



LA RAZÓN HISTÓRICA

Revista hispanoamericana de Historia de las Ideas

ISSN 1989-2659

Número 56, Año 2022, páginas 147-159

www.revistalarazonhistorica.com

Diseño y validación de una encuesta para conocer el perfil sociodemográfico de personas con enfermedad rara visual, su acceso al diagnóstico y uso de recursos sanitarios y psicosociales.

Dolores María Peñalver-García

Universidad de Murcia

Carmen María Gómez Navarro

Universidad de Murcia

Pedro García Recover

Universidad Nacional de Educación a Distancia

Resumen

Introducción: Son escasas en España las publicaciones sobre la epidemiología de las enfermedades raras que afectan a la visión. Se desconocen datos de interés como la demora en el diagnóstico, si el paciente encontró el diagnóstico en su municipio o fuera de él, el impacto por edades, el mapa geográfico de estas enfermedades, posibilidad de tratamiento o el estado de su calidad de vida. **Objetivo:** Diseñar y validar un cuestionario para conocer el perfil sociodemográfico de personas con enfermedad rara visual, su acceso al diagnóstico y el uso de recursos sanitarios y psicosociales. **Métodos:** En marzo 2022 se elaboró el cuestionario, que fue sometido a un juicio de expertos y a una aplicación piloto. Esto llevó a realizar cambios el cuestionario original. Se obtuvo de esta manera un instrumento definitivo llamado

Cuestionario EDERVE constituido por 43 ítems, repartidos en tres bloques: 1. *Datos socio-demográficos*, 2. *Sanidad* y 3. *Recursos y Servicios del paciente*.

Conclusión. Se ha diseñado y validado un instrumento de alta fiabilidad para conocer el perfil sociodemográfico de personas con enfermedad rara visual, su acceso al diagnóstico y el uso de recursos sanitarios y psicosociales

Introducción

Las enfermedades raras que afectan a la visión son la primera causa de discapacidad visual en jóvenes. Tal y como indica su nombre, se trata de enfermedades cuya prevalencia es baja, siendo esta de 5 o menos de 5 personas afectadas por cada 10000 nacimientos (*Enfermedades raras oculares*, s. f.; Rubinstein et al., 2017).

Existen numerosas enfermedades raras que afectan a la visión, siendo la mayoría de etiología genética. El patrón de herencia de estas enfermedades que afectan a la visión es mayoritariamente mendeliano, aunque también hay algunas ligadas al cromosoma X como es el caso del albinismo ocular; otra es mitocondrial, como ocurre con la neuropatía hereditaria óptica de Leber y otras de estas enfermedades se producen de forma espontánea como el síndrome de Wagr (Millán, 2018). El hecho de que la mayoría de estas enfermedades tengan una etiología genética hace en muchas ocasiones casi imprescindible la confirmación del diagnóstico mediante prueba genética. Pero la realidad es que muchas de estas personas no tienen acceso a dicha prueba, como ocurre en la mayoría de los pacientes con acromatopsia (Achroma, 2018).

El diagnóstico de estas enfermedades es difícil debido principalmente al desconocimiento que hay sobre ellas. El tiempo medio para obtener un diagnóstico desde la aparición de los primeros síntomas se sitúa en unos 5 años. Pero incluso, en el 20% de los casos este tiempo se alarga hasta los 10 años (*Enfermedades raras oculares*, s. f.; Solves Almela, 2018). Pero a esto se suma las diferencias existentes entre zonas geográficas, que llevan a que pacientes de ciudades con menos servicios tengan que asumir los costes para acudir a centros médicos alejados de su residencia y poder acceder así a un diagnóstico de su enfermedad (Bastida-López & al., 2012; World Health Organization, 2019).

La mayoría de las enfermedades raras que afectan a la visión no tienen tratamiento. Si bien es cierto, el ojo es un órgano fácilmente accesible y en los últimos años se está trabajando en la obtención de fármacos, terapias génicas y terapias celulares que minimizan e incluso mejoran la visión de estos pacientes (Catalá, 2020; Millán, 2018).

La evolución de estas enfermedades es distinta dependiendo de varios factores como son la patología, el propio paciente o la etiología pudiendo desembocar en un estado de baja visión o incluso la ceguera total. Por tanto, estas enfermedades

suponen un impacto en la calidad de vida de las personas diagnosticadas al tratarse de enfermedades poco conocidas, altamente discapacitantes y carecer de un tratamiento (*Enfermedades raras oculares*, s. f.; Gutiérrez Álvarez, 2022; Posada et al., 2008). Pero el diagnóstico de cualquier enfermedad rara y, por ende, de aquellas que afectan a la visión no repercute tan solo en el paciente que ha sido diagnosticado, sino que también supone un impacto en la familia. En ocasiones es necesaria una reestructuración de la dinámica familiar, redistribuyendo roles, reduciendo o abandonando la vida laboral, minimizando la vida social y de ocio e incluso afectando a la relación de pareja (Gómez y Peñalver, 2015; Solves Almela, 2018; Torres, 2019).

Por otro lado, para el propio paciente supone un impacto psicológico alto. Estas personas suelen presentar puntuaciones bajas en autoconcepto, afectando a su salud emocional. Además, los pacientes con estas patologías suelen negar su discapacidad, lo que afecta a su autoeficiencia en el día a día y por tanto repercute en su calidad de vida (Anil & Garip, 2018; Chacón-López & López-Justicia, 2020; Chaumet-Riffaud et al., 2017; Zapata, 2018).

En los últimos años se ha vivido un importante aumento de la presencia de las entidades de pacientes en los foros sobre la discapacidad y en la capacidad de éstos en generar impacto en las políticas sobre sanidad, salud e investigación. Pero es necesario tener datos estadísticos y epidemiológicos sobre las enfermedades raras que afectan a la visión. Para ello, los registros de pacientes pueden ser un buen instrumento que favorece la investigación y por tanto el conocimiento de estas patologías. Así mismo, permite realizar un seguimiento del estado de salud del paciente tener una visión del recorrido de la enfermedad, de las repercusiones negativas de la patología o mejoras que pueden ser implementadas en el tratamiento. Esto lleva a prestar una mejor atención al paciente que revertirá en un aumento de su calidad de vida. Aunque es cierto que es necesaria una regulación respecto a aspectos legales y éticos de estos registros (del Álamo Martín, 2021).

En esta línea, cabe destacar la existencia de una base de datos creada por el Instituto de Salud Carlos III y denominada Registro de Pacientes con Enfermedades Raras. El objetivo del registro es proporcionar información sobre el número de pacientes y su distribución geográfica a los agentes implicados (profesionales sanitarios, pacientes, familias e investigadores). De esta manera se pretende fomentar la investigación en enfermedades poco frecuentes, impulsar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para realizar una adecuada gestión sanitaria y distribución de los recursos. Además, esta base de datos ayudaría a crear un mapa sobre la situación y el estado de los pacientes en España.

A pesar de la iniciativa de estos registros de pacientes, son aún escasas en España las publicaciones sobre la epidemiología de las enfermedades raras que afectan a la visión. Se desconocen datos de interés como la demora en el diagnóstico, si el paciente encontró el diagnóstico en su municipio o fuera de él, el impacto por edades,

el mapa geográfico de estas enfermedades, posibilidad de tratamiento o el estado de su calidad de vida.

Por ello, el objetivo de este trabajo es diseñar y validar un instrumento de recogida de información en pacientes con una enfermedad rara que afecta a la visión que permita conocer:

- datos sobre la prevalencia de las enfermedades raras visuales y sus formas sindrómicas.
- el acceso al diagnóstico de los afectados de una enfermedad rara con afectación visual con relación al tiempo de diagnóstico, al estudio genético, a si ha habido un desplazamiento para ello y al especialista que lo ha dado.
- los recursos y servicios disponibles y necesitados por los pacientes de una enfermedad rara con afectación visual.

Método

Se realizó un estudio instrumental de validez de contenido respecto al instrumento EDERVE que se creó con la finalidad de obtener información sobre diferentes aspectos relacionados con el diagnóstico y la calidad de vida de las personas diagnosticadas con una enfermedad rara que afecta a la visión. Este estudio se llevó a cabo en las siguientes fases:

1. Diseño del instrumento
2. Realización juicio de expertos
3. Aplicación de una prueba piloto
4. Versión final del instrumento

Participantes

Para la realización del estudio se necesitaron dos grupos de participantes. Por un lado, el grupo utilizado por el juicio de expertos y, por otro lado, el grupo utilizado en la aplicación piloto.

Juicio de Expertos

Para comprobar la validez de contenido del cuestionario que se creó ad hoc se llevó a cabo un juicio de expertos al que fueron sometidos los ítems del instrumento se creó un grupo formado por 9 jueces expertos en la materia, de los cuales 5 eran mujeres y 4 hombres. Los jueces fueron elegidos atendiendo a varios criterios. En primer lugar, que fueran conocedores de estas patologías. Para ello se establecieron 4 perfiles que coincidían con las profesiones más relacionadas con estas enfermedades: oftalmólogos, optometristas y genetistas. Además, se consideró importante incluir en el panel de jueces la figura del paciente y de dos investigadores

del ámbito social cuya línea esté relacionada con las enfermedades raras. En la Tabla 1, se recogen las características de los jueces que participaron. Casi el 78% de los participantes trabajan en la Región de Murcia, de los cuales 4 de ellos, desarrollan su profesión en la Universidad de Murcia, 2 de ellos en el hospital Virgen de la Arrixaca y uno de los miembros es un paciente. El 22% de los jueces trabajan en hospitales de la ciudad de Valencia y de la ciudad de Madrid.

Tabla 1
Características de los miembros del Juicio de Expertos

Experto	Profesión/Perfil	Años experiencia	Lugar
1	Profesora Investigadora Universidad en Trabajo social	13	Universidad Murcia
2	Profesor universidad en optometría	30	Universidad Murcia
3	Oftalmóloga	27	Hospital Universitario Virgen Arrixaca Murcia
4	Oftalmóloga	14	Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
5	Profesor Investigador Universidad en Psicología	35	Universidad Murcia
6	Paciente	20	Cartagena
7	Investigador genética	Más 30	Hospital Universitario la Fe de Valencia
8	Profesor Universidad Óptica		Universidad Murcia
9	Genetista	Más 25	Hospital Virgen de la Arrixaca Murcia

Aplicación Piloto

Para comprobar la aplicabilidad del cuestionario se realizó una prueba piloto. La muestra estaba formada por 10 participantes seleccionados de forma aleatoria. Todos ellos residían en la Región de Murcia y eran socios de la asociación Retina Murcia. De los 10 participantes, 6 eran varones y el resto mujeres. La horquilla de edad abarca desde los 40 a los 66 años.

Material e instrumentos

Juicio de Expertos

Para recoger la valoración de los expertos se diseñó un instrumento ad hoc donde debían valorar con una escala Likert (de 1 a 5, donde 1 era Nada y 5 era Total) la relevancia, la claridad y la suficiencia de cada ítem y de sus opciones de respuestas. Posteriormente, se les solicitaba que valoraran la carta de presentación que acompaña al cuestionario, el título del cuestionario y de las diferentes secciones, la organización de las preguntas, las instrucciones y la extensión total. Por último, se les invitaba a realizar sugerencias u observaciones de mejora.

Aplicación Piloto

Una vez se obtuvo el cuestionario definitivo, se diseñó una web donde se alojó. Dicha web, así como el propio cuestionario debían ser accesibles para personas con discapacidad visual. Se contó con la colaboración de una empresa informática que realizó este trabajo. Además, se elaboró una encuesta telefónica para que los participantes valoraran la aplicabilidad del cuestionario. En ella se les preguntaba 1. si habían podido acceder fácilmente a la encuesta, 2. si podían contestar todos los ítems y 3. si podían acceder a todas las opciones de respuesta. Por último, se les solicitaba propuestas de mejora.

Procedimiento

Entre febrero y marzo de 2022 se elaboró el instrumento que consiste en un cuestionario formado por 40 preguntas, repartidas en tres bloques bien diferenciados. El primer bloque recogía 10 preguntas relacionadas con *Datos sociodemográficos*. El bloque 2 se titulaba *Sanidad* y estaba formado por 28 ítems relacionados con aspectos médicos como el tipo de enfermedad, el acceso al diagnóstico, síntomas iniciales, profesionales sanitarios, entre otras. El tercer y último bloque hace referencia a los *Recursos y Servicios* de los que dispone el paciente y estaba formado por 2 preguntas de elección múltiple. Todas las preguntas eran cerradas, algunas de elección múltiple y otras de una única respuesta. Este instrumento fue sometido a un juicio de experto que valoró su claridad, suficiencia y relevancia de cada ítem y partes del cuestionario y posteriormente se comprobó su aplicabilidad mediante una aplicación piloto. De esta manera se obtuvo un instrumento definitivo llamado Cuestionario EDERVE.

Juicio de Expertos

En un primer momento se estableció contacto telefónico con los diferentes expertos para proponerles participar en el juicio. Una vez que aceptaron su participación, se les envió un correo electrónico en el que se presentaba el estudio y se solicitaba su colaboración. El correo contenía dos archivos adjuntos, uno el cuestionario a valorar y otro el instrumento diseñado ad hoc para dicha valoración. Una vez que los expertos hubieran realizado su valoración, debían devolverlo a la misma dirección de correo.

Aplicación Piloto

Una vez alojado el cuestionario EDERVE en la web diseñada para este estudio, se seleccionó a 10 personas de forma aleatoria entre los socios de la asociación Retina Murcia. En un primer momento, se llevó a cabo contacto telefónico para informarles del estudio y de que habían sido seleccionados para participar en la aplicación piloto. Una vez que dieron su consentimiento, se les envió la dirección de web para que

cumplimentasen el cuestionario. Una vez realizada la aplicación piloto, se contactó telefónicamente con los participantes para conocer si encontraron dificultades en la realización del cuestionario. Para ello, se les realizó una encuesta telefónica formada por 3 preguntas.

Análisis de datos

Se utilizó el programa estadístico SPSS versión 20.0. (Statistical Package for the Social Science). En el caso del juicio de expertos se analizó la claridad, relevancia y suficiencia mediante el cálculo del coeficiente de validez de contenido (Hernández-Nieto, 2002). En la aplicación piloto, se obtuvieron porcentajes.

RESULTADOS

Juicio de Expertos

En la Tabla 2 se recogen los estadísticos descriptivos para las variables de Claridad, Suficiencia y Relevancia para cada ítem del cuestionario EDERVE. En ella se puede observar que en la variable Suficiencia, la media de todos los ítems supera el 4, siendo los ítems 1, 6, 23, 24, 27, 28, 31, 33, 34, 36, 38, 40, los mejor valorados, obteniendo una puntuación de 5 por parte de todos los jueces. En cambio el ítem 17 (*¿Te dieron un diagnóstico erróneo?*), es el que obtiene una puntuación media más baja (4.22). respecto a la variable Relevancia, el ítem 3 (*Estado Civil*) obtiene una puntuación media inferior a 4 (3.89), siendo el peor valorado de esta categoría. Respecto a la variable Claridad, todos los ítems obtienen una puntuación media por encima de 4 puntos, a excepción del ítem 17 (*¿Te dieron un diagnóstico erróneo?*) que obtuvo una media de 3.78 puntos. Por otro lado, se calculó el Coeficiente de Validez de Contenido con la fórmula de Hernández-Nieto (2002) (Tabla 2):

$$CVC_i = M_x / V_{\max},$$

donde M_x es la puntuación media que han dado los expertos a ese ítem y M_x es el valor máximo que puede obtener.

$$Pe_i = (1/j)^j$$

Donde Pe es el error asignado a cada ítem y j es el número de expertos que participan.

Por último, el CVC se calcula mediante la diferencia de CVC_i y el error asignado.

Los valores obtenidos en el Coeficiente de Validez de Contenido respecto a la variable de Suficiencia son superiores al 0.8 puntos en todos los ítems. En cambio, en la variable Relevancia, el ítem 3 (*Estado Civil*) obtuvo un coeficiente inferior al 0.8 puntos. Igual ocurre con el ítem 17 (*¿Te dieron un diagnóstico erróneo?*) en la Variable Claridad, que obtuvo un coeficiente de 0.78 puntos.

Tabla 2.
Estadísticos descriptivos para las variables y CVC de Claridad, Suficiencia y relevancia del cuestionario

	SUFICIENCIA		RELEVANCIA		CLARIDAD	
	Min.-Máx	Media (DT)	Min.-Máx	Media (DT)	Min.-Máx	Media (DT)
Bloque 1 - Datos sociodemográficos						
1Edad del paciente	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	4 - 5	4,89 (0,33)
2Sexo	3 - 5	4,78 (0,67)	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,89 (0,33)
3Estado civil	3 - 5	4,67 (0,71)	2 - 5	3,89 (1,05)	4 - 5	4,89 (0,33)
4¿Tienes hijos?	2 - 5	4,56 (1,01)	3 - 5	4,56 (0,73)	5 - 5	5,00 (0,00)
5¿En qué provincia resides?	4 - 5	4,89 (0,33)	3 - 5	4,67 (0,71)	5 - 5	5,00 (0,00)
6¿Tienes reconocida la discapacidad?	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,78 (0,67)	5 - 5	5,00 (0,00)
7¿Tienes reconocida la incapacidad laboral?	4 - 5	4,89 (0,33)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
8¿Pertenece a alguna asociación de pacientes?	2 - 5	4,56 (1,01)	4 - 5	4,88 (0,35)	5 - 5	5,00 (0,00)
9Estás afiliado a ONCE	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,78 (0,44)	3 - 5	4,78 (0,67)
10¿Qué importancia tienen las Organizaciones de	3 - 5	4,56 (0,88)	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,78 (0,67)
Bloque 2 - Sanidad						
11¿Cuál es tu enfermedad?	4 - 5	4,56 (0,53)	4 - 5	4,89 (0,33)	3 - 5	4,56 (0,73)
12¿Cuánto tiempo ha pasado desde que tuviste el	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,89 (0,33)	5 - 5	5,00 (0,00)
13¿Qué síntomas iniciales te hicieron ir a un espec	3 - 5	4,67 (0,71)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
14¿Qué profesional visitaste cuando tuviste los p	3 - 5	4,78 (0,67)	3 - 5	4,67 (0,71)	5 - 5	5,00 (0,00)
15¿Cuánto tiempo tardaron en darte el diagnóstic	3 - 5	4,57 (0,79)	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,63 (0,74)
16¿Cuántos profesionales visitaste para llegar al d	4 - 5	4,78 (0,44)	4 - 5	4,89 (0,33)	3 - 5	4,56 (0,88)
17¿Te dieron un diagnóstico erróneo?	1 - 5	4,22 (1,56)	5 - 5	5,00 (0,00)	2 - 5	3,78 (1,09)
18¿Cuál?	2 - 5	4,40 (1,34)	5 - 5	5,00 (0,00)	2 - 5	4,50 (1,22)
19¿Qué profesional te dio un primer diagnóstico?	3 - 5	4,78 (0,67)	5 - 5	5,00 (0,00)	2 - 5	4,67 (1,00)
20Tras el diagnóstico, ¿necesitaste apoyo psicoló	2 - 5	4,44 (1,13)	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,67 (0,71)
21A la hora del diagnóstico, ¿te hubiera gustado c	1 - 5	4,33 (1,32)	1 - 5	4,44 (1,33)	1 - 5	4,33 (1,41)
22En el proceso de búsqueda de diagnóstico ¿tuv	3 - 5	4,67 (0,71)	4 - 5	4,89 (0,33)	5 - 5	5,00 (0,00)
23¿y conseguiste el diagnóstico fuera de tu provi	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
24¿Quién te habló de ese médico fuera de la provi	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	2 - 5	4,67 (1,00)
25¿Tuviste que asumir algún gasto en estos conc	2 - 5	4,56 (1,01)	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,78 (0,44)
26¿Te hicieron una prueba genética como parte de	2 - 5	4,44 (1,13)	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,78 (0,67)
27¿Quién te informó que podías hacerte la prueba	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
28¿Quién te solicitó la prueba genética?	44686	5,00 (0,00)	44686	5,00 (0,00)	44686,00	5,00 (0,00)
29¿Tuviste algún problema para que pidieran la pr	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,89 (0,33)	5 - 5	5,00 (0,00)
30¿Hay tratamiento para tu enfermedad?	4 - 5	4,89 (0,33)	5 - 5	5,00 (0,00)	4 - 5	4,89 (0,33)
31Por favor, indicanos cuál	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
32¿Recibiste información contradictoria sobre tu e	3 - 5	4,78 (0,67)	5 - 5	5,00 (0,00)	4 - 5	4,89 (0,33)
33¿Tienes acceso a un centro en el que haya un e	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
34Por favor, indicanos cuál	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,75 (0,71)	5 - 5	5,00 (0,00)
35Hasta qué punto estás de acuerdo con las sigui	4 - 5	4,78 (0,44)	4 - 5	4,89 (0,33)	4 - 5	4,89 (0,33)
36¿Cómo obtuviste la primera información sobre ti	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
37En cuanto al diagnóstico, ¿Qué material informa	1 - 5	4,33 (1,32)	4 - 5	4,89 (0,33)	3 - 5	4,78 (0,67)
38¿Has buscado información sobre alguno de est	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)
Bloque 3 - Recursos y Servicios del paciente						
39Instalaciones y recursos sanitarios de los que h	3 - 5	4,78 (0,67)	5 - 5	5,00 (0,00)	3 - 5	4,67 (0,71)
40Instalaciones y recursos psicosociales de los q	5 - 5	5,00 (0,00)	5 - 5	5,00 (0,00)	2 - 5	4,67 (1,00)

Por otro lado, los jueces podían sugerir modificaciones o mejoras en cada ítem. De esta manera, en el cuestionario original se modificaron enunciados de los ítems, se añadieron opciones de respuesta, se añadieron ítems nuevos y se eliminaron otros. En la Tabla 3 se recoge el porcentaje de ítems modificados, añadidos o eliminados a partir de la valoración realizada por el grupo de expertos.

Tabla 3.

Frecuencia y porcentaje de ítems del cuestionario modificadas a partir del Juicio de Expertos

Bloque	Eliminados		Enunciado modificado		Respuestas modificadas/añadidas		Nuevos	
	Frec.	%	Frec.	%	Fre	%	Frec.	%
Datos socio-demográficos	1	10	0	0	3	30	0	0
Sanidad	2	7	5	17.9	11	39	4	14.3
Recursos y Servicios	0	0	0	0	2		0	0
Total	3	7.5	5	12.5	16	40	4	10

Los ítems que se añadieron a partir de las valoraciones de los expertos fueron *¿Cuánto tiempo hace que fue diagnosticada la enfermedad por un especialista?*, *¿Tienes antecedentes familiares de enfermedad rara visual?*, *¿Recibiste asesoramiento genético antes/después de la prueba genética?* y *¿Tras el diagnóstico se ofreció estudio genético a los familiares?*

Por otro lado, se eliminaron tres ítems, uno del bloque Datos Sociodemográficos y dos del bloque Salud. Del primer bloque se eliminó el ítem 10 (*¿Qué importancia tienen las organizaciones de pacientes en los siguientes temas?*). Del bloque 2, se eliminaron los ítems *¿Qué material informativo de salud te dio el médico?* y *¿Has buscado información sobre alguno de estos aspectos?*

De esta manera, el Cuestionario EDERVE definitivo estaba compuesto por 43 ítems distribuidos entre los tres bloques. El primer bloque *Datos sociodemográficos* recoge 9 ítems. El segundo bloque *Sanidad* es el más extenso y lo conforman 32 ítems y, por último, el bloque *Recursos y servicios del paciente* que contiene dos ítems.

Por otro lado, en la Tabla 4, se recogen los estadísticos descriptivos con respecto a los aspectos generales del cuestionado en la valoración de los jueces mediante una escala de Likert. En ella se observa que todos los aspectos del cuestionario obtienen una media superior a los 4 puntos.

Tabla 4.
Estadísticos descriptivos para los aspectos generales del cuestionario

	Aspectos generales	
	Mín.-Máx	Media (DT)
1. La carta de presentación explica adecuadamente la finalidad del estudio	2 - 5	4.22 (1.09)
2. Las instrucciones son claras	4 - 5	4.67 (0.50)
3. El título del instrumento es representativo	3 - 5	4.44 (0.73)
4. La extensión del instrumento es adecuada	3 - 5	4.67 (0.71)
5. Existe una organización lógica en la secuenciación de las preguntas	4 - 5	4.78 (0.44)
6. Las opciones de respuesta son adecuados	4 - 5	4.44 (0.53)
7. La elaboración del estudio responde a necesidades del colectivo	4 - 5	4.89 (0.33)
8. Los títulos de las secciones son representativos	4 - 5	4.67 (0.50)

Respecto al título “Análisis sobre la realidad de los pacientes con enfermedades raras visuales”, dos expertos (33.3%) consideran que el título debería modificarse argumentando que quizás es demasiado ambiguo. Se valoró esta sugerencia y se decidió que el título sería *Análisis de la realidad sociosanitaria de los pacientes con enfermedades raras visuales (EDERVE)*.

Aplicación Piloto

El 100% de los cuestionarios fue contestado de forma satisfactoria y dando respuesta a todos los ítems que lo conforman. En la Tabla 5, se recogen los porcentajes de satisfacción por parte de los participantes respecto a la aplicabilidad del instrumento. Se observa que el 100% de los participantes pudieron acceder fácilmente al cuestionario, que pudieron contestar satisfactoriamente las preguntas y que podían acceder a las respuestas.

Tabla 5.
Porcentajes de aplicabilidad del cuestionario

	n	%
Acceso al cuestionario	10	100
Contestar ítems	10	100
Acceso a respuestas	10	100

Discusión

El cuestionario diseñado y validado presenta una excelente fiabilidad y consistencia interna para realizar un estudio descriptivo de las enfermedades raras visuales en España.

El objetivo que se perseguía era el de diseñar y validar un cuestionario para conocer el perfil sociodemográfico de personas con enfermedad rara visual, su acceso al diagnóstico y el uso de recursos sanitarios y psicosociales, y tras el juicio de expertos y la prueba piloto por pacientes se puede establecer que se ha alcanzado satisfactoriamente la consecución del mismo.

Se ha aplicado el coeficiente de validez de contenido (CVC) de Hernández-Nieto (2002). Éste permite valorar el grado de acuerdo de los expertos respecto a cada uno de los diferentes ítems y al instrumento en general. Para ello, tras la aplicación de una escala tipo Likert de cinco alternativas, se calcula la media obtenida en cada uno de los ítems y, en base a esta, se calcula el CVC para cada elemento y es superior a 0.8 en todos los ítems, valor mínimo recomendado para mantener aquellos ítems según Hernández-Nieto, 2002.

El juicio de expertos que se ha realizado nos indica una excelente fiabilidad del instrumento de medida en cuanto a suficiencia, relevancia y claridad. Iguales resultados se obtuvieron en la fase de pilotaje del instrumento, por lo que podemos decir que está validado.

Con el primer bloque de preguntas se podrá conocer el perfil sociodemográfico de las personas con una enfermedad rara con afección visual.

Conocer si hay relación entre la edad y la situación laboral, o la provincia en la que se vive y el reconocimiento del grado de discapacidad o de la ayuda de la ley de dependencia permite crear un mapa de acceso a los derechos sociales.

Las preguntas relativas a pertenencia a entidades de pacientes sirven para validar, o no, a éstas como interlocutores ante las administraciones públicas y para conocer cómo es el tejido asociativo y en qué enfermedades está presente.

El segundo bloque, sin embargo, permite que se puedan conocer datos sanitarios como enfermedad, tiempo desde el debut hasta el diagnóstico, si se obtuvo el diagnóstico certero en la misma provincia o se tuvo que viajar fuera con el consiguiente gasto y el acceso a la prueba genética. De esta manera se podrá estudiar si las enfermedades raras oculares se comportan igual que el resto de enfermedades raras o si tiene unas características específicas.

Por último, el tercer bloque ha sido diseñado, y validado, para conocer los recursos sanitarios y psicosociales que más se demandan desde las patologías raras visuales, así como si su acceso es desde la administración pública o si son servicios que se prestan desde entidades privadas.

Conflicto de intereses

Todos los autores declaran no tener ningún conflicto de interés

Bibliografía

- Achroma, Corp. (2018, agosto 7). *Achroma Corp. Announces Global Survey Results of 226 People with Achromatopsia*. GlobeNewswire News Room. <https://www.globenewswire.com/fr/news-release/2018/08/07/1548000/31647/en/Achroma-Corp-Announces-Global-Survey-Results-of-226-People-with-Achromatopsia.html>
- Anil, K., & Garip, G. (2018). Coping strategies, vision-related quality of life, and emotional health in managing retinitis pigmentosa: A survey study. *BMC Ophthalmology*, *18*(1), 21. <https://doi.org/10.1186/s12886-018-0689-2>
- Bastida-López, J., & al. (2012). Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España, de López Bastida, J. et al. *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, *1*(1), 251-251.
- Catalá, J. (2020). Tratamiento de las DHR. *Revista del Club Español de Mácula*, 38-48.
- Chacón-López, H., & López-Justicia, M.-D. (2020). Dificultades en el autoconcepto en función del sexo y estudios de jóvenes con retinosis pigmentaria. *REOP - Revista Española de Orientación y Psicopedagogía*, *31*(1), 98-112. <https://doi.org/10.5944/reop.vol.31.num.1.2020.27292>
- Chaumet-Riffaud, A. E., Chaumet-Riffaud, P., Cariou, A., Devisme, C., Audo, I., Sahel, J.-A., & Mohand-Said, S. (2017). Impact of Retinitis Pigmentosa on Quality of Life, Mental Health, and Employment Among Young Adults. *American Journal of Ophthalmology*, *177*, 169-174. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2017.02.016>
- del Álamo Martín, M. T. (2021). La importancia de los registros de pacientes con Enfermedades Raras de la visión para la investigación en ciencias sociales. *Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, *23*(46), 391-408.
- Enfermedades raras oculares*. (s.f.). Onero. Recuperado 17 de julio de 2021, de <https://onero.org/enfermedades-raras-oculares/>

- Gómez Navarro, C., Peñalver García, D. (2015). *Repercusiones psicosociales en la pareja con afectados con enfermedades raras*. VIII Congreso Nacional Enfermedades Raras.
- Gutiérrez Álvarez, D. (2022). Enfoque interdisciplinario en el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los pacientes con baja visión: Revisión bibliográfica. *instname:Universidad Antonio Nariño*. <http://repositorio.uan.edu.co/handle/123456789/6451>
- Hernández-Nieto, R. A. (2002). *Contributions to Statistical Analysis*. Universidad de los Andes.
- Millán, J. M. (2018). Enfermedades raras de la visión. *Arbor*, 194(789), a462-a462. <https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3004>
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31, 9-20.
- Rubinstein, Y. R., Posada de la Paz, M., & Mora, M. (2017). Rare Disease Biospecimens and Patient Registries: Interoperability for Research Promotion, a European Example: EuroBioBank and SpainRDR-BioNER. En M. Posada de la Paz, D. Taruscio, & S. C. Groft (Eds.), *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview* (pp. 141-147). Springer International Publishing. https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4_7
- Solves Almela, J. A. (2018). *Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: Estudio ENSERio, datos 2016-2017*. FEDER CREER.
- Torres, R. G. (2019). *Las enfermedades raras en el sistema familiar* [[Http://purl.org/dc/dcmitype/Text](http://purl.org/dc/dcmitype/Text), Universidad Pontificia Comillas]. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=221476>
- World Health Organization. (2019). *World report on vision*. World Health Organization.
- Zapata, M. A. (2018). *Personal disability identity in retinitis pigmentosa*. - *PsycNET*. <https://doi.apa.org/doiLanding?doi=10.1037%2Frep0000238>