficiente)

9. ¿Posee el paciente la valoración de dependencia?

❑ Sí, ya disponemos de la valoración ⇒ Indique, por favor: Grado ___ Nivel ___

❑ La hemos solicitado, está en proceso de tramitación

❑ No, pero tenemos intención de solicitarla

❑ No tenemos intención de solicitarla

10. ¿Qué Medicamentos está tomando el paciente durante éste último mes (por causas debidas a su enfermedad)? Por favor, seleccione los medicamentos e indique el régimen de pago.

Si alguno de los medicamentos no se encuentra en la lista, por favor, indíquenoslo escribiendo su nombre y dosis.

	Nombre comercial del medicamento (principio activo)	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
		Sí	No	Parcial
❑	Adalat (nifedipino)	❑	❑	❑
❑	Alprostadil (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Amlodipino (amlodipino)	❑	❑	❑
❑	Astucor (amlodipino)	❑	❑	❑
❑	Capoten (captopril)	❑	❑	❑
❑	Carreldon Retard (diltiazem)	❑	❑	❑
❑	Caverject (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Celestone Cronodose (betametasona)	❑	❑	❑
❑	Colchicine Houde (colchicina)	❑	❑	❑
❑	Colchimax (colchicina)	❑	❑	❑
❑	Deflazacort (deflazacort)	❑	❑	❑
❑	Digoxina (digoxina)	❑	❑	❑
❑	Doxazocina (doxazocina)	❑	❑	❑
❑	Enalapril (enalapril)	❑	❑	❑
❑	Flolan (epoprostenol sódico)	❑	❑	❑
❑	Fluoxetina (fluoxetina)	❑	❑	❑
❑	Genoxal (ciclofosfamida)	❑	❑	❑
❑	Ilomedin (iloprost)	❑	❑	❑
❑	Imurel (azatioprina)	❑	❑	❑
❑	Metotrexato (metotrexato)	❑	❑	❑

❑	Nifedipino Retard (nifedipino)	❑	❑	❑
❑	Plavix (clopidogrel)	❑	❑	❑
❑	Revatio (sildenafilo)	❑	❑	❑
❑	Sildenafilo (sildenafilo)	❑	❑	❑
❑	Sintrom (acenocumarol)	❑	❑	❑
❑	Sugiran (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Thiocase (mucopolisacaridasa)	❑	❑	❑
❑	Tiklid (Ticlopidina)	❑	❑	❑
❑	Tracleer (bosentan)	❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑

11. ¿A qué Pruebas Médicas o Exploraciones prescritas por un médico, se ha sometido el paciente en los últimos 6 meses (por causas debidas a su enfermedad)? *Si alguna de las pruebas no se encuentra en la lista, indíquenosla.*

	Pruebas médicas o exploraciones	Nº de veces en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Análisis de sangre		❑	❑	❑
❑	Análisis de orina		❑	❑	❑
❑	Radiografía de pulmón		❑	❑	❑
❑	Ecocardiograma (ecografía del corazón)		❑	❑	❑
❑	Electrocardiograma (EKG)		❑	❑	❑
❑	Escáner de pulmón (TAC)		❑	❑	❑
❑	Prueba respiratoria (espirometría)		❑	❑	❑
❑	Capilaroscopia (prueba en uñas)		❑	❑	❑
❑	Gastroscopia		❑	❑	❑
❑	Biopsia de piel		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

12. ¿Cuántas visitas médicas a Especialistas ha tenido el paciente que realizar en los últimos 6 meses (por causa debidas a su enfermedad)? *Si alguno de los especialistas no se encuentra en la lista, por favor, indíquenoslo.*

	Especialista	Nº de veces en	Coste cubierto por el Sistema Sanitario

		6 meses	Sí	No	Parcial
❑	Asesoría genética		❑	❑	❑
❑	Cardiólogo		❑	❑	❑
❑	Cirujano		❑	❑	❑
❑	Dermatólogo		❑	❑	❑
❑	Digestivo		❑	❑	❑
❑	Endocrinólogo		❑	❑	❑
❑	Fisioterapeuta		❑	❑	❑
❑	Ginecólogo		❑	❑	❑
❑	Hematólogo		❑	❑	❑
❑	Inmunólogo		❑	❑	❑
❑	Logopeda		❑	❑	❑
❑	Nefrólogo		❑	❑	❑
❑	Neumólogo		❑	❑	❑
❑	Neurocirujano		❑	❑	❑
❑	Neurólogo		❑	❑	❑
❑	Nutricionista		❑	❑	❑
❑	Odontólogo / dentista		❑	❑	❑
❑	Oftalmólogo		❑	❑	❑
❑	Oncólogo		❑	❑	❑
❑	Otorrinolaringólogo		❑	❑	❑
❑	Pediatra en hospital – sólo para menores de 16		❑	❑	❑
❑	Podólogo		❑	❑	❑
❑	Psicólogo		❑	❑	❑
❑	Psiquiatra		❑	❑	❑
❑	Reumatólogo		❑	❑	❑
❑	Traumatólogo		❑	❑	❑
❑	Urólogo		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

13. ¿Cuántas visitas al <u>Médico de familia</u> / <u>Enfermero/a</u> / <u>Urgencias</u> / ha tenido que realizar el paciente en los últimos <u>6 meses</u> (por causas debidas a su enfermedad)?

❑ Médico de familia	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
❑ Enfermero/a	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
❑ Urgencias	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
	___ visitas en el hospital

14. Hospitalización: ¿Cuántas veces y días ha tenido el paciente que ingresar en el hospital en los últimos 12 meses (por causas debidas a su enfermedad)?

___ veces ___ días en total

15. Por favor, señale el Material Sanitario que haya tenido que utilizar el paciente en los últimos 6 meses (por causas debidas a su enfermedad). *Si alguno de los materiales sanitarios no se encuentra en la lista, por favor indíquenoslo.*

	Material sanitario	Cantidad utilizada en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Cama articulable		❑	❑	❑
❑	Silla de ruedas		❑	❑	❑
❑	Bastón		❑	❑	❑
❑	Férulas		❑	❑	❑
❑	Guantes especiales aislantes del frío		❑	❑	❑
❑	Calcetines especiales aislantes del frío		❑	❑	❑
❑	Calzados especiales		❑	❑	❑
❑	Camisetas especiales		❑	❑	❑
❑	Apósitos y vendas		❑	❑	❑
❑	Hidratación continua de la piel		❑	❑	❑
❑	Suplementos alimentarios		❑	❑	❑
❑	Adaptación de vivienda		❑	❑	❑
❑	Automóvil adaptado		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

16. ¿Qué dificultades para obtención de productos sanitarios ha tenido?

❑ Falta de existencias del producto
❑ El producto ha sido retirado
❑ Se ha de obtener en otro país
❑ Está indicado para otra patología pero no para la mía
❑ No está costeado por la seguridad social y me resulta excesivamente caro
❑ Fórmula farmacéutica inadecuada
❑ Otras dificultades (especifique): _____

17. ¿Cuántas veces ha utilizado el paciente los *transportes* en los últimos 6 meses para los desplazamientos relacionados con su enfermedad al Centro de Salud, Hospital, Rehabilitación, etc.?

	Tipo de transporte	Nº de veces en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Coche particular		❑	❑	❑
❑	Taxi		❑	❑	❑

❑	Autobús / Tren		❑	❑	❑
❑	Avión		❑	❑	❑
❑	Transporte sanitario y/o adaptado		❑	❑	❑
❑	Ambulancia		❑	❑	❑

18. Servicios sanitarios y sociales que el paciente ha necesitado y recibido, su régimen económico y los motivos por los que no ha recibido los servicios que necesita.

Marque los servicios necesitados, número de días recibidos y forma de pago. En el caso de que haya necesitado algún servicio y no lo ha recibido, apunte el número del motivo (vea los posibles motivos debajo de la tabla).

	Debido a su enfermedad ha necesitado recibir:	**Días de servicio recibido según régimen económico.**			**Motivo por lo que no ha recibido el servicio (*)**
		Gratuito	Pago directo	Mixto (público y privado)	
En el último mes...					
❑	1. Teleasistencia	____días	____días	____ días	
❑	2. Atención domiciliaria programada	____días	____días	____ días	
❑	3. Ayuda a domicilio de carácter social	____días	____días	____ días	
❑	4. Centro de día	____días	____días	____ días	
❑	5. Centros ocupacionales	____días	____días	____ días	
❑	6. Actividades culturales, recreativas y de ocio y tiempo libre	____días	____días	____ días	
❑	7. Otro:...	____días	____días	____ días	
En los últimos 6 meses...					
❑	8. Terapia ocupacional y/o adiestramiento en actividades de vida diaria	____días	____días	____ días	
❑	9. Información/Asesoramiento/Valoración	____días	____días	____ días	
❑	10. Atención psicosocial a familiares	____días	____días	____ días	
❑	11. Servicios de respiro: Estancias temporales	____días	____días	____ días	
❑	12. Servicios de intérpretes de la lengua de signos	____días	____días	____ días	
❑	13. Otros sistemas alternativos de comunicación	____días	____días	____ días	
❑	14. Centros residenciales	____días	____días	____ días	
❑	15. Turismo y termalismo para personas con discapacidad	____días	____días	____ días	
❑	16. Orientación/preparación laboral	____días	____días	____ días	
❑	17. Otro:...	____días	____días	____ días	

(*) Motivos: 1 – Lista de espera. 2 – No disponible en el entorno. 3 – No puede pagarlo. 4 – No cumple alguno de los requisitos exigidos. 5 – Otros motivos.

19. ¿Está Ud., como representante del paciente, satisfecho con la atención sanitaria recibida por motivo de su enfermedad?

Indique, por favor, el grado de su satisfacción en una escala de 1 a 10.

❑ ❑ ❑ ❑ ❑ ❑ ❑ ❑ ❑ ❑

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Nada satisfecho ..... Muy satisfecho

20. ¿Quién contesta el cuestionario para el paciente?

- ❑ Familiar del paciente
- ❑ Tutor o responsable no familiar
- ❑ Persona contratada
- ❑ Otro: _____

EQ-5D-Y

Rellena el paciente mayor de 6 años por sí sólo o con ayuda.

Describe tu salud HOY

Debajo de cada enunciado, marca la CASILLA que describe mejor como te encuentras HOY.

Moverse (Al caminar)

No tengo problemas para caminar ❑

Tengo algunos problemas para caminar ❑

Tengo muchos problemas para caminar ❑

Cuidar de mi mismo

No tengo problemas para lavarme o vestirme solo ❑

Tengo algunos problemas para lavarme o vestirme solo ❑

Tengo muchos problemas para lavarme o vestirme solo ❑

Hacer actividades habituales *(Ej. Ir al colegio, al hacer deporte, al jugar, al hacer actividades con la familia o los amigos…)*

No tengo problemas para hacer mis actividades habituales ❑

Tengo algunos problemas para hacer mis actividades habituales ❑

Tengo muchos problemas para hacer mis actividades habituales ❑

Tener dolor o sentirse mal

No tengo dolor ni me siento mal ❑

Tengo algo de dolor o me siento mal ❑

Tengo mucho dolor o me siento muy mal ❑

Sentirse preocupado, triste o infeliz

No me siento preocupado, triste o infeliz ❑

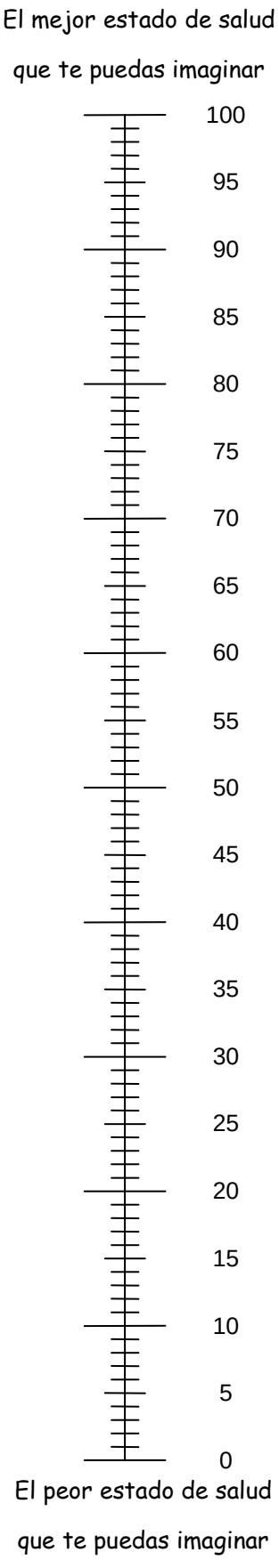
Me siento un poco preocupado, triste o infeliz ❑

Me siento muy preocupado, triste o infeliz ❑

Cómo de buena es tu salud HOY

- Nos gustaría conocer lo buena o mala es tu salud HOY
- La línea está numerada de 0 a 100
- 100 representa el mejor salud que te puedas imaginar

  0 representa la peor estado salud que te puedas imaginar
- Por favor, marca con una X en la línea lo buena o mala que es tu salud HOY



Índice de Barthel

Rellena el representante del paciente mayor de 6 años. Por favor, en cada pregunta seleccione** sólo una **de las opciones.

Valoración de la Discapacidad. Permite valorar el grado de la Discapacidad del Paciente

1 Comer
- ○ Incapaz.
- ○ Necesita ayuda para cortar, extender mantequilla, usar condimentos, etc.
- ○ Independiente (la comida está al alcance de la mano).

2 Trasladarse entre la silla y la cama
- ○ Incapaz, no se mantiene sentado.
- ○ Necesita ayuda importante (una persona entrenada o dos personas), puede estar sentado.
- ○ Necesita algo de ayuda (una pequeña ayuda física o ayuda verbal).
- ○ Independiente.

3 Aseo Personal
- ○ Necesita ayuda con el aseo personal.
- ○ Independiente para lavarse la cara, las manos y los dientes, peinarse y afeitarse.

4 Uso del retrete
- ○ Dependiente.
- ○ Necesita alguna ayuda, pero puede hacer algo sólo.
- ○ Independiente (entrar y salir, limpiarse y vestirse).

5 Bañarse/Ducharse
- ○ Dependiente.
- ○ Independiente para bañarse o ducharse.

6 Desplazarse
- ○ Inmóvil.
- ○ Independiente en silla de ruedas en 50 m.
- ○ Anda con pequeña ayuda de una persona (física o verbal).
- ○ Independiente al menos 50 m con cualquier tipo de muleta, excepto andador.

7 Subir y bajar escaleras
- ○ Incapaz.
- ○ Necesita ayuda física o verbal, puede llevar cualquier tipo de muleta.
- ○ Independiente para subir y bajar.

8 Vestirse y desvestirse
- ○ Dependiente.
- ○ Necesita ayuda, pero puede hacer la mitad aproximadamente, sin ayuda.
- ○ Independiente, incluyendo botones, cremalleras, cordones, etc.

9 Control de Heces
- ○ Incontinente (o necesita que le suministren enema).
- ○ Accidente excepcional (uno/semana).
- ○ Continente.

10 Control de Orina
- ○ Incontinente, o sondado incapaz de cambiarse la bolsa.
- ○ Accidente excepcional (máximo uno/24 horas).
- ○ Continente, durante al menos 7 días.

Rellena el cuidador informal (no contratado) principal del paciente

❑ **Por favor, marque esta casilla, si usted es el cuidador principal del paciente y está de acuerdo en participar en el proyecto BURQOL-RD, cumplimentando el siguiente cuestionario.**

1. **Edad del cuidador** _____
2. **Género** ❑ Mujer ❑ Hombre
3. **Comunidad autónoma** _____
4. **Estado civil**
   - ❑ Soltero/a
   - ❑ Casado/a o vive en pareja
   - ❑ Divorciado/a
   - ❑ Separado/a
   - ❑ Viudo/a
5. **¿Cuál es su relación con el paciente? Es usted su...** ❑ Esposo/a o compañero/a
   - ❑ Hijo/a
   - ❑ Madre/padre
   - ❑ Yerno/nuera
   - ❑ Hermano/a
   - ❑ Otro (indicar) _____
6. **¿Desde cuándo cuida usted del paciente? _____años _____meses**
7. **¿Cuál es su situación laboral?**
   - ❑ Estoy en activo (empleado o en paro)
   - ❑ Jubilado/a o Pensionista ⇒ Salte a la pregunta 9
   - ❑ Tareas domésticas ⇒ Salte a la pregunta 10
8. **Problema laboral (sólo se responderá en el caso de que el cuidador esté en activo)**
   a. **El hecho de cuidar al paciente por la enfermedad que padece, ¿le ha supuesto algún problema laboral en los últimos 12 meses?**
      ❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 10
   b. **En caso afirmativo, indíquelo**
      ❑ Solicité ____ días de permiso o excedencia
      ❑ Estuve trabajando ____ horas menos al día durante _____ días
      ❑ Estoy trabajando ____ horas menos al día
      ❑ No trabajo menos horas al día pero tengo problemas para cumplir mi horario laboral
      ❑ Otros problemas: _____

⇒ Salte a la pregunta 10

9. **Jubilación (sólo se responderá en el caso de que el cuidador sea jubilado o pensionista)**
   a. **¿Ha tenido que jubilarse prematuramente para cuidar al paciente?**
      ❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 10
   b. **En caso afirmativo, señale:**
      ❑ Me jubilé prematuramente a la edad de _____ años

Referente al papel desempeñado por Ud. como CUIDADOR PRINCIPAL:

10a) ¿Cuánto tiempo invierte en un DÍA normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. diariamente, para cada actividad

En el aseo básico y vestirle o cambiarle	.....	horas	.....	minutos	al día
En bañarlo o ducharlo	.....	horas	.....	minutos	al día
Darle de comer	.....	horas	.....	minutos	al día
En ayudarle a moverse	.....	horas	.....	minutos	al día
En cocinar y preparar la comida	.....	horas	.....	minutos	al día
Administración de los medicamentos / Realización de curas	.....	horas	.....	minutos	al día

10b) ¿Cuánto tiempo invierte en una SEMANA normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. semanalmente, para cada actividad

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

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

11a.¿Cuánto tiempo dedican en un DÍA normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas diariamente, para cada actividad

En el aseo básico y vestirle o cambiarle	.....	horas	.....	minutos	al día
En bañarlo o ducharlo	.....	horas	.....	minutos	al día
Darle de comer	.....	horas	.....	minutos	al día
En ayudarle a moverse	.....	horas	.....	minutos	al día
En cocinar y preparar la comida	.....	horas	.....	minutos	al día
Administración de los medicamentos / Realización de curas	.....	horas	.....	minutos	al día

11b.¿Cuánto tiempo dedican en una SEMANA normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas semanalmente, para cada actividad

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

Escala de Sobrecarga ZARIT

Refleja cómo se sienten algunas personas cuando cuidan a otras. ***Diga con qué frecuencia.*** *Por favor, en cada pregunta seleccione* ***sólo una*** *de opciones.*

1 Siente Ud. que su familiar/paciente solicita más ayuda de la que realmente necesita.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

2 Siente Ud. que, a causa del tiempo que gasta con su familiar/paciente, ya no tiene tiempo suficiente para usted mismo/a.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

3 Se siente estresado/a al tener que cuidar a su familiar/paciente y tener además que atender otras responsabilidades. (Ej: con su familia o en el trabajo).

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

4 Se siente avergonzado/a por el comportamiento de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

5 Se siente irritado/a cuando está cerca de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

6 Cree que la situación actual afecta a su relación con amigos u otros miembros de su familia de una forma negativa.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

7 Siente temor por el futuro que le espera a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

8 Siente que su familiar/paciente depende de usted.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

9 Se siente agotado/a cuando tiene que estar junto a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

10 Siente usted que su salud se ha visto afectada por tener que cuidar a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

11 Siente que no tiene la vida privada que desearía a causa de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

12 Siente que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

13 Se siente incómodo/a por invitar amigos a casa, a causa de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

14 Cree que su familiar/paciente espera que usted le cuide, como si fuera la única persona con la que pudiera contar.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

15 Siente que no dispone de dinero suficiente para cuidar de su familiar/paciente durante mucho más tiempo.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

16 Siente que no va a ser capaz de cuidar de su familiar/paciente durante mucho más tiempo.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

17 Siente que ha perdido el control de su vida desde que la enfermedad de su familiar se manifestó.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

18 Desearía poder encargar el cuidado de su familiar/paciente a otra persona.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

19 Se siente inseguro/a acerca de lo que debe hacer por su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

20 Siente que debería hacer más de lo que hace por su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

21 Cree que podría cuidar de su familiar/paciente mejor de lo que lo hace.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

22 En general, ¿se siente muy sobrecargado/a al tener que cuidar de su familiar/paciente?

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

EQ-5D-5L

Debajo de cada enunciado, marque UNA casilla, la que mejor describe su salud HOY. No marque más de una casilla en cada grupo.

MOVILIDAD

No tengo problemas para caminar ❑
Tengo problemas leves para caminar ❑
Tengo problemas moderados para caminar ❑
Tengo problemas graves para caminar ❑
No puedo caminar ❑

AUTO-CUIDADO

No tengo problemas para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas leves para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas moderados para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas graves para lavarme o vestirme ❑
No puedo lavarme o vestirme ❑

ACTIVIDADES COTIDIANAS *(Ej.: trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o actividades durante el tiempo libre)*

No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas leves para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas moderados para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas graves para realizar mis actividades cotidianas ❑
No puedo realizar mis actividades cotidianas ❑

DOLOR / MALESTAR

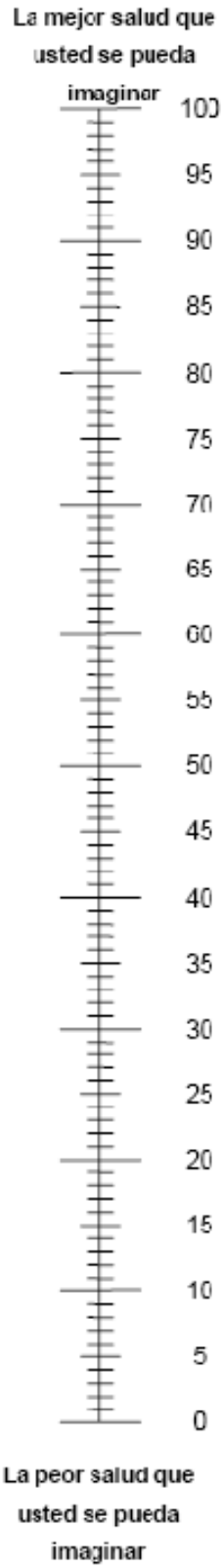
No tengo dolor ni malestar ❑
Tengo dolor o malestar leve ❑
Tengo dolor o malestar moderado ❑
Tengo dolor o malestar fuerte ❑
Tengo dolor o malestar extremo ❑

ANSIEDAD / DEPRESIÓN

No estoy ansioso ni deprimido ❑
Estoy levemente ansioso o deprimido ❑
Estoy moderadamente ansioso o deprimido ❑
Estoy muy ansioso o deprimido ❑
Estoy extremadamente ansioso o deprimido ❑

- Nos gustaría conocer lo buena o mala que es su salud HOY.
- La escala está numerada del 0 al 100.
- 100 representa la mejor salud que usted se pueda imaginar.
  0 representa la peor salud que usted se pueda imaginar.
- Marque con una X en la escala lo buena o mala que es su salud HOY.
- Ahora, en la casilla que encontrará a continuación escriba el número que ha marcado en la escala.

SU SALUD HOY = ☐



7.2. Cuestionario para pacientes adultos con Esclerodermia

ESCLERODERMIA

BURQOL RD

❑ **Por favor, marque esta casilla, si usted (como paciente o su representante) está de acuerdo en participar en el proyecto BURQOL-RD, cumplimentando el siguiente cuestionario.**

Por favor, indique el **tipo de Esclerodermia** que sufre Ud.:

❑ **Sistémica** ❑ **Localizada**

Diagnóstico exacto que lo dio su médico (si lo sabe): _____

1. **Edad del paciente** _____
2. **Género** ❑ **Mujer** ❑ **Hombre**
3. **Comunidad autónoma** _____
4. **a) Estado civil**
   - ❑ Soltero/a
   - ❑ Casado/a o vive en pareja
   - ❑ Divorciado/a
   - ❑ Separado/a
   - ❑ Viudo/a
   - ❑ NS/NC

   b) Nivel de estudios finalizados
   - ❑ Primarios
   - ❑ Secundarios
   - ❑ Universitarios
   - ❑ Ninguno
5. **Número de miembros del hogar donde vive el paciente: _____ personas**
6. **¿A qué edad se le diagnosticó la enfermedad?** _____ **años** _____ **meses**
7. **Cuidador**

   a. **¿Necesita Ud. de un cuidador que le ayude en sus actividades cotidianas?** (para el aseo básico, ayudarle a moverse, administración de los medicamentos, realización de las curas, etc.)

   ❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 8

   b. **En caso afirmativo, ¿quién es su cuidador principal?**

   ❑ Familiar u otra persona no contratada (amigo)

   ❑ Cuidador profesional (contratado o facilitado por una entidad)

   c. **Si utiliza servicios de un cuidador profesional,**

   ¿Cuántas horas semanales? _____ horas por semana

   ¿Quién paga el servicio y cuánto?

   - ❑ Yo pago el coste entero de _____ € por hora
   - ❑ El coste está cubierto por la Seguridad Social u otra entidad
   - ❑ El coste está parcialmente cubierto por la SS u otra entidad, yo pago _____ € por hora
8. **¿Cuál es su situación laboral?**

   ❑ Estoy en activo ❑ Estudiante ⇒ Salte a la pregunta 11

❑ Estoy en paro ⇒ Salte a la pregunta 11

❑ Baja laboral transitoria

❑ Incapacidad laboral permanente ⇒ Salte a la pregunta 10

❑ Jubilado/a ⇒ Salte a la pregunta 10

❑ Sus labores ⇒ Salte a la pregunta 11

❑ Situación especial (talleres ocupacionales) ⇒ Salte a la pregunta 11

9. Limitación laboral (sólo se responderá en el caso de que el paciente esté trabajando o en situación de baja laboral transitoria)

a. El hecho de sufrir la enfermedad, ¿le ha supuesto algún problema laboral en los últimos 12 meses?

❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 11

b. En caso afirmativo, indíquelo

❑ He estado de baja laboral ___ días

❑ Estuve trabajando ___ horas menos al día durante ___ días

❑ Estoy trabajando ___ horas menos al día

❑ No trabajo menos horas al día pero tengo problemas para rendir

❑ Otros problemas: _____

⇒ Salte a la pregunta 11

10. Abandono laboral (sólo se responderá en el caso de que el paciente esté jubilado o en situación de incapacidad laboral permanente)

a. ¿Ha tenido que abandonar su trabajo o jubilarse prematuramente debido a su enfermedad?

❑ Sí

❑ No ⇒ Salte a la pregunta 11

❑ Nunca he podido trabajar como consecuencia de mi enfermedad ⇒ Salte a la pregunta 11

b. En caso afirmativo, señale de qué manera

❑ Tuve que abandonar mi trabajo a la edad de ___ años

❑ Tuve que jubilarme prematuramente a la edad de ___ años

11. ¿Posee Ud. el certificado de discapacidad o reconocido oficialmente el grado de minusvalía?

❑ Sí ⇒ Indique, por favor el grado: ❑ 33-64% ❑ 65-74% ❑ > 75%

❑ Lo he solicitado, está en proceso de tramitación

❑ Lo he solicitado, pero me lo han denegado (o es menor de 33%)

❑ No lo poseo ni lo he solicitado

❑ No procede (el afectado no tiene edad suficiente)

12. ¿Posee Ud. la valoración de dependencia?

❑ Sí, ya dispongo de la valoración ⇒ Indique, por favor: Grado ___ Nivel ___

❑ La he solicitado, está en proceso de tramitación

❑ No, pero tengo intención de solicitarla

❑ No tengo intención de solicitarla

13. ¿Qué Medicamentos está tomando Ud. durante éste último mes (por causas debidas a su enfermedad)? Por favor, seleccione los medicamentos e indique el régimen de pago.

Si alguno de los medicamentos no se encuentra en la lista, por favor, indíquenoslo escribiendo su nombre y dosis.

	Nombre comercial del medicamento (principio activo)	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
		Sí	No	Parcial
❑	Adalat (nifedipino)	❑	❑	❑
❑	Alprostadil (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Amlodipino (amlodipino)	❑	❑	❑
❑	Astucor (amlodipino)	❑	❑	❑
❑	Capoten (captopril)	❑	❑	❑
❑	Carreldon Retard (diltiazem)	❑	❑	❑
❑	Caverject (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Celestone Cronodose (betametasona)	❑	❑	❑
❑	Colchicine Houde (colchicina)	❑	❑	❑
❑	Colchimax (colchicina)	❑	❑	❑
❑	Deflazacort (deflazacort)	❑	❑	❑
❑	Digoxina (digoxina)	❑	❑	❑
❑	Doxazocina (doxazocina)	❑	❑	❑
❑	Enalapril (enalapril)	❑	❑	❑
❑	Flolan (epoprostenol sódico)	❑	❑	❑
❑	Fluoxetina (fluoxetina)	❑	❑	❑
❑	Genoxal (ciclofosfamida)	❑	❑	❑
❑	Ilomedin (iloprost)	❑	❑	❑
❑	Imurel (azatioprina)	❑	❑	❑
❑	Metotrexato (metotrexato)	❑	❑	❑
❑	Nifedipino Retard (nifedipino)	❑	❑	❑
❑	Plavix (clopidogrel)	❑	❑	❑
❑	Revatio (sildenafilo)	❑	❑	❑
❑	Sildenafilo (sildenafilo)	❑	❑	❑
❑	Sintrom (acenocumarol)	❑	❑	❑
❑	Sugiran (alprostadil)	❑	❑	❑
❑	Thiocase (mucopolisacaridasa)	❑	❑	❑
❑	Tiklid (Ticlopidina)	❑	❑	❑
❑	Tracleer (bosentan)	❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑
❑		❑	❑	❑

14. ¿A qué Pruebas Médicas o Exploraciones prescritas por un médico, se ha sometido Ud. en los últimos 6 meses (por causas debidas a su enfermedad)? *Si alguna de las pruebas no se encuentra en la lista, indíquenosla.*

	Pruebas médicas o exploraciones	Nº de veces en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Análisis de sangre		❑	❑	❑
❑	Análisis de orina		❑	❑	❑
❑	Radiografía de pulmón		❑	❑	❑
❑	Ecocardiograma (ecografía del corazón)		❑	❑	❑
❑	Electrocardiograma (EKG)		❑	❑	❑
❑	Escáner de pulmón (TAC)		❑	❑	❑
❑	Prueba respiratoria (espirometría)		❑	❑	❑
❑	Capilaroscopia (prueba en uñas)		❑	❑	❑
❑	Gastroscopia		❑	❑	❑
❑	Biopsia de piel		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

15. ¿Cuántas visitas médicas a Especialistas ha tenido Ud. que realizar en los últimos 6 meses (por causa debidas a su enfermedad)? *Si alguno de los especialistas no se encuentra en la lista, por favor, indíquenoslo.*

	Especialista	Nº de veces en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Asesoría genética		❑	❑	❑
❑	Cardiólogo		❑	❑	❑
❑	Cirujano		❑	❑	❑
❑	Dermatólogo		❑	❑	❑
❑	Digestivo		❑	❑	❑
❑	Endocrinólogo		❑	❑	❑
❑	Fisioterapeuta		❑	❑	❑
❑	Ginecólogo		❑	❑	❑
❑	Hematólogo		❑	❑	❑
❑	Inmunólogo		❑	❑	❑
❑	Logopeda		❑	❑	❑
❑	Nefrólogo		❑	❑	❑
❑	Neumólogo		❑	❑	❑
❑	Neurocirujano		❑	❑	❑
❑	Neurólogo		❑	❑	❑
❑	Nutricionista		❑	❑	❑
❑	Odontólogo / dentista		❑	❑	❑

❑	Oftalmólogo		❑	❑	❑
❑	Oncólogo		❑	❑	❑
❑	Otorrinolaringólogo		❑	❑	❑
❑	Pediatra en hospital – sólo para menores de 16		❑	❑	❑
❑	Podólogo		❑	❑	❑
❑	Psicólogo		❑	❑	❑
❑	Psiquiatra		❑	❑	❑
❑	Reumatólogo		❑	❑	❑
❑	Traumatólogo		❑	❑	❑
❑	Urólogo		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

16. ¿Cuántas visitas al Médico de familia / Enfermero/a / Urgencias / ha tenido que realizar Ud. en los últimos 6 meses (por causas debidas a su enfermedad)?

❑ Médico de familia	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
❑ Enfermero/a	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
❑ Urgencias	___ visitas en el centro de salud
	___ visitas a domicilio
	___ visitas en el hospital

17. Hospitalización: ¿Cuántas veces y días ha tenido Ud. que ingresar en el hospital en los últimos 12 meses (por causas debidas a su enfermedad)?

___ veces ___ días en total

18. Por favor, señale el Material Sanitario que haya tenido que utilizar Ud. en los últimos 6 meses (por causas debidas a su enfermedad). *Si alguno de los materiales sanitarios no se encuentra en la lista, por favor indíquenoslo.*

	Material sanitario	Cantidad utilizada en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Cama articulable		❑	❑	❑
❑	Silla de ruedas		❑	❑	❑
❑	Bastón		❑	❑	❑
❑	Férulas		❑	❑	❑
❑	Guantes especiales aislantes del frío		❑	❑	❑
❑	Calcetines especiales aislantes del frío		❑	❑	❑
❑	Calzados especiales		❑	❑	❑
❑	Camisetas especiales		❑	❑	❑
❑	Apósitos y vendas		❑	❑	❑
❑	Hidratación continua de la piel		❑	❑	❑

❑	Suplementos alimentarios		❑	❑	❑
❑	Adaptación de vivienda		❑	❑	❑
❑	Automóvil adaptado		❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑
❑			❑	❑	❑

19. ¿Qué dificultades para obtención de productos sanitarios ha tenido?

❑ Falta de existencias del producto
❑ El producto ha sido retirado
❑ Se ha de obtener en otro país
❑ Está indicado para otra patología pero no para la mía
❑ No está costeado por la seguridad social y me resulta excesivamente caro
❑ Fórmula farmacéutica inadecuada
❑ Otras dificultades (especifique): _____

20. ¿Cuántas veces ha utilizado Ud. los *transportes* en los últimos 6 meses para los desplazamientos relacionados con su enfermedad al Centro de Salud, Hospital, Rehabilitación, etc.?

	Tipo de transporte	Nº de veces en 6 meses	Coste cubierto por el Sistema Sanitario		
			Sí	No	Parcial
❑	Coche particular		❑	❑	❑
❑	Taxi		❑	❑	❑
❑	Autobús / Tren		❑	❑	❑
❑	Avión		❑	❑	❑
❑	Transporte sanitario y/o adaptado		❑	❑	❑
❑	Ambulancia		❑	❑	❑

21. Servicios sanitarios y sociales que ha necesitado y recibido, su régimen económico y los motivos por los que no ha recibido los servicios que necesita.

Marque los servicios que ha necesitado, número de días recibidos y forma de pago. En el caso de que haya necesitado algún servicio y no lo ha recibido, apunte el número del motivo (vea los posibles motivos debajo de la tabla).

	Debido a su enfermedad ha necesitado recibir:	Días de servicio recibido según régimen económico.			Motivo por lo que no ha recibido el servicio (*)
		Gratuito	Pago directo	Mixto (público y privado)	
En el último mes...					
❑	18. Teleasistencia	____días	____días	____ días	
❑	19. Atención domiciliaria programada	____días	____días	____ días	
❑	20. Ayuda a domicilio de carácter social	____días	____días	____ días	
❑	21. Centro de día	____días	____días	____ días	
❑	22. Centros ocupacionales	____días	____días	____ días	

❑	23. Actividades culturales, recreativas y de ocio y tiempo libre	____días	____días	____ días	
❑	24. Otro:...	____días	____días	____ días	
En los <u>últimos 6 meses</u>...					
❑	25. Terapia ocupacional y/o adiestramiento en actividades de vida diaria	____días	____días	____ días	
❑	26. Información/Asesoramiento/Valoración	____días	____días	____ días	
❑	27. Atención psicosocial a familiares	____días	____días	____ días	
❑	28. Servicios de respiro: Estancias temporales	____días	____días	____ días	
❑	29. Servicios de intérpretes de la lengua de signos	____días	____días	____ días	
❑	30. Otros sistemas alternativos de comunicación	____días	____días	____ días	
❑	31. Centros residenciales	____días	____días	____ días	
❑	32. Turismo y termalismo para personas con discapacidad	____días	____días	____ días	
❑	33. Orientación/preparación laboral	____días	____días	____ días	
❑	34. Otro:...	____días	____días	____ días	

(*) Motivos: 1 – Lista de espera. 2 – No disponible en el entorno. 3 – No puede pagarlo. 4 – No cumple alguno de los requisitos exigidos. 5 – Otros motivos.

22. ¿Está Ud. Satisfecho con la atención sanitaria recibida por motivo de su enfermedad?
Indique, por favor, el grado de su satisfacción en una escala de 1 a 10.

❑	❑	❑	❑	❑	❑	❑	❑	❑	❑
1	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**	**8**	**9**	**10**

Nada satisfecho ..... Muy satisfecho

23. ¿Quién contesta el cuestionario para el paciente?

❑ La persona con enfermedad rara por sus propios medios

❑ La persona con enfermedad rara con apoyo de un informante o intérprete

❑ Un informante (familiar, tutor, cuidador, etc.)

EQ-5D-5L

Debajo de cada enunciado, marque UNA casilla, la que mejor describe su salud HOY. No marque más de una casilla en cada grupo.

MOVILIDAD

No tengo problemas para caminar ❑
Tengo problemas leves para caminar ❑
Tengo problemas moderados para caminar ❑
Tengo problemas graves para caminar ❑
No puedo caminar ❑

AUTO-CUIDADO

No tengo problemas para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas leves para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas moderados para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas graves para lavarme o vestirme ❑
No puedo lavarme o vestirme ❑

ACTIVIDADES COTIDIANAS *(Ej.: trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o actividades durante el tiempo libre)*

No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas leves para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas moderados para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas graves para realizar mis actividades cotidianas ❑
No puedo realizar mis actividades cotidianas ❑

DOLOR / MALESTAR

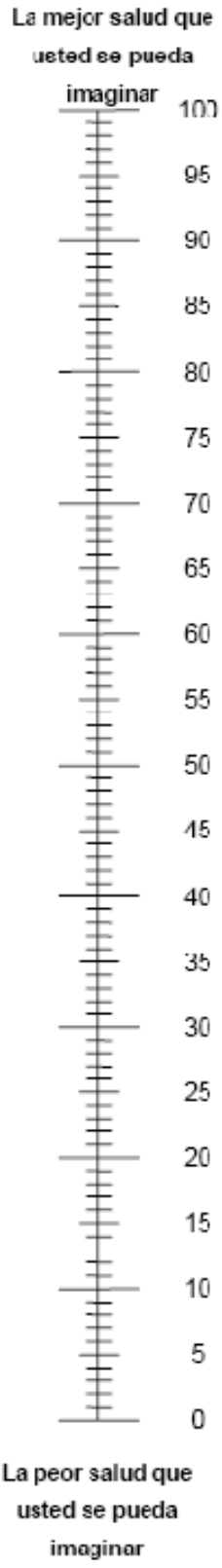
No tengo dolor ni malestar ❑
Tengo dolor o malestar leve ❑
Tengo dolor o malestar moderado ❑
Tengo dolor o malestar fuerte ❑
Tengo dolor o malestar extremo ❑

ANSIEDAD / DEPRESIÓN

No estoy ansioso ni deprimido ❑
Estoy levemente ansioso o deprimido ❑
Estoy moderadamente ansioso o deprimido ❑
Estoy muy ansioso o deprimido ❑
Estoy extremadamente ansioso o deprimido ❑

- Nos gustaría conocer lo buena o mala que es su salud HOY.
- La escala está numerada del 0 al 100.
- 100 representa la mejor salud que usted se pueda imaginar.
  0 representa la peor salud que usted se pueda imaginar.
- Marque con una X en la escala lo buena o mala que es su salud HOY.
- Ahora, en la casilla que encontrará a continuación escriba el número que ha marcado en la escala.

SU SALUD HOY = ☐



Índice de Barthel

Valoración de la Discapacidad. Permite valorar el grado de la Discapacidad del Paciente

1 Comer

- ○ Incapaz.
- ○ Necesita ayuda para cortar, extender mantequilla, usar condimentos, etc.
- ○ Independiente (la comida está al alcance de la mano).

2 Trasladarse entre la silla y la cama

- ○ Incapaz, no se mantiene sentado.
- ○ Necesita ayuda importante (una persona entrenada o dos personas), puede estar sentado.
- ○ Necesita algo de ayuda (una pequeña ayuda física o ayuda verbal).
- ○ Independiente.

3 Aseo Personal

- ○ Necesita ayuda con el aseo personal.
- ○ Independiente para lavarse la cara, las manos y los dientes, peinarse y afeitarse.

4 Uso del retrete

- ○ Dependiente.
- ○ Necesita alguna ayuda, pero puede hacer algo sólo.
- ○ Independiente (entrar y salir, limpiarse y vestirse).

5 Bañarse/Ducharse

- ○ Dependiente.
- ○ Independiente para bañarse o ducharse.

6 Desplazarse

- ○ Inmóvil.
- ○ Independiente en silla de ruedas en 50 m.
- ○ Anda con pequeña ayuda de una persona (física o verbal).
- ○ Independiente al menos 50 m con cualquier tipo de muleta, excepto andador.

7 Subir y bajar escaleras

- ○ Incapaz.
- ○ Necesita ayuda física o verbal, puede llevar cualquier tipo de muleta.
- ○ Independiente para subir y bajar.

8 Vestirse y desvestirse

- ○ Dependiente.
- ○ Necesita ayuda, pero puede hacer la mitad aproximadamente, sin ayuda.
- ○ Independiente, incluyendo botones, cremalleras, cordones, etc.

9 Control de Heces

- ○ Incontinente (o necesita que le suministren enema).
- ○ Accidente excepcional (uno/semana).
- ○ Continente.

10 Control de Orina

- ○ Incontinente, o sondado incapaz de cambiarse la bolsa.
- ○ Accidente excepcional (máximo uno/24 horas).
- ○ Continente, durante al menos 7 días.

Rellena el cuidador informal (no contratado) principal del paciente

❑ Por favor, marque esta casilla, si usted es el cuidador principal del paciente y está de acuerdo en participar en el proyecto BURQOL-RD, cumplimentando el siguiente cuestionario.

---

1. **Edad del cuidador** _____
2. **Género** ❑ Mujer ❑ Hombre
3. **Comunidad autónoma** _____
4. **Estado civil**
   - ❑ Soltero/a
   - ❑ Casado/a o vive en pareja
   - ❑ Divorciado/a
   - ❑ Separado/a
   - ❑ Viudo/a¿
5. **Cuál es su relación con el paciente? Es usted su..**❑ Esposo/a o compañero/a
   - ❑ Hijo/a
   - ❑ Madre/padre
   - ❑ Yerno/nuera
   - ❑ Hermano/a
   - ❑ Otro (indicar) _____
6. **¿Desde cuándo cuida usted del paciente? _____años _____meses**
7. **¿Cuál es su situación laboral?**
   - ❑ Estoy en activo (empleado o en paro)
   - ❑ Jubilado/a o Pensionista ⇒ Salte a la pregunta 9
   - ❑ Tareas domésticas ⇒ Salte a la pregunta 10
8. **Problema laboral (sólo se responderá en el caso de que el cuidador esté en activo)**
   a. **El hecho de cuidar al paciente por la enfermedad que padece, ¿le ha supuesto algún problema laboral en los últimos 12 meses?**

      ❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 10

   b. **En caso afirmativo, indíquelo**

      ❑ Solicité ____ días de permiso o excedencia

      ❑ Estuve trabajando ____ horas menos al día durante _____ días

      ❑ Estoy trabajando ____ horas menos al día

      ❑ No trabajo menos horas al día pero tengo problemas para cumplir mi horario laboral

      ❑ Otros problemas: _____

⇒ Salte a la pregunta 10

9. **Jubilación (sólo se responderá en el caso de que el cuidador sea jubilado o pensionista)**
   c. **¿Ha tenido que jubilarse prematuramente para cuidar al paciente?**

      ❑ Sí ❑ No ⇒ Salte a la pregunta 10

   d. **En caso afirmativo, señale:**

❑ Me jubilé prematuramente a la edad de _____ años

Referente al papel desempeñado por Ud. como CUIDADOR PRINCIPAL:

10a) ¿Cuánto tiempo invierte en un DÍA normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. diariamente, para cada actividad

En el aseo básico y vestirle o cambiarle	.....	horas	.....	minutos	al día
En bañarlo o ducharlo	.....	horas	.....	minutos	al día
Darle de comer	.....	horas	.....	minutos	al día
En ayudarle a moverse	.....	horas	.....	minutos	al día
En cocinar y preparar la comida	.....	horas	.....	minutos	al día
Administración de los medicamentos / Realización de curas	.....	horas	.....	minutos	al día

10b) ¿Cuánto tiempo invierte en una SEMANA normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. semanalmente, para cada actividad

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

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

11a.¿Cuánto tiempo dedican en un DÍA normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas diariamente, para cada actividad

En el aseo básico y vestirle o cambiarle	.....	horas	.....	minutos	al día
En bañarlo o ducharlo	.....	horas	.....	minutos	al día
Darle de comer	.....	horas	.....	minutos	al día
En ayudarle a moverse	.....	horas	.....	minutos	al día
En cocinar y preparar la comida	.....	horas	.....	minutos	al día
Administración de los medicamentos / Realización de curas	.....	horas	.....	minutos	al día

11b.¿Cuánto tiempo dedican en una SEMANA normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad del paciente?

Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas semanalmente, para cada actividad

En consultas médicas, pruebas, etc.	.....	horas	.....	minutos	a la semana
En tareas domésticas (limpieza, colada, etc...)	.....	horas	.....	minutos	a la semana
En desplazamientos o viajes	.....	horas	.....	minutos	a la semana
Realizar compras	.....	horas	.....	minutos	a la semana
En asuntos financieros, administrativos o legales	.....	horas	.....	minutos	a la semana

En actividades sociales y de recreo	.....	horas	.....	minutos	a la semana
Vigilancia y supervisión (caídas)	.....	horas	.....	minutos	a la semana

Escala de Sobrecarga ZARIT

Refleja cómo se sienten algunas personas cuando cuidan a otras. ***Diga con qué frecuencia.*** *Por favor, en cada pregunta seleccione* ***sólo una*** *de opciones.*

1 Siente Ud. que su familiar/paciente solicita más ayuda de la que realmente necesita.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

2 Siente Ud. que, a causa del tiempo que gasta con su familiar/paciente, ya no tiene tiempo suficiente para usted mismo/a.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

3 Se siente estresado/a al tener que cuidar a su familiar/paciente y tener además que atender otras responsabilidades. (Ej: con su familia o en el trabajo).

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

4 Se siente avergonzado/a por el comportamiento de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

5 Se siente irritado/a cuando está cerca de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

6 Cree que la situación actual afecta a su relación con amigos u otros miembros de su familia de una forma negativa.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

7 Siente temor por el futuro que le espera a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

8 Siente que su familiar/paciente depende de usted.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

9 Se siente agotado/a cuando tiene que estar junto a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

10 Siente usted que su salud se ha visto afectada por tener que cuidar a su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

11 Siente que no tiene la vida privada que desearía a causa de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

12 Siente que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

13 Se siente incómodo/a por invitar amigos a casa, a causa de su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

14 Cree que su familiar/paciente espera que usted le cuide, como si fuera la única persona con la que pudiera contar.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

15 Siente que no dispone de dinero suficiente para cuidar de su familiar/paciente durante mucho más tiempo.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

16 Siente que no va a ser capaz de cuidar de su familiar/paciente durante mucho más tiempo.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

17 Siente que ha perdido el control de su vida desde que la enfermedad de su familiar se manifestó.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

18 Desearía poder encargar el cuidado de su familiar/paciente a otra persona.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

19 Se siente inseguro/a acerca de lo que debe hacer por su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

20 Siente que debería hacer más de lo que hace por su familiar/paciente.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

21 Cree que podría cuidar de su familiar/paciente mejor de lo que lo hace.

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

22 En general, ¿se siente muy sobrecargado/a al tener que cuidar de su familiar/paciente?

○ Nunca. ○ Casi nunca. ○ A veces. ○ Frecuentemente. ○ Casi siempre.

EQ-5D-5L

Debajo de cada enunciado, marque UNA casilla, la que mejor describe su salud HOY. No marque más de una casilla en cada grupo.

MOVILIDAD

No tengo problemas para caminar ❑
Tengo problemas leves para caminar ❑
Tengo problemas moderados para caminar ❑
Tengo problemas graves para caminar ❑
No puedo caminar ❑

AUTO-CUIDADO

No tengo problemas para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas leves para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas moderados para lavarme o vestirme ❑
Tengo problemas graves para lavarme o vestirme ❑
No puedo lavarme o vestirme ❑

ACTIVIDADES COTIDIANAS *(Ej.: trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o actividades durante el tiempo libre)*

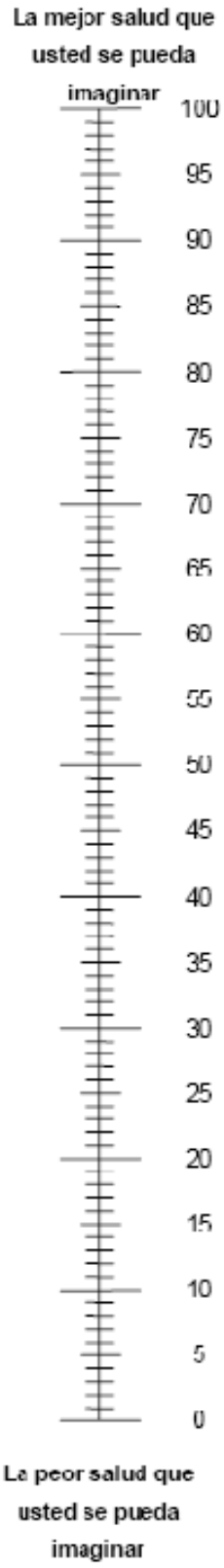
No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas leves para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas moderados para realizar mis actividades cotidianas ❑
Tengo problemas graves para realizar mis actividades cotidianas ❑
No puedo realizar mis actividades cotidianas ❑

DOLOR / MALESTAR

No tengo dolor ni malestar ❑
Tengo dolor o malestar leve ❑
Tengo dolor o malestar moderado ❑
Tengo dolor o malestar fuerte ❑
Tengo dolor o malestar extremo ❑

ANSIEDAD / DEPRESIÓN

No estoy ansioso ni deprimido ❑
Estoy levemente ansioso o deprimido ❑
Estoy moderadamente ansioso o deprimido ❑
Estoy muy ansioso o deprimido ❑
Estoy extremadamente ansioso o deprimido ❑

- Nos gustaría conocer lo buena o mala que es su salud HOY.
- La escala está numerada del 0 al 100.
- 100 representa la mejor salud que usted se pueda imaginar.
  0 representa la peor salud que usted se pueda imaginar.
- Marque con una X en la escala lo buena o mala que es su salud HOY.
- Ahora, en la casilla que encontrará a continuación escriba el número que ha marcado en la escala.

SU SALUD HOY = ☐