

## Anexo 4. Estudio cualitativo sobre valores y preferencias de familiares y pacientes con DHR

Se llevó a cabo un estudio cualitativo por medio de entrevistas en profundidad. El objetivo del estudio era recabar las experiencias, valores y preferencias de personas con Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) y sus familiares con el fin de identificar posibles aportaciones a la GPC.

El guión de entrevista se desarrolló una vez definidas las preguntas a responder en la GPC, de este modo fue posible mantener la misma estructura de la guía en este estudio primario. Además el guión incluyó preguntas sobre los temas identificados en un estudio previo como prioritarios en cuanto a los problemas de salud autopercebidos, las necesidades de atención insatisfechas y las expectativas de tratamiento de las personas con DHR.<sup>12</sup> Así el guión de entrevista incluía preguntas sobre:

- Experiencias sobre la enfermedad, el autocuidado y la atención clínica recibida desde el comienzo de los síntomas hasta el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación.
- El contexto de la experiencia en relación al perfil sociodemográfico
- Valores y preferencias con respecto a la atención clínica en cuanto al diagnóstico, seguimiento, opciones de tratamiento y suplementos, rehabilitación, atención psicológica y educación estructurada
- Necesidades de información de las personas con DHR

El reclutamiento se realizó con el apoyo de FARPE quien envió una carta de invitación por email a través de sus redes de contactos. Los interesados en participar dieron permiso para utilizar sus datos de contacto y se les envió una hoja informativa (disponible en formato escrito y audio) dando más detalles de la investigación.

Previa a su participación, los entrevistados firmaron o grabaron un consentimiento informado. Las entrevistas fueron semiestructuradas, partiendo de las preguntas del guión pero dejando espacio a temas emergentes.

Una investigadora cualitativa realizó las 20 entrevistas en profundidad a personas con DHR o sus cuidadores por teléfono (n=16) o bien en la localización de su elección (sólo en los casos de Madrid y Tenerife). La muestra buscó la máxima variación con respecto a la edad, género, nivel educativo y tipo de DHR. Las características de la muestra se muestran en la siguiente tabla. Las entrevistas duraron entre 30 y 127 minutos con un promedio de 67.

### Características de la muestra

Crterios	Características de la muestra	Nº de participantes (n= 20)
Género	Mujeres	14
	Hombres	6
Edad del entrevistado	18-35	5
	36-65	12
	66 y más	3
Nivel Educativo	Educación primaria o secundaria	10
	Educación superior	8

DHR		
Retinosis Pigmentaria		13
Stargardt		3
Síndrome de Usher		1
Síndrome de Kears-Sayre		1
Miopía magna neovascular		1
Distrofia cristalina de Bietti		1

Todas las entrevistas fueron grabadas en audio y transcritas para su análisis. La investigadora cualitativa realizó un análisis temático de contenido que implicó la codificación sistemática de las transcripciones para su codificación e identificación de temas en relación a los objetivos propuestos.

El análisis de las notas de campo tomadas durante o después de las entrevistas permitió la realización de un libro de códigos preliminar. A los temas principales incluidos en este análisis preliminar se le fueron añadiendo categorías y códigos emergentes. Se revisaron todas las transcripciones y los fragmentos con significado aproximado fueron analizados buscando similitudes y diferencias.

Los resultados fueron discutidos con otros investigadores involucrados en el desarrollo de la guía para su incorporación a la misma. Se incorporó información de las entrevistas en los apartados de aceptabilidad, valores y preferencias, así como, al desarrollo de la pregunta sobre las necesidades de información y comunicación de los pacientes con DHR y sus cuidadores en relación con su problema de salud y proceso asistencial.

## Conclusiones principales

### 1. Proceso diagnóstico

- Hay mucha heterogeneidad en las experiencias previas al diagnóstico y en las características personales de las personas con DHR que marcan la recepción y estrategias de afrontamiento del mismo. La edad del inicio de los síntomas, las características de éstos, el estigma o no, el apoyo social o los antecedentes de DHR pueden afectar a la activación de los recursos para el automanejo.
- Es común haber tenido dificultades para el diagnóstico. O bien porque este se retrase años en llegar, o bien porque nunca se llegue a tener un diagnóstico preciso (casos dudosos o varios diagnósticos diferentes por distintos profesionales sanitarios) o bien porque los profesionales sanitarios no llegan a comunicarlo.
- La comunicación del diagnóstico es un momento liminal para las personas con DHR. Para algunos supone un shock que puede llevar a la depresión o la indefensión mientras que para otros puede ser un alivio al encontrar finalmente una respuesta que posibilita el manejo de síntomas y sus problemas derivados.
- La mayoría de los entrevistados perciben que la comunicación del diagnóstico es un momento que podría facilitar el automanejo si se da más información concreta y detallada sobre la enfermedad y su posible progresión así como sobre los recursos disponibles para afrontarla (ayudas ópticas, rehabilitación, asociaciones, ONCE).

- Se confirman los valores y preferencias de estudios anteriores sobre el estudio genético. Existe falta de información sobre el acceso al estudio genético y los motivos por los que se puede acceder a él.

## 2. La evolución y el seguimiento de las DHR

- Las personas entrevistadas señalan la falta de información para el autocuidado y el refuerzo de su autonomía y capacidades en el seguimiento de la enfermedad. En primer lugar, señalan que les falta información sobre la progresión de la enfermedad que les permitiría prepararse para el futuro. En segundo lugar, les falta información sobre la rehabilitación y las ayudas ópticas disponibles así como las vías de acceso a las mismas. El acceso a estos recursos se vería facilitado si se da información sobre ellos en los distintos momentos de evolución de la enfermedad y del proceso asistencial.
- En general, las pruebas cuentan con aceptabilidad en general entre los participantes, especialmente si tienen objetivos diagnósticos. Algunas personas no tienen problemas en acudir a los centros respectivos para hacerse las pruebas que sean necesarias, incluso aunque no sean para su beneficio directo (i.e., para investigación). Mientras tanto otros participantes señalan cierto hartazgo con respecto a las pruebas dado los seguimientos a largo plazo y señalan que sólo acudirían si fuera para encontrar soluciones terapéuticas
- Las personas con DHR valoran recibir referencias espaciales verbalmente (a su derecha, delante, detrás...), en vez de gestuales (aquí, allí) en el transcurso de las pruebas.
- Las personas entrevistadas valoran mucho el acceso a la rehabilitación ya que permite mejorar el automanejo de las DHR y aumentar las capacidades y la autonomía de los afectados, especialmente las ayudas ópticas.
- En cuanto a tratamientos y suplementos existen diversos valores y preferencias.
- La atención primaria actual que relatan la mayoría de las personas entrevistadas se aleja mucho de las preferencias de las personas con DHR. Principalmente, les gustaría recibir mayor información sobre el estilo de vida recomendado (alimentación, ejercicio físico, descanso, actividades a evitar) así como recibir atención a las interacciones de las DHR con otras comorbilidades que puedan presentarse.
- Los entrevistados señalan que en determinados momentos sufren mayor vulnerabilidad psicológica, como en el diagnóstico o cuando la pérdida de visión genera una pérdida de capacidad (dejar de poder conducir o leer en papel, necesitar usar bastón...). Algunos entrevistados señalan que no han tenido acceso a atención psicológica.