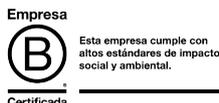


# ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS ENFERMEDADES RARAS VISUALES EN ESPAÑA

Dolores María Peñalver García  
Carmen M<sup>a</sup> Gómez Navarro  
Pedro García Recover



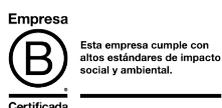


Dolores María Peñalver García

Carmen M<sup>a</sup> Gómez Navarro

Pedro García Recover

# ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS ENFERMEDADES RARAS VISUALES EN ESPAÑA



*Dykinson, S.L.*

No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, ni su incorporación a un sistema informático, ni su transmisión en cualquier forma o por cualquier medio, sea este electrónico, mecánico, por fotocopia, por grabación u otros métodos, sin el permiso previo y por escrito del editor. La infracción de los derechos mencionados puede ser constitutiva de delito contra la propiedad intelectual (art. 270 y siguientes del Código Penal).

Diríjase a Cedro (Centro Español de Derechos Reprográficos) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra. Puede contactar con Cedro a través de la web [www.conlicencia.com](http://www.conlicencia.com) o por teléfono en el 917021970/932720407.

Este libro ha sido sometido a evaluación por parte de nuestro Consejo Editorial  
Para mayor información, véase [www.dykinson.com/quienes\\_somos](http://www.dykinson.com/quienes_somos)

© Dolores María Peñalver García  
Carmen M<sup>a</sup> Gómez Navarro  
Pedro García Recover  
Madrid, 2024

Editorial DYKINSON, S.L. Meléndez Valdés, 61 - 28015 Madrid  
Teléfono (+34) 91 544 28 46 - (+34) 91 544 28 69  
e-mail: [info@dykinson.com](mailto:info@dykinson.com)  
<http://www.dykinson.es>  
<http://www.dykinson.com>

ISBN: 978-84-1070-535-7  
DOI: 10.14679/3358

*Maquetación:*

Realizada por los autores

## **Presentación EDERVE**

Uno de los objetivos estatutarios de Retina Murcia es contribuir con la investigación. Cuando hablamos de investigación, habitualmente se piensa en un laboratorio, en experimentación, en física, química, biología, etc. Sin embargo, también se realiza investigación en el campo de las ciencias sociales.

En este sentido, Retina Murcia apuesta por ambas. Contribuye económicamente con la investigación colaborando con el fondo que gestiona la Fundación de Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE) para tratar de lograr algún tratamiento o alguna aproximación que ayude a encontrarlo para las Distrofias Hereditarias de Retina y ahora, también, nos hemos decidido a tratar de obtener y compartir datos que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas y familias afectadas por patologías poco frecuentes que provocan algún tipo de afectación a nivel visual.

Con la creación del Grupo de Investigación en Enfermedades Raras Visuales (GISERV) y este primer Estudio Descriptivo sobre Enfermedades Raras Visuales en España (EDERVE) queremos ser una herramienta de utilidad para todos los investigadores y profesionales, para la administración y sobre todo para las personas afectadas y sus familias. Nuestro objetivo es arrojar datos que ayuden a los investigadores en su búsqueda de soluciones, que permitan a la administración tanto tomar decisiones mejor y más rápido en la aprobación de terapias como mejorar los recursos a disposición de los afectados que actualmente no pueden acceder a ninguna y de este modo ayudar a las personas y familias que conviven con estas enfermedades.

Este estudio es nuestra primera aportación y vamos a seguir trabajando para que las personas afectadas en España cuenten con datos que les permitan luchar por sus derechos y acceder a recursos sociales y sanitarios bajo la protección de las políticas social y sanitaria públicas.

David Sánchez González  
Presidente de Retina Murcia

## Índice

<b>Presentación EDERVE . . . . .</b>	<b>5</b>
<b>PRÓLOGO. . . . .</b>	<b>9</b>
<b>EL IMPULSO DE TODOS. . . . .</b>	<b>9</b>
<b>COLABORADORES. . . . .</b>	<b>13</b>
<b>CONFLICTOS DE INTERESES . . . . .</b>	<b>15</b>
<b>CAPÍTULO 1. ENFERMEDADES RARAS QUE AFECTAN A LA VISIÓN . . . . .</b>	<b>17</b>
<b>1.1. ¿Qué es una enfermedad rara? . . . . .</b>	<b>17</b>
<b>1.2. Enfermedades raras con afección visual. . . . .</b>	<b>18</b>
1.2.1. <i>Retinosis pigmentaria . . . . .</i>	<i>19</i>
1.2.2. <i>Síndrome de Usher . . . . .</i>	<i>20</i>
1.2.3. <i>Enfermedad de Stargardt . . . . .</i>	<i>21</i>
1.2.4. <i>Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) . . . . .</i>	<i>21</i>
1.2.5. <i>Retinoblastoma . . . . .</i>	<i>22</i>
1.2.6. <i>Uveítis . . . . .</i>	<i>23</i>
1.2.7. <i>Catarata congénita. . . . .</i>	<i>24</i>
1.2.8. <i>Glaucoma congénito . . . . .</i>	<i>24</i>
1.2.9. <i>Síndrome de Bardet-Biedl . . . . .</i>	<i>24</i>
1.2.10. <i>Distrofia de conos y bastones . . . . .</i>	<i>25</i>
1.2.11. <i>Amaurosis congénita de Leber . . . . .</i>	<i>25</i>
1.2.12. <i>Acromatopsia . . . . .</i>	<i>26</i>
1.2.13. <i>Aniridia . . . . .</i>	<i>26</i>
1.2.14. <i>Degeneración macular juvenil con hipotricosis . . . . .</i>	<i>26</i>
1.2.15. <i>Degeneración macular miópica . . . . .</i>	<i>27</i>
1.2.16. <i>Síndrome de Stickler . . . . .</i>	<i>27</i>
1.2.17. <i>Coroideremia . . . . .</i>	<i>27</i>
1.2.18. <i>Enfermedad de Best . . . . .</i>	<i>28</i>
1.2.19. <i>Albinismo . . . . .</i>	<i>28</i>
<b>1.3. Impacto en la vida diaria de las Enfermedades Raras que afectan a la visión . . . . .</b>	<b>28</b>
<b>CAPÍTULO 2. RECURSOS DISPONIBLES PARA LAS PERSONAS CON UNA ENFERMEDAD RARA VISUAL . . . . .</b>	<b>31</b>

<b>CAPÍTULO 3. METODOLOGÍA.</b> . . . . .	<b>43</b>
<b>3.1. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN.</b> .....	<b>43</b>
3.1.1. <i>Objetivo General.</i> . . . . .	43
3.1.2. <i>Objetivos Específicos</i> . . . . .	43
<b>3.2. DISEÑO METODOLÓGICO.</b> .....	<b>43</b>
3.2.1 <i>Tipo de diseño.</i> . . . . .	43
3.2.2. <i>Población de estudio, muestra, criterios de inclusión y técnicas de muestreo.</i> . . . . .	44
3.2.3. <i>Herramienta y Procedimiento de recogida de datos</i> . . . . .	45
3.2.4. <i>Categorías de análisis y análisis de datos.</i> . . . . .	46
<b>CAPÍTULO 4. RESULTADOS.</b> . . . . .	<b>49</b>
<b>4.1. Descripción de la muestra</b> . . . . .	<b>49</b>
<b>4.2. Análisis de los resultados</b> . . . . .	<b>51</b>
4.2.1. <i>Retinosis pigmentaria</i> . . . . .	59
4.2.2. <i>Síndrome de Usher.</i> . . . . .	65
4.2.3. <i>Enfermedad de Stargardt</i> . . . . .	70
4.2.4. <i>Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)</i> . . . . .	76
4.2.5. <i>Retinoblastoma</i> . . . . .	81
4.2.6. <i>Uveítis</i> . . . . .	87
4.2.7. <i>Catarata Congénita</i> . . . . .	92
<b>CAPÍTULO 5. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES</b> . . . . .	<b>99</b>
<b>5.1 Discusión</b> . . . . .	<b>99</b>
5.1.1. <i>Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad</i> . . . . .	100
5.1.2. <i>Tiempo de espera del diagnóstico</i> . . . . .	100
5.1.3. <i>Desplazamiento para obtener el diagnóstico</i> . . . . .	101
5.1.4. <i>Especialista que da el diagnóstico.</i> . . . . .	102
5.1.5. <i>Acceso al diagnóstico genético.</i> . . . . .	102
5.1.6. <i>Acceso a apoyos, recursos y servicios</i> . . . . .	103
<b>5.2. Conclusiones</b> . . . . .	<b>105</b>
<b>5.3. Recomendaciones</b> . . . . .	<b>106</b>
<b>REFERENCIAS</b> . . . . .	<b>107</b>
<b>Patrocinadores</b> . . . . .	<b>115</b>



## PRÓLOGO

### EL IMPULSO DE TODOS

La vida es un reto, un desafío constante, repleto de sorpresas y potenciales obstáculos que aparecen en nuestro camino cada día. Pero también es una elección permanente, a veces, entre cuestiones insignificantes y otras, entre asuntos importantes, incluso trascendentes; y no me cabe ninguna duda que este estudio, que tengo el privilegio de prologar, constituye un punto de inflexión para los pacientes por el nuevo papel que han adoptado en la investigación y, sobre todo, en su actitud para afrontar y avanzar en el conocimiento de su propia enfermedad.

Quizás debería sorprenderme que una entidad tan modesta como la Asociación Retina Murcia haya sido la pionera en lanzarse a la aventura de la investigación; pero la conozco bien y, en realidad, no me sorprende nada. Su presidente, David Sánchez, y todo su equipo ya han demostrado en múltiples ocasiones su energía, su trabajo y su impacto para divulgar y sensibilizar a la sociedad sobre las distrofias hereditarias de retina y otras enfermedades oculares que conducen a una discapacidad visual grave.

La pequeña estructura de este colectivo ha sido capaz de multiplicar con creces su talento, como así lo evidencia la organización del Congreso Retina Murcia, el primer evento dirigido tanto a las personas afectadas, como a los investigadores, profesionales sanitarios, especialistas, residentes y estudiantes de diversos grados como la Óptica y Optometría o áreas especializadas como la Oftalmología o la Genética. Este evento sirve cada año de punto de encuentro de pacientes, especialistas e investigadores implicados en el largo y arduo camino de lucha contra la ceguera. La primera edición del congreso fue de ámbito nacional, pero su relevancia ha ido incrementándose. Hoy, es un referente internacional, con especial impacto en el mundo de habla hispana, tanto en España, como también en países de Latinoamérica, a los que Retina Murcia ofrece la posibilidad de seguirlo en *streaming*, gracias al tremendo esfuerzo de todo su equipo.

Destacan otros grandes proyectos de Retina Murcia que nos lleva a considerarla como un referente: su podcast de Canal Retina, una cita mensual audiovisual sobre múltiples aspectos relacionados con las enfermedades de la retina y la discapacidad visual; el libro *Emociones a la vista*, un proyecto literario y artístico para sensibilizar sobre la discapacidad visual con los mejores humoristas gráficos de prensa e ilustradores de España y una canción del músico murciano Enrique Invierno, que es un himno a la superación; o la revista Retina News, el programa de sensibilización en colegios e institutos “Ojos que no ven, personas que sí cuentan” o las charlas a funcionarios para sensibilizarlos en su atención a personas con baja visión.

Esta labor de difusión y divulgación es muy importante, porque para poder avanzar ante cualquier enfermedad, lo primero es conocerla bien. Por eso, ante esta capacidad de implicación,

de innovación y trabajo bien hecho, no es de extrañar que Retina Murcia haya dado un paso más para ser pionera de nuevo, en el ámbito de la investigación social, mediante la creación del Grupo de Investigación Social de Enfermedades Raras de la Visión (GISERV). Se trata de un grupo propio de la asociación formado por cuatro magníficas personas: la trabajadora social Carmen Gómez Navarro, la psicopedagoga y logopeda Doria Peñalver García, ambas docentes de la Universidad de Murcia, el periodista Pedro García Recover y mi querida colega, la doctora Elena Rodríguez González-Herrero. Un cuarteto de lujo, sobradamente preparado y con formación y experiencia más que demostrada para acometer esta aventura.

GISERV inició sus pasos con el claro objetivo de obtener datos sobre la prevalencia de las enfermedades raras visuales y sus formas sindrómicas, conocer el acceso al diagnóstico clínico y genético de los afectados, así como sus necesidades para abordar su enfermedad e identificar los recursos y servicios necesarios para ello. El resultado es este minucioso y novedoso Estudio Descriptivo de las Enfermedades Raras de la Visión en España (EDERVE).

En ese camino del conocimiento, EDERVE nos proporciona datos sobre las distrofias hereditarias de la visión y otras patologías visuales raras, de gran valor no solo en el ámbito social, sino también en el sanitario. Se trata de datos esenciales, especialmente, en esta nueva era en la que se abre camino la medicina personalizada, donde el paciente tiene que ser el centro de la atención y no la enfermedad, como ha ocurrido tradicionalmente.

Como presidenta de la Asociación Española de Genética Humana, permítanme que me refiera a la importancia de la evaluación, diagnóstico y asesoramiento genéticos de las enfermedades raras de la visión, como subraya EDERVE. La caracterización genética de estas enfermedades ha sido clave hasta ahora para identificar el patrón hereditario, el riesgo de recurrencia, la detección de otros familiares en riesgo, para el asesoramiento y la prevención a través de técnicas reproductivas y diagnóstico genético preimplantacional. Pero actualmente también para la identificación de nuevas dianas terapéuticas, teniendo en cuenta el desarrollo y expansión de las terapias génicas, que están cambiando el abordaje y la historia natural de este tipo de enfermedades en los pacientes.

El acceso de los afectados y familiares a los servicios de Genética es muy desigual en cada una de las Comunidades Autónomas de nuestro país. Este problema se debe a la falta de reconocimiento de la Genética como especialidad sanitaria, crucial para garantizar su implementación homogénea y eficiente en todo el territorio español y el acceso equitativo de todas las personas afectadas y sus familias. Resulta difícil entender que España sea el único país de la UE que no reconoce esta especialidad, pero confiemos en su inminente aprobación tal y como ha sostenido recientemente el Ministerio de Sanidad, porque el sistema nacional de salud y la ciudadanía, la necesitan sin más demora.

El estudio EDERVE que se expone en estas páginas, realizado por esta innovadora asociación de pacientes, es de gran valor por su extraordinario impacto en el mundo de la atención y el apoyo a las personas con discapacidad visual; y me siento muy orgullosa y agradecida de haber podido colaborar con ellos escribiendo esta introducción.

Aprovecho para expresar a todo el equipo de Retina Murcia mi más sincera admiración y felicitación por contagiarnos de su pasión, su optimismo, determinación y valentía al embarcarse en proyectos innovadores que, como éste, requieren de un gran esfuerzo y dedicación.

Con la confianza forjada a lo largo de los años, para terminar, me permito hacer una petición a Retina Murcia: Por favor, no os rindáis nunca y continuad muchos años siendo avanzadilla y espejo donde mirarse, no solo para las múltiples asociaciones de pacientes de nuestra Región y nuestro país, sino también para muchos de nosotros, profesionales de la medicina y la investigación que jamás debemos olvidar nuestro noble objetivo de cuidar a las personas. Vuestra labor generosa, altruista y desinteresada nos empuja y nos anima a todos. Gracias, Retina Murcia.

Como reza vuestro lema, seguid muchos años mirando por nosotros. Y nosotros, siempre a vuestro lado.

Encarna Guillén Navarro  
Presidenta Asociación Española de Genética Humana



## COLABORADORES

Asociación Retina Murcia

Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España - FARPE

Fundación Lucha contra la Ceguera - FUNDALUCE

Federación Española de Enfermedades Raras - FEDER

Observatorio nacional de enfermedades raras oculares - ONERO

Asociación Retina Comunidad Valenciana

Asociación Retina Andalucía

Asociación Retina Madrid

Asociación de Retinosis Pigmentaria de Extremadura - ARPEX

Asociación de atrofia del nervio óptico de Léber - ASANOL

Asociación AUVEA

Asociación Española de Retinoblastoma

Asociación Española de Catarata Congénita

Elena Esteban Hidalgo

Paula Castejón Martínez



## **CONFLICTOS DE INTERESES**

Este estudio ha contado con la colaboración de las farmacéuticas Chiesi, Novartis, Alexion y GenSight biologics.

Todos los autores declaran no tener ningún conflicto de interés ni en el diseño de la investigación ni en la presentación del informe de esta investigación.



## CAPÍTULO 1. ENFERMEDADES RARAS QUE AFECTAN A LA VISIÓN

### 1.1. ¿Qué es una enfermedad rara?

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco frecuentes, minoritarias o de baja prevalencia, engloban a un grupo heterogéneo de patologías que afecta entrono al 6-7% de la población (Auvin et al., 2018; Solves Almela, 2018). No hay acuerdo en la definición de enfermedad rara, ya que varía según el país. En este sentido, Europa considera que una enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes (Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública, 1999; Posada et al., 2008). En cambio, Estados Unidos establece que para que una enfermedad sea considerada como rara debe afectar a menos de 200.000 habitantes y en Japón a menos de 4 casos por cada diez mil ciudadanos (Palau, 2017; Posada et al., 2008). Se calcula que existen alrededor de unas siete mil enfermedades raras en el mundo, por tanto, aunque una enfermedad rara afecte a una población reducida, si se considera el total de ellas, se puede afirmar que un amplio sector de la población mundial puede estar afectada de una enfermedad rara. En este sentido, se calcula que en Europa hay 30 millones de personas afectadas por una enfermedad rara lo que equivale al 7-8% de la población europea, aunque no se descarta que la cifra sea más elevada. En España, las cifras no están claras, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) estima que existen en torno a 3 millones de personas, ya que para esta organización una enfermedad rara no solo afecta al paciente sino a todo el núcleo familiar (Auvin et al., 2018; Diario Oficial de la Unión Europea, 2009; Solves Almela, 2018). El 80% de las enfermedades raras tienen origen genético, pero hay algunas de estas patologías que su etiología es distinta y se pueden deber a infecciones, cáncer o factores ambientales entre otros. Por otro lado, más de la mitad de las enfermedades raras tienen su debut en la edad pediátrica, pero existen otras que pueden manifestarse en la pubertad o incluso en la edad adulta (Solves Almela, 2018). Otra característica de estas patologías es su gravedad, siendo altamente discapacitantes debido a su cronicidad e incluso algunas de ellas presentan una alta tasa de mortalidad. Se estima que solo alrededor de 400 enfermedades raras tienen tratamiento lo que equivale al 5% de todas ellas (Cortés, 2015). Precisamente el término enfermedad rara nació en Estados Unidos, en los años ochenta, de la mano del concepto de “medicamento huérfano” que es aquel medicamento que no se comercializa porque sus gastos de producción superarían a los beneficios debido a que iría destinado a una población reducida (Posada et al., 2008).

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras es el retraso en el diagnóstico que supera el año de espera, siendo la media en España de cuatro

años (Berrocal-Acedo et al., 2022; Solves Almela, 2018). Más de la mitad de las personas con una enfermedad rara ha experimentado retraso en el diagnóstico de su enfermedad. Esto supone, por un lado, un empeoramiento provocado por la falta de un tratamiento adecuado y, por otro lado, la persona afectada y su familia sufren un desgaste psicológico y emocional causado por la incertidumbre que supone la espera, provocando así un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Por ello, es fundamental mejorar el acceso al diagnóstico precoz y preciso de las enfermedades raras (Lozano, 2023; Palau, 2013; Páramo-Rodríguez et al., 2023; Solves Almela, 2018).

Debido a que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético, la sospecha clínica de una patología pasaría por su confirmación mediante el diagnóstico genético. El avance de las técnicas moleculares ha permitido identificar nuevos genes implicados en estas patologías y ofrecer pruebas diagnósticas específicas. Además, la genética puede ayudar a predecir el pronóstico y el riesgo de recurrencia familiar, así como a orientar el tratamiento más adecuado (Cortés, 2022; Palau, 2017).

Las importantes repercusiones psicosociales que ocasionan las enfermedades poco frecuentes, tanto en los pacientes como en sus familias, se añaden a las alteraciones orgánicas propias de estas afecciones y acentúan aún más su problemática (Sauces & Callado, 2016).

## **1.2. Enfermedades raras con afección visual**

La mayoría de las enfermedades raras visuales se producen por una alteración genética y tan solo unas pocas tienen tratamiento actualmente (Millán et al., 2022). Se clasifican en tres grupos atendiendo al tejido que está afectado, así hay enfermedades raras visuales neuro-oculares, corneales y que afectan al desarrollo del globo ocular. De los tres tipos de patologías, las primeras son las que afectan al nervio óptico y a la retina y dentro de estas, las distrofias de retina son las más numerosas, heterogéneas y complejas. Existen muchos tipos de distrofias de retina dependiendo del patrón de herencia y el tipo de fotorreceptor afectado (Ayuso & Millan, 2010; del Álamo Martín, 2021; Millán, 2018).

Existe gran variabilidad de enfermedades raras de la visión, pudiendo debutar desde la edad pediátrica, la pubertad o la adultez y cada una presenta sus propios síntomas y características. Algunas pueden causar pérdida de visión o ceguera, como ocurre en las distrofias de conos y bastones, otras producen disminución del campo visual como la retinosis pigmentaria, o afectar a cómo se perciben los colores (acromatopsia o enfermedad de Kjer) o ceguera nocturna y fotofobia. Algunas enfermedades raras de la visión también pueden ser sindrómicas como Usher o Bardet-Biedt (Macías-Franco & Rozas-Reyes, 2023).

El diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras visuales puede ser un desafío debido a su baja prevalencia y a la falta de conocimiento sobre ellas y puede requerir la realización de una evaluación por parte de varios especialistas, incluyendo oftalmólogos y genetistas. Es importante que las personas con enfermedades raras visuales reciban un diagnóstico precoz, preciso y un tratamiento adecuado por parte de oftalmólogos especializados en este tipo de enfermedades. Estas

patologías suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes, por tanto, a menudo se requiere un equipo multidisciplinario sociosanitario de especialistas, entre los que se encontraría el oftalmólogo, el rehabilitador, el óptico, pero también el psicólogo, el trabajador social e incluso en algunos casos como el síndrome de Usher, el logopeda. Solo de esta manera se podrá proporcionar atención integral a los pacientes afectados por estas enfermedades (Gutiérrez Álvarez, 2022).

Las enfermedades raras visuales, además de las necesidades propias de cualquier enfermedad que afecta a la visión, suman una serie de dificultades y discapacidades importantes, tales como desconocimiento de su enfermedad por parte de la población en general y de la comunidad médica en particular, lo que implica escasez de expertos, ausencia de tratamiento o elevado coste (Gómez-Navarro, 2021; Macías-Franco & Rozas-Reyes, 2023; Millán, 2018).

Es por ello que los pacientes afectados por enfermedades raras visuales, al igual que sucede en general con los afectados por una enfermedad rara, suelen ser pacientes expertos en su patología (Posada de la Paz & García Ribes, 2010).

### *1.2.1. Retinosis pigmentaria*

Dentro de las distrofias de retina, la más prevalente es la retinosis pigmentaria, con una prevalencia de 1:4000 (Macías-Franco & Rozas-Reyes, 2023; Millán, 2018).

La retinosis pigmentaria es una enfermedad hereditaria que provoca una degeneración progresiva de las células fotorreceptoras de la retina, responsables de captar la luz y enviarla al cerebro y la acumulación de pigmento del epitelio pigmentario. Se manifiesta con síntomas como ceguera nocturna, reducción del campo visual periférico, disminución de la agudeza visual y alteración de la percepción de los colores y en la mayoría de los casos es bilateral (García Dávila et al., 2020). Así mismo, a pesar de que se trata de una enfermedad congénita, suele debutar a partir de la adolescencia. Es importante destacar que la retinosis pigmentaria puede afectar a cada persona de manera diferente, por lo que algunos pacientes pueden experimentar todos estos síntomas, mientras que otros solo experimentan algunos de ellos. Además, la velocidad y la gravedad de la progresión de la enfermedad pueden variar entre pacientes (Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, 2016; García Dávila et al., 2020). El patrón de herencia de la retinosis pigmentaria es variado, pudiendo ser autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada al X. En algunos casos muy excepcionales también puede transmitirse por herencia mitocondrial (Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, 2016)

El diagnóstico de la retinosis pigmentaria se basa en la exploración del fondo de ojo, el estudio del campo visual, el electroretinograma y el estudio genético. Estas pruebas permiten detectar las lesiones pigmentadas típicas de la RP, evaluar el grado de afectación de la visión y determinar la causa genética de la enfermedad. Debido al impacto de la RP en la calidad de vida de las personas, es importante un diagnóstico temprano y un acompañamiento oportuno a los pacientes para retardar el punto máximo de afectación visual que es la ceguera (Abralde et al., 2017; García Dávila et al., 2020).

Los pacientes deben seguir una serie de medidas generales como proteger los ojos de la luz solar intensa, seguir una dieta equilibrada y realizar revisiones oftalmológicas periódicas. Algunos suplementos vitamínicos o nutricionales pueden mejorar la respuesta de los fotorreceptores, pero no se ha demostrado que retrasen la pérdida de visión. Tampoco se recomienda el uso de altas dosis de vitamina A o E, salvo en casos excepcionales (Coco et al., 2012).

La investigación sobre posibles tratamientos para la retinosis pigmentaria está en marcha. Algunas líneas de investigación son la terapia génica, que consiste en corregir las mutaciones de las células defectuosas; el trasplante de células de la retina, que busca reemplazar las células dañadas por otras sanas; y las prótesis de retina electrónicas, que pretenden estimular las partes sanas del sistema visual mediante dispositivos electrónicos

Actualmente solo existe un tratamiento para esta retinopatía, se trata de una terapia génica que sólo es aplicable a pacientes con afectación del gen *RPE65*. Voretigene neparovovec, comercializado como Luxturna, es una terapia génica que introduce una copia normal del gen *RPE65* en las células de la retina mediante un vector viral adenoasociado (Ayuso & Millan, 2010; Millán et al., 2022).

### 1.2.2. Síndrome de Usher

El síndrome de Usher es la causa más frecuente de sordoceguera, se estima su prevalencia en 4/100.000 nacimientos. Se caracteriza por la presencia de retinosis pigmentaria, hipoacusia neurosensorial y en algunos casos disfunción vestibular (Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021; García-García et al., 2020).

El síndrome de Usher se debe a causas genéticas y su patrón de herencia es autosómico recesivo. Se conocen unos diez genes implicados en dicho síndrome (Castiglione & Möller, 2022; Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021).

Se distinguen tres tipos de síndrome de Usher (tipo 1, tipo 2 y tipo 3), atendiendo a la gravedad, a la progresión de la hipoacusia y a la presencia de alteración vestibular.

El síndrome Usher tipo 1 es la forma más grave, ya que estos pacientes presentan hipoacusia profunda prelocutiva lo que los lleva a no adquirir lenguaje hablado, salvo en los casos que son tratados con implante coclear. Respecto a la retinosis pigmentaria, en el tipo 1 se suele diagnosticar en la segunda década de vida y los pacientes presentan alteración en el sistema vestibular. El síndrome de Usher tipo 2 es el más frecuente y también menos grave. La hipoacusia evoluciona de moderada a severa y los niños no presentan problemas para la adquisición del lenguaje hablado. La retinosis pigmentaria en el tipo 2 aparece más tarde y progresa más lenta. No hay afectación del sistema vestibular. En el síndrome de Usher tipo 3 la hipoacusia aparece en la edad adulta, por lo que no hay problemas de adquisición del habla y evoluciona hasta una sordera profunda. El sistema vestibular en el tipo 3 aparece en aproximadamente la mitad de los pacientes (García-García et al., 2020; Toms et al., 2020).

### 1.2.3. Enfermedad de Stargardt

La enfermedad de Stargardt o también conocida como Fundus Flavimaculatus es una enfermedad ocular genética poco frecuente con una prevalencia estimada de 1/8.000 - 1/10.000 casos y no existen diferencias por sexo (Dhooge & Hoyng, 2020). Se trata de la distrofia macular hereditaria más común y la segunda de retina tras la retinosis pigmentaria. Está causada por la mutación del gen *ABCA4* que se encuentra en el brazo corto del cromosoma 1 y cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo. Consiste en la pérdida bilateral progresiva de la visión central asociada a manchas amarillas y pequeñas en el fondo del ojo y una lesión atrófica macular (Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021; Córdova-López, 2014; Heath-Jeffery & Chen, 2021; Macías-Franco & Rozas-Reyes, 2023). Generalmente comienza en la niñez, entre los 10 y 20 años, pero algunos pacientes muestran los primeros síntomas antes y otros a partir de los 45 años, siendo en estos casos, menos grave y con un mejor pronóstico visual. La pérdida de visión central va acompañada de una visión borrosa debida a la pérdida progresiva de los fotorreceptores en la región macular, los conos, mientras que la visión periférica está bien conservada (Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021; Dhooge & Hoyng, 2020; Tanna et al., 2017). La mayoría de estos pacientes tienen afectada la visión en color debido también a la pérdida de los conos, y algunos pueden desarrollar fotofobia o dificultad para adaptarse a la oscuridad (Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021; Turégano Cabañero, 2023).

Para la realización del diagnóstico clínico de esta patología se precisa de exámenes oftalmológicos consistentes en pruebas de agudeza y campo visual, oftalmoscopia, electroretinograma (ERG), angiografía con fluoresceína (AF), autofluorescencia del fondo de ojo (AFF) y tomografía de coherencia óptica (OCT). Además, el diagnóstico se puede confirmar mediante pruebas genéticas (Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social, 2021; Turégano Cabañero, 2023).

### 1.2.4. Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)

Se trata de un trastorno neuro-oftalmológico caracterizado por la pérdida de visión central bilateral, indolora y súbita. Está causada por mutaciones en el ADN mitocondrial, por lo que solo afecta a varones y cuya edad de debut es entre la adolescencia y los 35 años (Fernández-Navarro et al., 2022; Pacheco et al., 2022). Las tres mutaciones más frecuentes que provocan esta patología se producen en los genes *MTND1*, *MTND4* y *MTND6*, aunque existen alrededor de 30 mutaciones más asociadas a neuropatía óptica hereditaria de Leber (Stramkaskaitė et al., 2022).

La neuropatía óptica hereditaria de Leber es una enfermedad considerada como poco frecuente, se estima su prevalencia en Europa en 1 caso por cada 65 mil nacimientos y de 1: 30 mil en todo el mundo, pero a pesar de su baja prevalencia, es una de las neuropatías ópticas más frecuentes e invalidantes (Columbié Garbey et al., 2012; Mascialino et al., 2012).

Se caracteriza por la pérdida de células ganglionares en la retina interna en la mitad de los hombres que la padecen, provocando la degeneración del nervio óptico. Esta degeneración provoca la pérdida de visión central bilateral en estos pacientes. Además, también es habitual la fotofobia y

que tengan afectada la percepción de los colores, sobre todo en el sistema rojo-verde. En algunos pacientes pueden coexistir también signos neurológicos como temblor postural, trastornos del movimiento o neuropatías periféricas entre otros. A estos casos, se le conoce como neuropatía hereditaria óptica de Leber plus y su pronóstico es grave (Pacheco et al., 2022; Stramkauskaitė et al., 2022).

Actualmente, el único tratamiento aprobado por la Agencia Americana del Medicamento (FDA) y la Agencia Europea del Medicamento (EMA) específicamente para la neuropatía óptica de Leber es la ibedenona. Si se inicia el tratamiento tempranamente, se ha demostrado una modesta mejoría. Aunque todavía los resultados son escasos, la terapia génica podría ser un tratamiento eficaz para la neuropatía óptica hereditaria de Leber. Mientras tanto, los especialistas proponen a los pacientes mantener una buena calidad de vida, cuidar la alimentación con una dieta rica en antioxidantes, evitar los momentos de estrés y dejar a un lado el tabaco o el alcohol (Davila-Siliezar et al., 2023; Ma & Sadun, 2021).

#### 1.2.5. Retinoblastoma

El retinoblastoma es un tipo de cáncer que afecta a la retina y puede ser mortal. Se origina a partir de mutaciones genéticas que afectan el gen *RB1*, que regula la división celular en la retina. Es el tumor ocular maligno más común en niños afectando a uno o a los dos ojos. Su prevalencia es de 1 en cada 15,000 a 20,000 nacimientos vivos, sin distinción de raza ni sexo, por lo que se trata de una patología poco frecuente (Delhiwala et al., 2016; Dimaras et al., 2012).

El retinoblastoma puede ser hereditario o espontánea. El tipo hereditario se presenta en el 30% de los casos y sigue un patrón autosómico dominante con alta penetrancia. En estos casos, los niños nacen con una mutación en el gen *RB1* y tienen mayor riesgo de desarrollar tumores bilaterales y multifocales. El retinoblastoma no hereditario se presenta en el 75% de los casos y se produce por mutaciones de novo en el gen *RB1* siendo en la mayoría de los pacientes bilateral (Lohmann & Gallie, 2004; Pérez Huitrón & Domínguez Castillo, 2019; Sastre et al., 2009).

La mayoría de los casos de retinoblastoma se diagnostican antes de los dos años de edad, gracias a la observación de una leucocoria que consiste en un brillo blanco en la pupila y que se produce cuando el tumor aún está dentro del ojo (Pérez Huitrón & Domínguez Castillo, 2019).

El tratamiento depende del tamaño, la localización y la extensión del tumor, y puede incluir terapia láser, quimioterapia, radioterapia y en algunos casos, enucleación (extirpación completa del globo ocular). A pesar de los avances en el tratamiento, los niños con retinoblastoma pueden experimentar secuelas como ceguera, problemas de visión y efectos secundarios a largo plazo de la terapia. La mortalidad en esta patología aun es alta. El diagnóstico precoz y la intervención y el consejo genético son fundamentales para el control de la enfermedad (Delhiwala et al., 2016; Dimaras et al., 2012).

### 1.2.6. Uveítis

La uveítis engloba a un conjunto de enfermedades cuya característica común es la inflamación de la úvea y sus estructuras adyacentes y cuya etiología es variada y puede aparecer a cualquier edad, aunque es más frecuente en la edad adulta (Martínez-Berriotxo et al., 2012; Toro Arango et al., 2017).

El diagnóstico de la uveítis lo puede realizar el médico no oftalmólogo, basándose en manifestaciones clínicas como rojez en los ojos, dolor ocular, fotofobia, disminución de la agudeza visual o vitreiritis (Toro Arango et al., 2017).

Se consideran 4 grandes grupos de uveítis que atienden a su etiología (Martínez-Berriotxo et al., 2012):

- Uveítis infecciosas
- Uveítis no infecciosas (idiopáticas)
- Uveítis asociadas a enfermedades inflamatorias o autoinmunes
- Síndromes de enmascaramiento

Por otro lado, el conjunto de las uveítis también se puede clasificar atendiendo a la localización de la inflamación (Martínez-Berriotxo et al., 2012):

- Anterior: se asocia a inflamación corneal y suele caracterizarse por dolor, fotofobia, disminución de la agudeza visual y enrojecimiento entre otros síntomas. Es la más común de todas las uveítis. Algunos tipos de uveítis anterior son producidos por espondiloartropatías, herpes simple o una forma ideopática.
- Intermedia: principalmente se inflama el vítreo y los síntomas más comunes son las moscas volantes y la visión borrosa. La mayoría son debidas a la pars planitis y no suelen presentar gran inflamación que suele iniciarse en la juventud, aunque en algunos casos pueden aparecer en la niñez.
- Posterior: en este caso la inflamación se localiza en la retina y/o el coroides y las manifestaciones clínicas iniciales suelen ser moscas volantes y disminución de la agudeza visual. Suponen el 10-15% de las uveítis. Las causas de este tipo también son variadas, pueden deberse a toxoplasmosis, a procesos puramente oftalmológicos, etc.
- Panuveítis: la localización de la inflamación es difusa, no predomina en ninguna estructura (coroides, vítreo, retina, ...). Algunos tipos de panuveítis son debidas a infecciones como la toxoplasmosis, la tuberculosis, el herpes o la sífilis entre otras. Pero también pueden deberse a causas no infecciosas como la ideopática o la oftalmía simpática que se produce tras un traumatismo en el ojo.

El tratamiento en el caso de la uveítis anterior no infecciosa puede administrarlo el médico no oftalmólogo y consiste en la administración de corticoides, en cambio en la uveítis posterior y media, el paciente debe ser remitido al especialista (Toro Arango et al., 2017).

### 1.2.7. Catarata congénita

La catarata congénita como su nombre indica consiste en la opacidad del cristalino desde que la persona nace o en las primeras semanas de vida (Bolio-Molina et al., 2020). Se trata de la primera causa de ceguera tratable en la primera infancia y pueden ser sindrómicas y no sindrómicas (Bremond-Gignac et al., 2020). Las causas de la catarata congénita son variables, la más común es la idiopática, pero también están las causas genéticas, la mayoría con un patrón de herencia autosómico dominante, aunque también pueden darse ligadas al X y causas infecciosas debidas a toxoplasmosis o rubeola (Ourofino et al., 2023; Taylan Şekeroğlu & Utine, 2021). Pueden ser uni o bilaterales, siendo las segundas más frecuentes sin causa identificada. La catarata congénita provoca ceguera y ambliopía grave (Bolio-Molina et al., 2020; del Busto Wilhelm et al., 2022). Además, algunas de ellas se presentan asociadas a otras anomalías como la aniridia o la microftalmia (Bremond-Gignac et al., 2020).

El diagnóstico precoz de las cataratas congénitas es fundamental para poder llevar a cabo la intervención quirúrgica que asegurará la evolución posterior de la función visual, así como para detectar tempranamente la presencia de un síndrome sistémico asociado (Bremond-Gignac et al., 2020; Finizola et al., 2020; Nascimento et al., 2020).

### 1.2.8. Glaucoma congénito

El glaucoma congénito es una enfermedad oftalmológica que se presenta en la infancia afectando en mayor medida a los varones y principalmente se presenta de forma bilateral (Marciano, 2020). Se caracteriza por una elevada presión intraocular, edema corneal y aumento del tamaño del ojo. Además, también aparece fotofobia y lagrimeo excesivo o epífora (Marciano, 2020; Rodríguez Bencomo et al., 2009; Urrets Zavalía, 2017).

La prevalencia del glaucoma congénito al nacimiento se estima en alrededor de 1/45.450 nacidos vivos en Europa, lo que lo convierte en el glaucoma más común en la infancia (Marciano, 2020).

El 80% de los casos se diagnostica antes del primer año de vida y la mayoría, alrededor de los seis meses (Mandal & Chakrabarti, 2011; Marciano, 2020).

La etiología del glaucoma congénito es desconocida, aunque se han identificado mutaciones en varios genes y loci cromosómicos afectados que se relacionan con esta patología. En este sentido, la mayoría de los casos son de novo y cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo (Marciano, 2020).

El tratamiento de esta patología consiste en intervención quirúrgica, además de la terapia visual para evitar la ambliopía posterior (Marciano, 2020; Urrets Zavalía, 2017).

### 1.2.9. Síndrome de Bardet-Biedl

El Síndrome de Bardet-Biedl es un trastorno multisistémico de origen genético poco frecuente, normalmente de herencia autosómica recesiva, representando el 9% de las presentaciones sindrómicas

de las distrofias hereditarias de retina. Se incluye dentro de las ciliopatías que consisten un grupo de trastornos causados por defectos en la formación y función del cilio primario (Forsythe et al., 2018; Muller & Zacchia, 2021).

Su prevalencia en Estados Unidos es de 1:100.000 nacidos vivos y de 1:125.000 en la población europea (Arias-García et al., 2024; Forsythe et al., 2018).

La distrofia de la retina es una de las características más comunes del síndrome de Bardet-Biedl, que a menudo resulta en una disminución de la agudeza visual, ceguera nocturna, fotofobia y pérdida de la visión central y cromática al final de la infancia o al inicio de la edad adulta. Pero, además, también presenta obesidad, polidactilia, anomalías renales, hipogonadismo y problemas de aprendizaje, con un amplio espectro de otras manifestaciones leves como discapacidad intelectual o retraso psicomotor leve. Los síntomas vinculados a la distrofia retiniana no suelen aparecer hasta la primera década de vida, lo que puede retrasar la detección (Arias-García et al., 2024; Forsythe et al., 2018; Muller & Zacchia, 2021). La afectación renal puede desembocar en la necesidad de diálisis o trasplante y es la primera causa de morbilidad (Muller & Zacchia, 2021).

#### *1.2.10. Distrofia de conos y bastones*

Se trata de una enfermedad de origen genético y que consiste el deterioro primario de los conos con afectación secundaria de bastones, observando variaciones en el fondo del ojo (Audo, 2019).

La distrofia de conos y bastones tiene una prevalencia de 1:30.000-40.000 nacimientos, diez veces menor que la retinosis pigmentaria. (Audo, 2019; Georgiou & Michaelides, 2020).

Su alteración genética es heterogénea, se han identificado casi treinta genes causantes de esta patología. Los genes mutados más comunes (60-80%) provocan una alteración con un patrón de herencia autosómico recesivo, el 15% sigue un patrón autosómico dominante y ligado al X supone el 5% (Audo, 2019).

Entre sus síntomas más comunes se encuentran la disminución de agudeza visual, fotofobia, escotoma central, alteración de la visión del color, ceguera nocturna y pérdida del campo visual periférico (Audo, 2019).

#### *1.2.11. Amaurosis congénita de Leber*

La amaurosis congénita de Leber está considerada la distrofia hereditaria de retina más grave, ya que los pacientes manifiestan una pérdida visual severa durante el primer año de vida. Afecta aproximadamente a 1 por cada 50.000 individuos, pero representa el 5% de todas las distrofias hereditarias de retina y el 20% de los casos de ceguera infantil (Koenekoop, 2004). Se han identificado varios genes que provocan esta patología, todos ellos relacionados con proteínas retinianas. Clínicamente, la amaurosis congénita de Leber se caracteriza por ceguera en el primer año de vida, nictalopía, fotofobia, estrabismo y nistagmus. Algunas de ellas están relacionadas con síndromes

que provocan disfunción renal, discapacidad intelectual, retraso del neurodesarrollo o apraxia en el óculo motor (Koenekoop, 2004; Lorenz & Preising, 2015).

#### *1.2.12. Acromatopsia*

La acromatopsia congénita es una distrofia de conos generalmente no progresiva de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por una ceguera a los colores completa o incompleta, una importante fotofobia, disminución de la agudeza visual y nistagmus (Kohl, 2013).

Se trata de una anomalía de la visión a consecuencia de la cual sólo son percibidos los colores blanco, negro y gris (en todas sus tonalidades) como consecuencia de una alteración en las células fotorreceptoras de la retina sensibles al color, los conos. Además, implica una pérdida importante de agudeza visual, gran dificultad de visión en condiciones de alta luminosidad, por ejemplo, en las horas centrales del día, fotofobia y nistagmus desde el nacimiento (Achroma, 2018).

Se estima que la prevalencia de esta enfermedad es de 1/30.000 a 1/50.000 en todo el mundo. Se caracteriza por agudeza visual reducida, nistagmo pendular, mayor sensibilidad a la luz (fotofobia), un pequeño escotoma central y pérdida reducida o completa de la discriminación de colores (Kohl, 2013; Share4Rare, 2022).

#### *1.2.13. Aniridia*

La aniridia aislada es una malformación de base genética caracterizada por la ausencia completa o parcial de iris y una malformación global del ojo. Su incidencia se estima en 1/64.000-1/96.000 y no hay diferencias de raza ni sexo (Petersen, 2012).

Se trata de una patología que puede aparecer de novo o heredarla y cuyo patrón de herencia es autosómico dominante con expresión variable entre los miembros de la familia (López-García et al., 2006).

Este trastorno ocular y bilateral incluye deficiencia visual, cataratas, hipoplasia del nervio óptico, glaucoma, ausencia del reflejo macular, nistagmo y fotofobia. Tanto la deficiencia visual como la fotofobia se presentan desde el nacimiento y durante toda la vida. Son importantes las revisiones periódicas de la presión ocular para la detección de glaucoma (Petersen, 2012).

#### *1.2.14. Degeneración macular juvenil con hipotricosis*

La hipotricosis con degeneración macular juvenil es un síndrome muy poco frecuente caracterizado por un escaso pelo y corto desde el nacimiento, seguido por una degeneración macular progresiva de la retina que ocasiona ceguera. Su prevalencia es menor a uno entre un millón y su herencia es autosómica recesiva. Es causada por una mutación homocigótica en el gen *CDH3*, que codifica la P-cadherina, en el cromosoma 16q22 (Samuelov & Sprecher, 2011). La afectación no

sólo se localiza en la mácula, sino que se puede considerar una distrofia retiniana y no solo macular (Blanco-Kelly et al., 2017).

Entre la primera y tercera década de vida, la agudeza visual disminuye por una degeneración macular progresiva, que a menudo provoca ceguera entre la segunda y cuarta década de vida. En algunos casos puede presentarse con anomalías de las extremidades; en estos casos se denomina displasia ectodérmica, ectrodactilia, y distrofia macular (Samuelov & Sprecher, 2011).

#### *1.2.15. Degeneración macular miópica*

La degeneración macular miópica también conocida como maculopatía miópica. Se trata de un trastorno macular genético poco frecuente caracterizado por miopía severa resultante de la elongación progresiva del globo ocular, que produce un adelgazamiento de la esclerótica y la retina y puede producir desgarro de la mácula, causando sangrado bajo la retina. Es una de las principales causas de pérdida irreversible de la visión (Orphanet, s. f.; Vigués-Jorba & Lorenzo, 2020).

#### *1.2.16. Síndrome de Stickler*

El síndrome de Stickler es una enfermedad que afecta al tejido conjuntivo y que conlleva manifestaciones oculares. Se trata de una patología genética con un patrón de herencia autosómico dominante, aunque también se puede dar en ocasiones un patrón autosómico recesivo. Se debe a la mutación en cuatro genes que controlan la síntesis del colágeno, gen *COL2A1*, que da lugar al tipo 1, el síndrome de tipo 2 debido a mutaciones en el gen *COL11A1*, el síndrome de tipo 3 por mutaciones en el gen *COL11A2* y el stickler tipo IV13 que se produce por la mutación *COL9A1* (Riera & Riera, 2009; Snead & Wang, 2021).

Se caracteriza por afectación ocular (miopía, cataratas, desprendimiento de retina, vitreorretinopatía hereditaria), anomalías orofaciales (micrognatia, hipoplasia media de la cara y paladar hendido), síntomas auditivos (pérdida auditiva neurosensorial) y artropatías (displasia epifisaria). Las personas con este síndrome tienen una probabilidad más alta de que el resto de la población de sufrir un desprendimiento de retina y ceguera (Riera & Riera, 2009; Snead & Wang, 2021).

#### *1.2.17. Coroideremia*

La coroideremia es una enfermedad progresiva de herencia ligada al cromosoma X que da lugar a la degeneración de la coroides, el epitelio pigmentario de la retina y los fotorreceptores. Tiene una prevalencia de 1:50.000 - 1:100.000 y está causada por mutaciones en el gen *CHM*. Generalmente afecta a los hombres, aunque también se han descrito casos de degeneración retiniana en mujeres portadoras (Ayuso et al., 2011; Endo & Yuzawa, 2000).

Clínicamente se caracteriza por nictalopía de inicio en la infancia, seguido de disminución concéntrica del campo visual y posterior disminución de la agudeza visual. En general, los pacientes conservan la visión central hasta la década de los 50-60 donde se hace evidente el deterioro de la agudeza visual (Ayuso et al., 2011).

#### *1.2.18. Enfermedad de Best*

La distrofia macular viteliforme de Best o enfermedad de Best es la distrofia macular más frecuente. Afecta a 1:10.000 individuos, siendo más prevalente en hombres. Está causada por mutaciones en el gen *BEST1* y sigue un patrón de herencia autosómico dominante. La mutación de dicho gen afecta al epitelio pigmentario de la retina produciéndose una reducción de la agudeza visual central.

Es una patología lenta y progresiva que debuta en la infancia o en la adolescencia. En algunos casos puede ser asintomática (Almenares et al., 2017; McDonald, 2013).

#### *1.2.19. Albinismo*

El albinismo es un grupo de trastornos de hipopigmentación, congénito, hereditario y poco frecuente, globalmente caracterizado por importantes alteraciones en la visión, y que pueden estar o no asociadas a una disminución generalizada de la pigmentación del cabello, la piel y los ojos., (Kirkwood, 2009; Mingarro Castillo et al., 2013; Montoliu & Yturralde, 2018).

El albinismo puede presentar graves alteraciones como ausencia de retina central (fóvea), que conlleva una menor agudeza visual; el nistagmo; la fotofobia; el deslumbramiento; y una visión tridimensional reducida o inexistente (Montoliu & Yturralde, 2020).

Se puede encontrar dos tipos de albinismo atendiendo a la afectación o no de la piel y el cabello. De esta manera, está el albinismo óculo-cutáneo en el que hay afectación del cabello, la piel y los ojos y el albinismo ocular, donde solo estarían afectados los ojos (Kirkwood, 2009). Según el DSM-V, la mayoría de los casos de albinismo ocular son autosómicos recesivos; el patrón autosómico dominante es raro.

### **1.3. Impacto en la vida diaria de las Enfermedades Raras que afectan a la visión**

Es importante tener en cuenta el impacto de estas enfermedades en la vida diaria del paciente ya que afecta a su capacidad funcional, su autonomía personal, su salud mental y su calidad de vida. Las personas con una enfermedad rara visual conviven con las dificultades e inconvenientes sobrevenidos por una enfermedad poco frecuente pero también aquellos que se desprenden de una deficiencia visual. Los problemas más frecuentes a los que un paciente con una enfermedad rara se tiene que enfrentar son (Posada et al., 2008; Solves Almela, 2018):

Tiempo para recibir el diagnóstico largo, pudiendo sobrepasar los diez años de espera. Esto conlleva consecuencias graves, ya que puede producirse un empeoramiento de la enfermedad, pero también afecta emocional y psicológicamente debido al estado de inquietud e incertidumbre ante esta situación. Por otro lado, una cuarta parte de los pacientes con enfermedades raras tienen que salir de su comunidad autónoma para conseguir el diagnóstico.

- Desconocimiento de la enfermedad incluso por parte de profesionales médicos, lo que provoca que el paciente una vez que tiene el diagnóstico siga sintiendo incertidumbre ante qué va a ocurrir, cuál va a ser la evolución de la enfermedad.
- Suelen ser enfermedades altamente discapacitantes que llevan al paciente a ser dependiente en la mayoría de los casos.
- La falta de investigación lleva a que prácticamente la totalidad de estas enfermedades no tengan tratamiento o cura. Pero, además, hay pacientes que reciben un tratamiento no adecuado para su enfermedad o tienen dificultad para acceder al medicamento por ser demasiado caro, por no estar disponible en su comunidad autónoma o no hay existencias del producto entre otras.

Algunos de los problemas más frecuentes que enfrentan las personas con una deficiencia visual son:

- La pérdida de la visión nocturna, que dificulta la movilidad y la orientación en ambientes con poca luz o en la oscuridad.
- La pérdida de la visión periférica, que reduce el campo visual y genera una sensación de visión de túnel. Esto limita la percepción del entorno y aumenta el riesgo de accidentes o caídas debido a la dificultad para percibir obstáculos, bordillos, escaleras o cambios de nivel.
- La sensibilidad a la luz brillante, que provoca molestias o dolor ocular y puede empeorar la visión.
- La pérdida de la visión del color, que altera la apreciación de los objetos y dificulta la realización de algunas actividades cotidianas como leer, escribir o cocinar.
- La baja autoestima, el aislamiento social, la depresión o la ansiedad, que pueden derivarse de la dificultad para adaptarse a los cambios visuales y a las limitaciones que conllevan.
- Riesgo de aislamiento social y emocional debido a las barreras de comunicación y la falta de comprensión por parte de los demás.
- Dificultad para leer textos impresos o en pantallas, especialmente con poca luz o con fuentes pequeñas.
- Necesidad de usar lentes especiales, lupas, bastones u otros dispositivos de ayuda visual para mejorar su visión.
- Riesgo de accidentes o caídas debido a la pérdida de visión periférica y nocturna, que dificulta la percepción de obstáculos, bordillos, escaleras o cambios de nivel.

- En el caso de hipoacusia, dificultad para seguir conversaciones en ambientes ruidosos o con varias personas hablando al mismo tiempo, así como necesidad de usar audífonos, implantes cocleares u otros dispositivos de ayuda auditiva para mejorar su audición.
- Necesidad de aprender habilidades específicas para adaptarse a su condición, como el lenguaje de signos, el braille, la orientación y movilidad o el uso de tecnologías accesibles. Estas tecnologías suponen un sobre coste para estas personas, ya que son productos que se podrían considerar elitistas al incorporar soluciones innovadoras como alto contraste o voces sintetizadas. En España no existen ayudas para adquirir estos soportes que facilitan la inclusión social y laboral de estas personas, al tiempo que favorecen la igualdad en el acceso a la información y comunicación.

## **CAPÍTULO 2. RECURSOS DISPONIBLES PARA LAS PERSONAS CON UNA ENFERMEDAD RARA VISUAL**

Ante esta situación, es fundamental que las personas con una enfermedad rara visual reciban un diagnóstico precoz y un seguimiento médico adecuado para controlar la evolución de la enfermedad y prevenir posibles complicaciones. Además, es necesario que accedan a recursos y servicios especializados que les ayuden a mejorar su visión residual y a desarrollar estrategias para afrontar los retos diarios.

Algunos de estos recursos son:

### **Centro de salud de atención primaria**

Un Centro de Salud de Atención Primaria (CSAP) es una instalación sanitaria que ofrece atención médica primaria a la población local en un área determinada. Los CSAPs son la base del sistema de atención médica en España. La atención primaria se centra en la prevención de enfermedades y la promoción de la salud en lugar de simplemente tratar las enfermedades existentes.

Los CSAPs ofrecen servicios de atención médica preventiva, diagnóstico y tratamiento de enfermedades, gestión de enfermedades crónicas, servicios de salud mental y atención a la salud sexual y reproductiva, entre otros servicios. Además, pueden ofrecer servicios de fisioterapia, terapia ocupacional, trabajo social y otros servicios de apoyo para el cuidado de la salud.

Aunque estas enfermedades pueden ser tratadas por oftalmólogos especializados en hospitales, la atención primaria puede ayudar en la prevención y en la gestión de enfermedades crónicas y complicaciones asociadas.

En primer lugar, los CSAP pueden proporcionar información y orientación sobre la enfermedad y sus síntomas a las personas que han sido diagnosticadas con distrofia de retina. También pueden ofrecer información sobre las medidas preventivas y las opciones de tratamiento disponibles, incluyendo la remisión a un oftalmólogo especializado cuando sea necesario. Igualmente, desempeñan un papel importante en la gestión de las complicaciones asociadas con la enfermedad poco frecuente con limitación visual, como la pérdida de la visión, el riesgo de caídas y la depresión. Pueden trabajar con los pacientes para desarrollar un plan de atención personalizado que incluya la prevención y el tratamiento de estas complicaciones.

### **Centro de salud mental**

Los Centros de Salud Mental (CSM) pueden desempeñar un papel importante en la atención de la salud mental de las personas con una enfermedad que limita la visión porque, si bien estas

enfermedades afectan principalmente la salud ocular, también tienen un impacto significativo en la salud mental y emocional de las personas que las padecen.

Las personas con estos diagnósticos pueden experimentar ansiedad, depresión y otros problemas emocionales relacionados con la pérdida gradual de la visión. Los CSM pueden ofrecer servicios de apoyo emocional y terapia para ayudar a las personas a manejar estos sentimientos y a desarrollar estrategias para afrontar los desafíos que pueden surgir.

Estos profesionales trabajan con las personas afectadas para desarrollar un plan de atención personalizado, que incluye la prevención y el tratamiento de problemas de salud mental, proporcionado información y recursos para ayudar a las personas con enfermedad rara con afectación visual a aprender a vivir con la enfermedad y a adaptarse a los cambios que pueden surgir a medida que avanza la patología. Esto puede incluir la remisión a otros profesionales de la salud si es necesario, como psiquiatras o trabajadores sociales.

### **Servicio de oftalmología**

Los servicios de oftalmología ofrecen una variedad de diagnósticos, tratamientos y servicios de seguimiento para ayudar a las personas a manejar los efectos de la enfermedad y a mantener una buena salud ocular.

Ofrecen una variedad de diagnósticos, tratamientos y servicios de seguimiento para ayudar a las personas a manejar los efectos de la enfermedad y a mantener una buena salud ocular.

En primer lugar, con el diagnóstico para detectar las enfermedades en las primeras etapas, con exámenes regulares que diagnostiquen precozmente y tratar la enfermedad en sus primeras etapas. En segundo lugar, ofrecen los tratamientos para las distrofias de retina, incluyendo terapias farmacológicas, terapias con láser y cirugía. Con el seguimiento de la enfermedad, los oftalmólogos pueden ayudar a las personas a mantener una buena salud ocular y a mejorar su calidad de vida en general.

### **Servicio de neuro-oftalmología**

Aunque las enfermedades raras con afectación visual son enfermedades oculares, puede tener implicaciones neurológicas debido a su impacto en el nervio óptico y en la corteza visual.

Los servicios de neurología pueden ayudar en el diagnóstico de estas patologías poco frecuentes a través de la evaluación de los trastornos neurológicos que pueden acompañar a la enfermedad. Algunas patologías pueden estar asociadas con trastornos neurológicos como la ataxia y la neuropatía periférica, y estos síntomas pueden ser el primer indicio de una de estas patologías. La evaluación de los trastornos neurológicos por parte de un neurólogo puede ayudar a identificar la presencia de una distrofia de retina y permitir un diagnóstico y tratamiento temprano.

Hay distrofias de retina que pueden ser causadas por trastornos neurológicos subyacentes, como la enfermedad de Stargardt, que puede ser causada por mutaciones en el gen *ABCA4*. Los neurólogos

pueden trabajar con los oftalmólogos para evaluar los trastornos neurológicos subyacentes y diseñar tratamientos que aborden tanto los aspectos neurológicos como los oftalmológicos de la enfermedad, y también pueden ayudar la rehabilitación de los pacientes, incluyendo terapias de rehabilitación, como terapia ocupacional y física, que pueden ayudar a las personas a mejorar su fuerza, coordinación y capacidad para realizar actividades diarias.

### **Servicio de genética**

Los servicios de genética pueden desempeñar un papel clave en la atención de la salud de las personas con enfermedad rara con limitación visual.

La genética es un factor importante en la mayoría de las patologías citadas, y la identificación de fenotipos sindrómicos y/o mutaciones genéticas específicas puede ser esencial para el diagnóstico, el asesoramiento genético y el desarrollo de tratamientos personalizados. Permiten confirmar el diagnóstico clínico y realizar un asesoramiento genético y reproductivo adecuado. El asesoramiento genético puede ayudar a las personas a comprender cómo se hereda la enfermedad, las probabilidades de que sus hijos también la desarrollen y las opciones de tratamiento y prevención. Los genetistas clínicos y asesores genéticos pueden ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre la planificación familiar y el uso de tecnologías reproductivas para evitar la transmisión de la enfermedad a la descendencia.

Además, permite la posibilidad de crear grupos de pacientes genéticamente homogéneos para futuros ensayos clínicos, así como acceder a la terapia génica. Estos servicios pueden ayudar en el desarrollo de tratamientos personalizados para este colectivo de personas.

### **Servicio de otorrinolaringólogo**

Aunque a simple vista parezca que la especialidad de otorrinolaringología no está directamente relacionada con las patologías que afectan a la visión, esta rama de la medicina puede ayudar a las personas con esta condición de varias maneras.

En primer lugar, algunas personas afectadas pueden experimentar problemas de equilibrio y mareos, que pueden estar relacionados con trastornos del oído interno. Un otorrinolaringólogo puede realizar pruebas para evaluar el funcionamiento del sistema vestibular, que es responsable del equilibrio, y determinar si la causa de los síntomas se encuentra en el oído interno. En algunos casos, se pueden recomendar ejercicios de rehabilitación vestibular para mejorar la función del equilibrio y reducir los mareos.

Además, en los pacientes con síndrome de Usher es necesaria la evaluación de la audición como parte importante del manejo de la enfermedad.

### **Servicio de oncología**

La relación entre la oncología y las enfermedades raras oculares se debe a que algunos tipos de cáncer pueden afectar la visión y requerir un enfoque multidisciplinario para su tratamiento. Uno de

los cánceres oculares más comunes en niños es el retinoblastoma, que es un tumor maligno que se origina en las células de la retina y puede provocar la pérdida de la visión o incluso la muerte si no se trata a tiempo. Este cáncer ocular es considerado una enfermedad rara, ya que tiene una incidencia de aproximadamente 1 caso por cada 18,000-30,000 nacimientos en todo el mundo (Pérez Huitrón & Domínguez Castillo, 2019).

La relación entre la oncología y las enfermedades raras oculares requiere de un enfoque multidisciplinario para su tratamiento, ya que los pacientes pueden requerir atención oftalmológica, tratamiento oncológico, cuidados paliativos y rehabilitación visual, entre otros. Además, debido a que muchos de estos cánceres son considerados enfermedades raras, es importante que los pacientes tengan acceso a los tratamientos y los ensayos clínicos que estén disponibles para su condición.

### **Óptica y baja visión**

Las ayudas para la baja visión son herramientas esenciales para mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad visual. Estas ayudas permiten ampliar o mejorar las imágenes y, por lo tanto, facilitan el acceso a la información visual. Las ayudas para la baja visión pueden ser ópticas o electrónicas. Algunas de las ayudas ópticas más comunes incluyen lupas, telescopios, filtros solares y gafas especiales. Las ayudas electrónicas incluyen sistemas de video-magnificación y dispositivos de lectura de pantalla.

Además de las ayudas ópticas, también existen ayudas electrónicas para la baja visión. Los sistemas de video-magnificación, como los sistemas de ampliación de texto en una pantalla, pueden ser útiles para personas con discapacidad visual que necesitan ver imágenes ampliadas para realizar tareas cotidianas. Los dispositivos de lectura de pantalla son herramientas que leen el texto en una pantalla en voz alta para personas con discapacidad visual que tienen dificultades para leer texto pequeño o para aquellos que tienen una visión limitada.

Las ayudas para la baja visión son especialmente útiles para las personas con una patología visual poco frecuente, que a menudo experimentan una pérdida gradual de la visión con el tiempo. Las ayudas para la baja visión pueden ayudar a estas personas a mantener su independencia y mejorar su calidad de vida.

### **Neuropsicología**

La neuropsicología es una disciplina que se encarga de estudiar las funciones cognitivas, emocionales y conductuales del cerebro. En el caso de las enfermedades raras oculares, la neuropsicología juega un papel importante ya que estas afecciones pueden afectar la función visual, lo que a su vez puede tener un impacto significativo en el bienestar emocional, cognitivo y social de las personas afectadas.

La neuropsicología puede proporcionar herramientas y estrategias para ayudar a las personas a adaptarse a su nueva situación visual y mantener una buena calidad de vida.

Además, la neuropsicología también puede ser útil en el diagnóstico y seguimiento de enfermedades raras oculares. Por ejemplo, en el caso de la enfermedad de Stargardt, que es una forma de degeneración macular hereditaria, se ha demostrado que la evaluación neuropsicológica puede ser útil para detectar la afectación de las funciones cognitivas visuales en las primeras etapas de la enfermedad.

### **Equipo de trasplantes**

El equipo de trasplantes es un componente crucial en el tratamiento de algunas distrofias de retina. Las distrofias de retina son enfermedades degenerativas que afectan a la estructura y función de la retina, y pueden llevar a la ceguera en etapas avanzadas de la enfermedad. En algunos casos, los trasplantes pueden ofrecer una solución para restaurar la visión.

Existen varios tipos de trasplantes que pueden ser útiles en el tratamiento de las distrofias de retina, entre ellos los trasplantes de células madre y los trasplantes de retina. Los trasplantes de células madre se están investigando como una forma de reemplazar las células dañadas en la retina y promover su regeneración. Los trasplantes de retina, por otro lado, implican la sustitución de la retina dañada por una retina sana de un donante. El trasplante de células madre es un área de investigación muy activa, con numerosos estudios en curso para determinar su seguridad y eficacia en el tratamiento de diversas enfermedades de la retina.

### **Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)**

Los CSUR son Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud que proporcionan asistencia a personas afectadas por una determinada enfermedad en todo el territorio nacional. Los objetivos del CSUR son mejorar la equidad en los servicios de alto nivel de especialización de todos los ciudadanos cuando lo precisen, así como concentrar la experiencia de alto nivel de especialización y garantizar una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente.

En España existen siete CSUR destinados a patologías oculares, 2 de ellos a distrofias hereditarias de retina.

Los CSUR pueden pertenecer o colaborar con una red europea de referencia, en el caso de las enfermedades raras visuales al *ERN-EYE* (European Reference Network) dedicada a las enfermedades raras de los ojos.

### **Trabajador social**

El papel del trabajador social en la atención a las personas con enfermedades raras visuales es crucial para ayudar a mejorar su calidad de vida y promover su integración social. Son profesionales que se enfocan en las necesidades emocionales, sociales y económicas de los pacientes y sus familias.

Uno de los aspectos más importantes del desempeño de un trabajador social en relación a las enfermedades raras visuales es brindar información y apoyo emocional a los pacientes y sus familias. Esto implica proporcionar información sobre la enfermedad y sus consecuencias, así como ayudar

a las personas a entender su diagnóstico y el proceso de tratamiento. Ofrecen asesoramiento y orientación sobre los recursos disponibles, como servicios de atención médica especializada, ayudas técnicas y servicios de apoyo a la comunidad.

Además, el trabajador social puede ayudar a fomentar el autocuidado y la autoestima en las personas con enfermedades raras visuales. Esto puede incluir ofrecer consejos y estrategias para manejar la enfermedad, aumentar la confianza en sí mismos y mejorar su autoimagen. Los trabajadores sociales también pueden promover el ocio y la participación social, ofreciendo información sobre actividades de ocio adaptadas a las necesidades de las personas con enfermedades raras visuales y ayudando a las personas a conectarse con grupos de apoyo o asociaciones que puedan proporcionar un ambiente de apoyo.

En algunos casos, puede ayudar a las personas con las enfermedades raras visuales a acceder al empleo y la educación. Esto puede implicar ayudar a las personas a encontrar oportunidades de empleo que sean adecuadas para sus habilidades y necesidades, o facilitar la conexión con programas de capacitación y educación que les permitan adquirir nuevas habilidades y conocimientos.

## **Psicología**

Los psicólogos pueden desempeñar un papel importante en el apoyo emocional y la rehabilitación de las personas con enfermedades raras visuales. A menudo, las enfermedades raras visuales pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida y el bienestar emocional de las personas afectadas, así como en sus familias y cuidadores. En este sentido, los psicólogos pueden proporcionar una terapia individualizada y también organizar grupos de apoyo para personas con estas patologías y sus familias.

La terapia individual puede ayudar a las personas con una enfermedad rara visual a manejar los sentimientos de pérdida, ansiedad, estrés y depresión que pueden surgir como resultado de su condición. También puede ayudar a las personas a desarrollar estrategias de afrontamiento efectivas para enfrentar los desafíos asociados con su enfermedad, como la pérdida de visión o la discapacidad visual.

Además, los grupos de apoyo pueden proporcionar un espacio seguro y acogedor para que las personas con estas patologías compartan sus experiencias y se apoyen mutuamente. Los grupos de apoyo pueden ser particularmente útiles para las personas que pueden sentirse aisladas o incomprendidas debido a su condición, y pueden ofrecer una red de apoyo y recursos que pueden ayudar a mejorar su calidad de vida.

Es importante destacar que los psicólogos no solo trabajan con personas afectadas por una enfermedad rara visual, sino también con sus familias y cuidadores. La atención y el apoyo emocional que reciben las familias y los cuidadores pueden tener un impacto significativo en la capacidad de las personas afectadas por una de estas enfermedades para adaptarse y sobrellevar su condición. Los psicólogos pueden ofrecer asesoramiento y apoyo emocional a los cuidadores y miembros

de la familia, y ayudarles a desarrollar estrategias efectivas para manejar el estrés y las demandas emocionales asociadas con el cuidado de una persona con enfermedad rara visual.

### **Rehabilitador visual**

La rehabilitación visual es un proceso importante para las personas que viven con enfermedades raras visuales, ya que muchas de estas afecciones pueden afectar la función visual y limitar la capacidad de realizar actividades diarias. El objetivo de la rehabilitación visual es ayudar a las personas a maximizar su capacidad visual y mejorar su calidad de vida.

Los programas de rehabilitación visual son personalizados y adaptados a las necesidades individuales de cada paciente. Ejercicios para mejorar el enfoque, el seguimiento y el escaneo visual son comunes en la rehabilitación visual para personas con una enfermedad rara visual, y con ellos pueden mejorar la capacidad de una persona para enfocar objetos a diferentes distancias, seguir objetos en movimiento o escanear un área visualmente.

Además, la rehabilitación visual puede incluir técnicas para mejorar la movilidad y la orientación. Las personas con enfermedades raras visuales pueden tener dificultades para desplazarse en diferentes entornos y para realizar tareas cotidianas, como cocinar, leer etiquetas de alimentos o cruzar una calle. Los técnicos rehabilitadores pueden enseñar técnicas de movilidad, como la utilización de bastones o perros guía, y ayudar a las personas a desarrollar habilidades de orientación y movilidad para mejorar su independencia y seguridad.

### **Terapeuta ocupacional**

El terapeuta ocupacional es un profesional de la salud que se encarga de promover la independencia y la participación activa en la vida diaria de las personas con discapacidades físicas, psicológicas o sociales. En el caso de las enfermedades raras oculares, el terapeuta ocupacional puede jugar un papel clave en la rehabilitación y la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas.

Este profesional trabaja para identificar y comprender las necesidades individuales de cada paciente, así como para desarrollar un plan de tratamiento personalizado que tenga en cuenta sus habilidades, limitaciones y objetivos personales. En el contexto de las enfermedades raras visuales, puede utilizar una variedad de técnicas y herramientas para ayudar a las personas a adaptarse a su discapacidad visual y a desarrollar habilidades para la vida diaria.

Una de las principales áreas de enfoque en el tratamiento de enfermedades raras visuales es la adaptación del entorno. Esto puede incluir la modificación de la iluminación y la eliminación de obstáculos para mejorar la seguridad y la movilidad en el hogar y otros lugares comunes, el aprendizaje de habilidades de movilidad y orientación, así como el uso de bastones y perros guía.

El terapeuta ocupacional también puede trabajar con pacientes para ayudarles a adaptar sus actividades de ocio y recreo a su discapacidad visual.

## **Técnico de empleo**

El papel del técnico de empleo en la atención a los pacientes con enfermedades raras visuales es esencial para ayudarles a integrarse en el mercado laboral y lograr un empleo adecuado a sus capacidades y limitaciones visuales. Trabajando en estrecha colaboración con el paciente para identificar sus habilidades, intereses y objetivos profesionales, y luego busca oportunidades de empleo que se ajusten a sus necesidades y habilidades visuales, el técnico de empleo también puede proporcionar capacitación y asesoramiento sobre adaptaciones y ayudas técnicas que puedan ser necesarias para el trabajo, como el uso de tecnologías de asistencia, sistemas de iluminación adecuados o modificaciones en la disposición del espacio de trabajo. Además, puede ofrecer asesoramiento sobre derechos laborales y leyes de discapacidad.

## **Servicio de ayuda a domicilio**

El servicio de ayuda a domicilio es un recurso fundamental para las personas con discapacidad visual, ya que les permite recibir asistencia personalizada en su hogar para realizar tareas cotidianas y mejorar su calidad de vida.

En el caso de las personas con enfermedades raras visuales, la ayuda a domicilio puede ser especialmente importante para aquellas que tienen dificultades para realizar actividades básicas de la vida diaria, como cocinar, limpiar, ir de compras o cuidar de sí mismas.

## **Centro de día**

Se trata de instalaciones especializadas en personas mayores o personas con discapacidad o con dependencia, donde un grupo de profesionales se dedica a la prevención, tratamiento y cuidado de sus usuarios solo durante unas determinadas horas del día.

Para las personas con discapacidad visual, los centros de día pueden proporcionar una variedad de servicios específicos, como la rehabilitación visual y la enseñanza de habilidades para la vida diaria adaptadas a sus necesidades visuales, como la orientación y movilidad. También pueden ofrecer servicios de apoyo emocional, asesoramiento y recursos para ayudar a los usuarios a adaptarse y hacer frente a su discapacidad visual.

En general, los centros de día pueden ser una valiosa herramienta para mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad visual y sus cuidadores, ya que también supone un tiempo de respiro para la familia.

## **Grupo terapéutico o grupo de ayuda mutua**

Los grupos de apoyo, al igual que las asociaciones de pacientes, son una herramienta fundamental para brindar apoyo emocional a las personas con enfermedades raras visuales.

Estos grupos reúnen a personas que comparten la misma condición, y les brindan un espacio seguro y acogedor para compartir sus experiencias, desafíos y preocupaciones. Los miembros de

estos grupos pueden apoyarse mutuamente y compartir estrategias para afrontar la enfermedad y mejorar su calidad de vida.

En algunos casos, estos grupos también pueden participar en actividades de sensibilización y entrenamiento en habilidades sociales para afectados.

### **Valoración de la discapacidad**

La valoración de la discapacidad en personas con enfermedad rara visual es un proceso fundamental para determinar el grado de discapacidad y las necesidades específicas de atención y apoyo. La discapacidad visual puede variar ampliamente en función del tipo y la gravedad de la enfermedad rara ocular, y la evaluación de la discapacidad puede ser compleja y requiere un enfoque multidisciplinar.

La valoración de la discapacidad es realizada por las comunidades autónomas, que utilizan un sistema de puntuación estándar para evaluar el grado de discapacidad. Estas evaluaciones pueden ser necesarias para acceder a servicios y apoyos específicos, como ayudas técnicas, servicios de atención domiciliaria, exenciones fiscales o pensiones por discapacidad.

Es importante destacar que la valoración de la discapacidad no debe ser vista como una evaluación estática o definitiva. La discapacidad visual puede cambiar con el tiempo y con los tratamientos disponibles, por lo que la valoración debe ser periódica y actualizada para adaptarse a las necesidades cambiantes de la persona afectada.

### **Valoración de la dependencia**

La valoración de la dependencia en personas con enfermedad rara visual es un proceso que permite determinar el grado de ayuda que necesita una persona para realizar actividades básicas de la vida diaria debido a su condición visual. Esta valoración se lleva a cabo con el fin de establecer el nivel de apoyo que requiere el individuo, ya sea en el ámbito domiciliario o en el de atención residencial.

En España, el sistema de valoración de la dependencia se lleva a cabo a través del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), que evalúa el grado de dependencia en función de tres niveles: dependencia moderada, dependencia severa y gran dependencia. Para llevar a cabo esta valoración se tienen en cuenta diferentes factores, como el grado de limitación en la realización de actividades básicas, la necesidad de ayuda de terceras personas, la capacidad de orientación y movilidad, y otros aspectos relacionados con la salud y el bienestar.

La valoración de la dependencia en personas con enfermedad rara visual es importante para determinar y acceder al tipo de atención y apoyo que necesitan estas personas, ya que les permite acceder a los recursos y servicios de atención adecuados a sus necesidades.

## **Asociación de pacientes o de familiares de afectados**

Las asociaciones de pacientes en el ámbito de las enfermedades raras visuales desempeñan un papel fundamental en la promoción de la conciencia y la educación sobre estas enfermedades, así como en la defensa de los derechos y necesidades de los pacientes y sus familias. Entre las funciones que suelen desarrollar se encuentran las siguientes:

1. **Información y asesoramiento:** Las asociaciones proporcionan información y asesoramiento sobre la enfermedad, las opciones de tratamiento y los recursos disponibles. También pueden ofrecer orientación sobre cómo acceder a la atención médica y los servicios de apoyo.
2. **Apoyo emocional:** Las asociaciones de pacientes brindan apoyo emocional a los pacientes y sus familias, a menudo a través de grupos de apoyo y otros programas que les permiten compartir sus experiencias y preocupaciones con personas en situaciones similares.
3. **Defensa de los derechos de los pacientes:** Las asociaciones de pacientes pueden trabajar en la defensa de los derechos de los pacientes, incluyendo la promoción de la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos, la lucha por la igualdad de acceso a la atención médica, la promoción de políticas públicas que aborden las necesidades de los pacientes, y la defensa de los derechos legales y civiles de los pacientes.
4. **Promoción de la investigación:** Las asociaciones de pacientes también pueden participar en la promoción de la investigación en la enfermedad rara visual, apoyando proyectos de investigación y trabajando en colaboración con investigadores y profesionales de la salud.

Además, en España varias de estas entidades se aglutinan en federaciones y organizaciones que trabajan por mejorar las condiciones de vida de las personas con una enfermedad visual poco frecuente, potenciar la investigación y visibilizar estas patologías y sus consecuencias, así como sus necesidades y sus fortalezas. Así nace la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), entidad declarada de utilidad pública y con más de 30 años de experiencia. Esta federación cuenta con diez asociaciones y tiene como misión avanzar en el conocimiento de las causas y consecuencias de las distrofias hereditarias de retina, con el objetivo de posibilitar tratamientos que palien sus efectos y en última instancia de su curación y erradicación. Además, desde 1992 edita y publica semestralmente su revista *Visión*, para visibilizar estas enfermedades. En 1998 FARPE crea la Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) cuya finalidad es contribuir a erradicar las enfermedades heredo-degenerativas de la retina. Para ello otorga anualmente una ayuda económica a la investigación en estas patologías.

Otra organización que engloba a varias asociaciones de pacientes con enfermedades raras visuales es el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) creado en el 2018 y que aglutina a 22 entidades de pacientes. Su objetivo es ayudar a que las personas afectadas por enfermedades raras oculares en España puedan acceder a terapias avanzadas a través de redes europeas de investigación. Las entidades a las que representa son las más heterogéneas, pues no atiende solo a distrofias de retina, sino que también cuenta entre sus socios a entidades con afecciones

neuro-oculares, del globo ocular y corneales, así como otras enfermedades raras que afectan a la visión, como Sjögren o Wólfram.

### **Tiflotécnico**

El tiflotécnico es un profesional especializado en el diseño y la adaptación de tecnologías para personas con discapacidad visual. Los tiflotécnicos pueden adaptar tecnologías accesibles, como los teléfonos inteligentes, las tablets, los ordenadores o los relojes adaptados, que pueden facilitar su acceso a la información, la comunicación y el ocio, al igual que adaptar la tecnología del hogar para facilitar la vida diaria de las personas con discapacidad visual.



## **CAPÍTULO 3. METODOLOGÍA**

### **3.1. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN**

La finalidad principal de este proyecto consiste en la recopilación de información sobre la situación actual de los pacientes con una enfermedad rara con afectación visual en España.

#### *3.1.1. Objetivo General*

- Realizar un estudio descriptivo sobre la situación sociosanitaria de las personas con una enfermedad rara con afección visual en España.

#### *3.1.2. Objetivos Específicos*

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

### **3.2. DISEÑO METODOLÓGICO**

#### *3.2.1 Tipo de diseño*

El diseño de investigación adecuado para dar respuesta al objetivo principal será de carácter transversal, descriptivo y observacional. Se pretende obtener una información objetiva y cuantitativa que permita describir cómo se distribuyen en España actualmente las enfermedades raras con afectación visual en cuanto a prevalencia y factores asociados.

Se ha realizado un estudio observacional descriptivo de la morbilidad visual de la población española. Para el análisis estadístico se ha tenido en cuenta las variables demográficas de edad, enfermedad, sexo, comunidad autónoma de procedencia y edad de debut de la enfermedad.

### 3.2.2. Población de estudio, muestra, criterios de inclusión y técnicas de muestreo

Los participantes en este proyecto de investigación serán personas con una enfermedad rara con afectación visual en España. Estas enfermedades serían, entre otras:

1. Retinosis Pigmentaria
2. Neuropatía óptica de Leber
3. Glaucoma (enfermedad rara)
4. Bardet-Biedl
5. Distrofia de conos y bastones
6. Catarata congénita
7. Queratocono
8. Albinismo
9. Enfermedad de Stargardt
10. Síndrome de Usher
11. Amaurosis congénita de Leber
12. Retinoblastoma
13. Acromatopsia
14. Aniridia
15. Degeneración macular juvenil con hipotricosis
16. Degeneración macular miópica
17. Síndrome de Stickler
18. Coroideremia
19. Enfermedad de Best
20. Otra

Tomando como base la prevalencia de estas enfermedades recogida en el portal de las enfermedades raras Orphanet, se calcula que aproximadamente este número alcanza las 69626 personas.

Por tanto, para que la muestra tenga un nivel de confianza del 95% y un margen de error del 5% deberían participar en el estudio 382 personas.

El muestreo fue aleatorio simple, es decir se seleccionó un subconjunto de la población de forma aleatoria y sin reemplazo, lo que significa que cada elemento tuvo la misma probabilidad de ser seleccionado para formar parte de la muestra. Esta técnica permitió seleccionar una muestra representativa de una población más grande.

La población de estudio era la población española con enfermedades raras con afectación visual, por lo que no pudieron participar en el estudio aquellos pacientes que no residieran en territorio español o que no presentaran una enfermedad rara con afectación visual. Para llegar a esta población,

se contactó con las plataformas de pacientes de España de enfermedades raras con patologías de afectación visual, con la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), con el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) y con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Se mantuvieron entrevistas con los presidentes de cada una de estas entidades para conocer su posición sobre la necesidad de información y de investigaciones específicas en enfermedades raras visuales. Todas las partes manifestaron su interés en participar y colaborar en la difusión de la investigación como de los posteriores resultados, así como en la búsqueda de participantes para la encuesta.

El resultado fue la participación de 470 personas y 43 enfermedades visuales poco frecuentes.

### *3.2.3. Herramienta y Procedimiento de recogida de datos*

Se elaboró una herramienta ad hoc para la recogida de datos en marzo de 2022. Esta herramienta consistió en un cuestionario que fue sometido a un juicio de expertos y a una aplicación piloto para su validez de contenido y de aplicabilidad. Esto llevó a realizar cambios en el cuestionario original. Se obtuvo de esta manera un instrumento definitivo llamado “Cuestionario EDERVE” que consta de tres bloques: 1. Datos sociodemográficos, 2. Sanidad y 3. Recursos y Servicios del paciente. La validación de esta herramienta fue publicada en el 2022 (Peñalver-García et al., 2022).

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.

El instrumento de recogida de datos estuvo alojado en una página web accesible y destinada únicamente a este fin, propia del grupo de investigación durante los meses de mayo a octubre de 2022. El enlace al instrumento se difundió, junto a una carta de presentación del estudio y del grupo de investigación (GISERV), entre las diferentes entidades españolas relacionadas con las enfermedades raras o enfermedades raras con afectación visual mediante correo electrónico.

Para garantizar el acceso pleno y accesible a la encuesta, ésta se alojó en una página web compatible con los sistemas de voz de Android, IOS y NVIDEA y de los sistemas aumentativos para móviles y ordenadores. Además, se facilitó un número de teléfono para poder participar telefónicamente en la misma con el apoyo de una persona entrenada a tal fin.

#### Validación del cuestionario

El proceso de validación conllevó una fase de validez de contenido y otra fase de aplicación piloto.

Para la primera se realizó un juicio de expertos compuesto por nueve jueces expertos en enfermedades poco frecuentes de diferentes ámbitos científicos y/o profesionales (oftalmólogos, ópticos-optometristas, genetistas e investigadores del ámbito social) y además se consideró también

importante incluir a un paciente en el grupo de expertos. Se elaboró una escala Likert de 1 (NADA) a 5 (TOTAL) para que los jueces valoraran la claridad, la relevancia y la suficiencia de cada ítem del Cuestionario EDERVE, así como del título, las instrucciones, la carta de presentación, la extensión y la organización de los ítems. Además, se ofreció un espacio para que recogieran sugerencias de mejora. Una vez recogidos los datos de los jueces se calculó la media de las respuestas y se obtuvo puntuaciones superiores a 4 en todos los apartados valorados. Así mismo, ocurrió al calcular el coeficiente de validez de contenido (CVC) superando 0.8 puntos en todos los ítems del EDERVE. Además, se tuvieron en cuenta algunas de las sugerencias de los jueces de modificación, eliminación o adición de ítems y/o respuestas.

Posteriormente, en una segunda fase, y ya alojado el cuestionario EDERVE definitivo en la página web, se llevó a cabo una aplicación piloto para comprobar su aplicabilidad. Se envió a una muestra de diez personas con una enfermedad visual poco frecuente que previamente habían dado su consentimiento telefónicamente y que fueron seleccionados entre los socios de Retina Murcia. Tras la cumplimentación del cuestionario, se volvió a contactar telefónicamente con ellos para realizar una entrevista en la que se pretendía conocer si habían tenido dificultades a la hora de contestar el cuestionario. En este sentido, el 100% de los participantes contestaron satisfactoriamente a las preguntas de la entrevista sobre la aplicabilidad del cuestionario EDERVE. Así mismo, se comprobó que se recogían correctamente las respuestas en la página web y que los datos se podían extraer a una hoja Excel.

Con todo esto, se procedió al lanzamiento del cuestionario EDERVE de forma masiva en el territorio nacional.

#### *3.2.4. Categorías de análisis y análisis de datos*

Para dar respuesta al objetivo específico 1 “Obtener información epidemiológica sobre la prevalencia de las enfermedades raras visuales y sus formas sindrómicas” se han tenido en cuenta las siguientes variables, todas ellas relevantes para alcanzar el objetivo principal de este estudio:

##### 1. Variables independientes

- Edad
- Sexo
- Comunidad Autónoma de residencia
- Enfermedad

##### 2. Variables independientes

- Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

Las variables independientes creadas para dar respuesta al segundo objetivo específico, “Conocer el acceso al diagnóstico de los afectados de una enfermedad rara con afectación visual en relación al tiempo de diagnóstico, al estudio genético, a si ha habido un desplazamiento para ello y al especialista que lo ha dado” fueron:

- Tiempo de espera del diagnóstico.
- Desplazamiento para obtener el diagnóstico.
- Especialista que da el diagnóstico.
- Acceso al diagnóstico genético.

Por último, el tercer y último objetivo al que se da respuesta es el de “Identificar los recursos y servicios disponibles y necesitados por los pacientes de una enfermedad rara con afectación visual”, que se relaciona con la variable independiente:

- Acceso a recursos, apoyos y servicios.



## CAPÍTULO 4. RESULTADOS

### 4.1. Descripción de la muestra

Se obtuvieron un total de 470 encuestas.

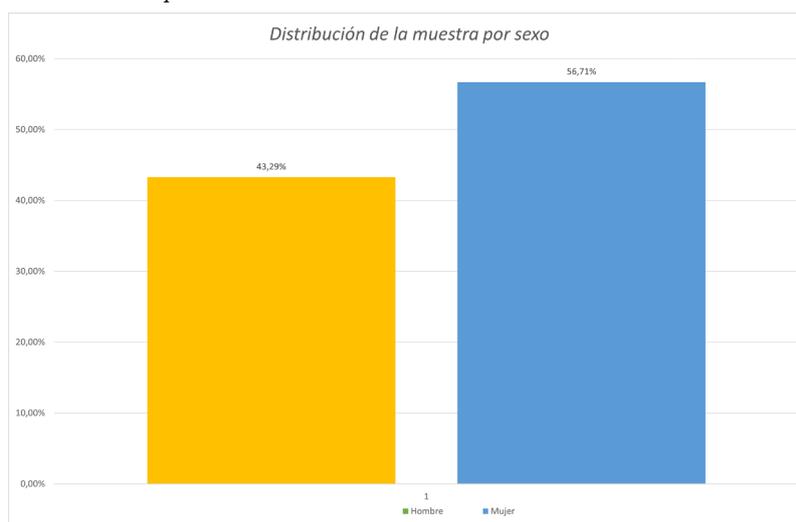
#### Edad

La franja de edad de la muestra fue de 0 a 80 años, siendo la media de edad de 43.7 años. Por enfermedades, la edad de los participantes fue de 50.1 años para retinosis pigmentaria, de 44.6 años para Usher, de 40 años para enfermedad de Stargardt, de 38 años para neuropatía óptica hereditaria de Leber, de 25 años para síndrome de Bardet-Biedl, de 47.4 para distrofia de conos y bastones y, por último, para retinoblastoma la media de edad fue de 15.8 años.

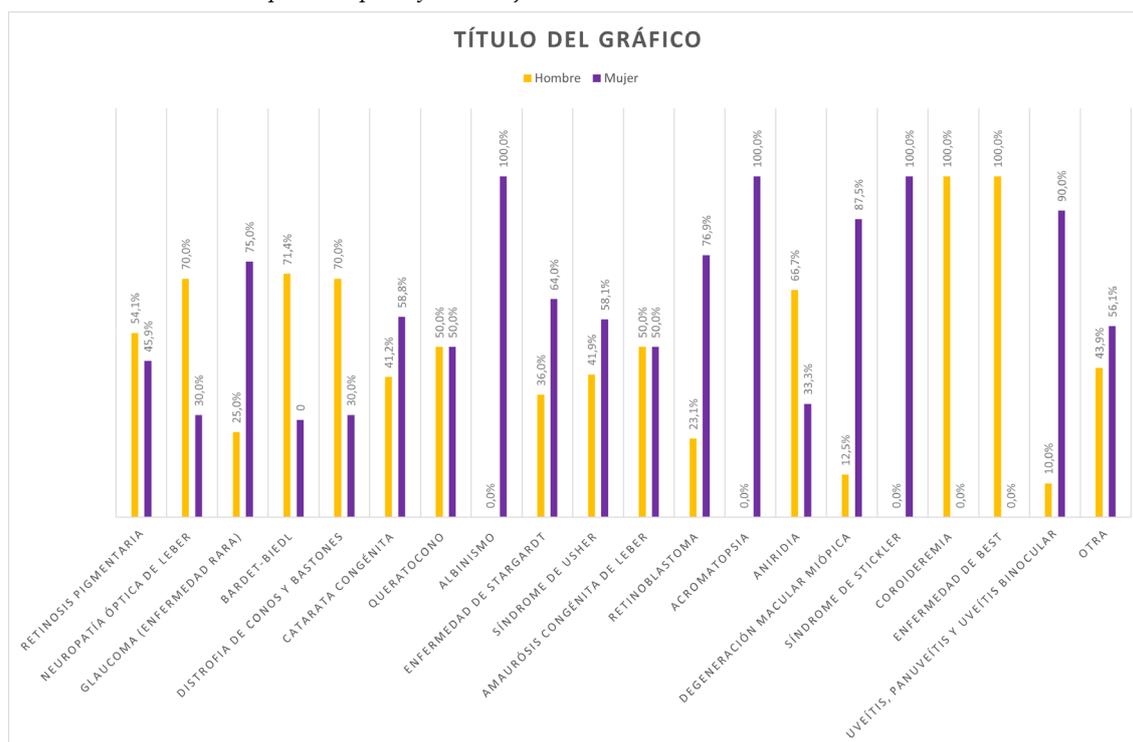
#### Sexo

De las 470 personas que participaron en el estudio, un 56.8% eran hombres y un 43.2% eran mujeres como se recoge en la Figura 1.

**Figura 1**  
*Distribución de la muestra por sexo*



Si se analizan los datos por enfermedades, se observa que tanto en la neuropatía óptica de Leber (LHON) como en distrofia de conos y bastones se presentan mayoritariamente en hombres, representando el 70% de la muestra, y sube al 71% en la enfermedad de Bardet-Biedl y al 100% en coroideremia y enfermedad de Best. En el lado contrario, los 5 pacientes con Síndrome de Stickler son mujeres, al igual que la acromatopsia y el albinismo, y el 75% en el glaucoma (Figura 2).

**Figura 2***Distribución de los pacientes por enfermedad y sexo*

### Distribución geográfica de la muestra

Las comunidades autónomas donde más encuestas se han registrado son por este orden Comunidad Valenciana con 127 encuestas, seguida de Andalucía con 83 y Región de Murcia con 82 encuestas. En contrapunto, han participado 2 personas de La Rioja, otras 2 de Cantabria y 1 de Navarra. En las comunidades autónomas donde se ha registrado mayor participación, la patología con una muestra más alta ha sido la retinosis pigmentaria, rozando el 70% de la muestra recogida en Comunidad Valenciana (n=85 sobre 127 encuestados) y casi el 65% de los encuestados en la Región de Murcia (n=53 sobre 82 encuestados).

### Enfermedades registradas

De las 470 personas encuestadas, 242 están afectadas por retinosis pigmentaria, lo que equivale al 51.5%. Le sigue síndrome de Usher con 31 personas afectadas (6.60%) y Neuropatía Óptica de Leber con 6.38% (n=30) del total de la muestra. La enfermedad de Stargardt tiene una representación en la muestra de 25 personas (5.3%), le sigue uveítis con 20 personas (4.3%), catarata congénita con 19 pacientes (4.04%), retinoblastoma con 13 personas (2.8%) y distrofia de conos y bastones tiene una representación de 10 pacientes (2.12%). Con una menor representatividad encontramos el síndrome de Bardet-Biedl con 7 pacientes (1.5%). Las enfermedades con menos representación en la muestra son amaurosis congénita de Leber, albinismo y glaucoma, cada una de ellas con 4 participantes, lo que equivale al 0.9% de la muestra. Después le siguen las atroñas del nervio óptico (exceptuando neuropatía óptica de Leber y amaurosis congénita de Leber) el 0.85%, aniridia, con 3 participantes (0.63% de los pacientes), la degeneración macular miópica con 2 pacientes (0.42%) y coroideremia

con un solo paciente (0.21%) y, por último, síndrome de Stickler, 0.4%, y acromatopsia y enfermedad de Best, con un 0.2%.

#### 4.2. Análisis de los resultados

A continuación, se exponen los resultados dando respuesta a los objetivos específicos y mediante las variables establecidas.

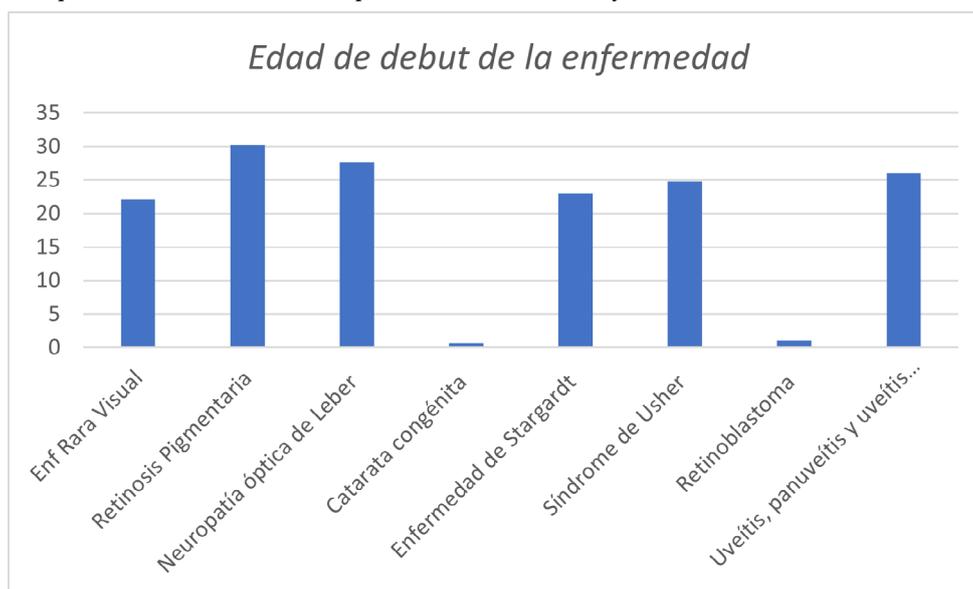
#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

La edad media de inicio de los primeros síntomas de las enfermedades raras con afectación visual es de 22.1 años. Esta edad sube para los pacientes con enfermedad de Stargardt a los 23, a 24.8 años para el síndrome de Usher, y neuropatía óptica de Leber asciende a los 27.7 años y a los 30.2 años las personas con retinosis pigmentaria.

En contrapunto, en el caso del retinoblastoma los primeros síntomas y el diagnóstico se producen en el primer año de vida. Todo esto se recoge en la Figura 3.

**Figura 3**

*Descriptivo de la edad de inicio de los primeros síntomas de las enfermedades raras visuales*



#### Tiempo de espera del diagnóstico

Con respecto al tiempo de espera para alcanzar un diagnóstico clínico (Tabla 1) podemos comprobar que más del 64% de los pacientes lo obtuvieron en menos de un año, el 12.1% tardó entre 1 y 3 años en conseguirlo, un 7.7% esperó hasta 10 años y el 7.2% de los pacientes tuvo que esperar más de 10 años. Tan solo el 3.2% de los pacientes con una enfermedad rara que afecta a la visión no ha obtenido un diagnóstico. Por otro lado, el 27.2% de los participantes manifiestan haber obtenido un diagnóstico erróneo antes de conseguir el definitivo, como se observa en la Tabla 2.

**Tabla 1**  
*Descriptivo del tiempo de espera del diagnóstico*

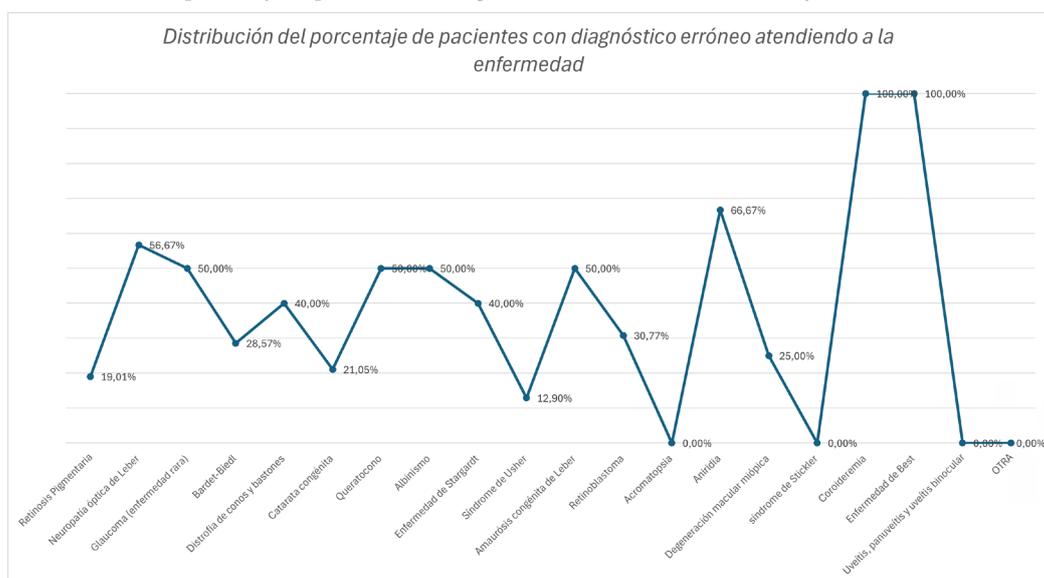
<b>Tiempo diagnóstico clínico</b>		
	n	%
Menos de 3 meses	185	39.4
De 3 meses a 1 año	117	24.9
De entre 1 a 3 años	57	12.1
Entre 3 y 10 años	36	7.7
Más de 10 años	34	7.2
Aún no tengo diagnóstico	15	3.2
No me acuerdo/No lo sé	26	5.5

**Tabla 2**  
*Porcentaje de pacientes con diagnóstico erróneo*

<b>Diagnóstico erróneo</b>		
	n	%
Sí	128	27.2
No	342	72.8

Si atendemos a las enfermedades encontramos que la enfermedad en la que más diagnósticos erróneos, como se aprecia en la Figura 4, encontramos que es en la coroideremia y enfermedad de Best donde se da en la totalidad los pacientes encuestados, seguido de aniridia con el 66,7% de los mismos, la neuropatía óptica de Leber, con el 56.7 y glaucoma, queratocono, albinismo y amaurosis congénita de Leber con la mitad de los pacientes. En contraposición, en acromatopsia no se da esta situación en ningún caso.

**Figura 4**  
*Distribución del porcentaje de pacientes con diagnóstico erróneo atendiendo a la enfermedad*

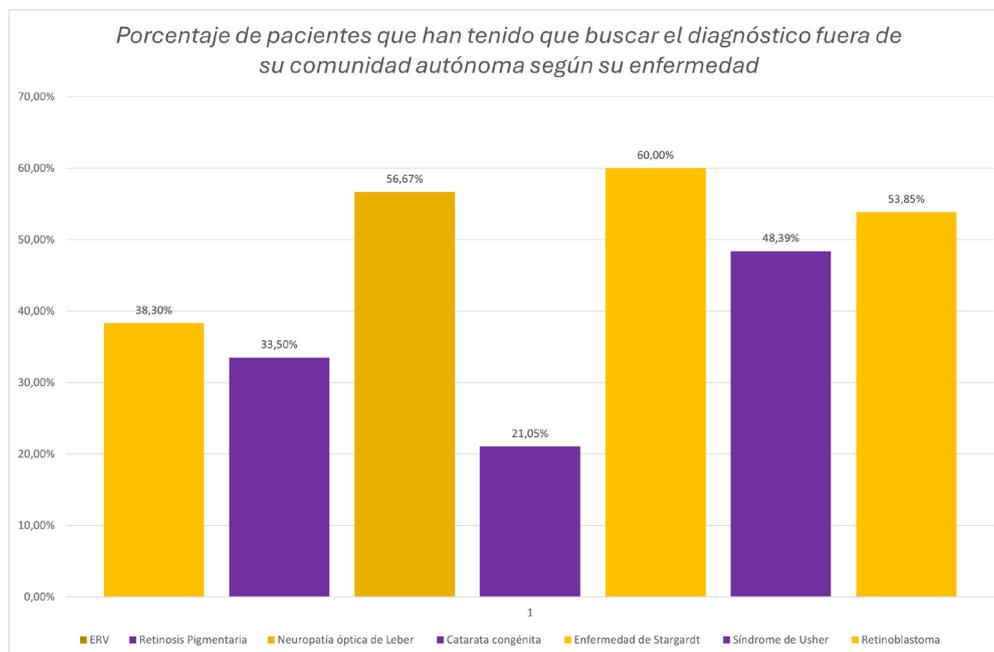


## Desplazamiento para obtener el diagnóstico

En la Figura 5 se recoge los porcentajes de pacientes que tuvieron que viajar fuera de su provincia para obtener el diagnóstico en referencia a la enfermedad. Casi el 40% de los pacientes con una enfermedad rara con afección visual que participaron en el estudio tuvo que desplazarse fuera de su provincia para conseguir el diagnóstico clínico de su enfermedad. Esa cifra solo es ligeramente inferior, el 33.47% para los pacientes con retinosis pigmentaria y se eleva al 48.4% para el síndrome de Usher, al 53.8% para retinoblastoma, al 56.7% para la neuropatía óptica de Leber y alcanza el 60% para pacientes con enfermedad de Stargardt.

**Figura 5**

*Porcentaje de pacientes que han tenido que buscar el diagnóstico fuera de su comunidad autónoma*



Por comunidades (Figura 6) supone que la totalidad de pacientes de Navarra y Cantabria salen de su comunidad autónoma, el 80% en el caso de Baleares. En La Rioja, Castilla La Mancha, Extremadura y Castilla León supone más de la mitad de las personas que han obtenido un diagnóstico lo han hecho viajando. Por el contrario, en Madrid tan solo han tenido que desplazarse el 14.9% de sus pacientes con enfermedad rara visual y en Cataluña el 27.3%.

## Especialista que da el diagnóstico

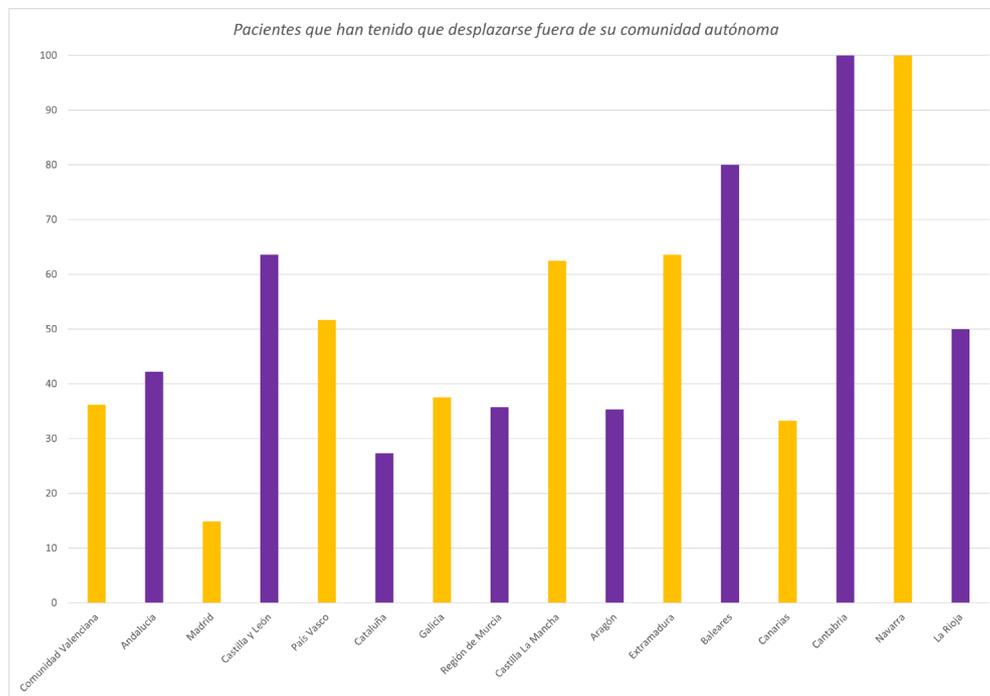
Las Tablas 3 y 4 recogen el porcentaje de los profesionales sanitarios que dan el primer diagnóstico y los que derivan a la unidad de genética para la realización de la correspondiente prueba y confirmación de ese diagnóstico clínico. Al preguntar a los pacientes sobre su confirmación del diagnóstico clínico y mediante el estudio genético, nos encontramos con que es el oftalmólogo, en el 87% de los casos, quien hace el primer diagnóstico y en casi el 64% quien lo deriva a estudio genético.

En cuanto a los médicos de atención primaria y/o pediatras, representan el 2.8% de los profesionales en realizar ese primer diagnóstico, pero llevan a cabo el 9% de las derivaciones para la

confirmación mediante prueba genética. Es el especialista en genética el que da un primer diagnóstico en el 4% de los pacientes; mientras que los neurólogos realizan un 4.3% de los diagnósticos de enfermedades raras con afección visual y derivan al genetista a más del 6% de los pacientes.

**Figura 6**

*Pacientes que han tenido que viajar fuera de su comunidad para conseguir un diagnóstico*



**Tabla 3**

*Profesional que da el primer diagnóstico*

	n	%
Médico de atención primaria - Pediatra	13	2.8
Neurólogo	20	4.3
Oftalmólogo	409	87
Genetista	19	4
Otro	9	1.9

**Tabla 4**

*Profesional que deriva la prueba genética*

	n	%
Médico de atención primaria - Pediatra	31	9
Oftalmólogo	220	63.8
Neurólogo	21	6.1
Otro (especifique)	73	21.2

## Acceso al diagnóstico genético

En la Tabla 5 se muestran los porcentajes sobre la obtención de diagnóstico o no tras la realización de la correspondiente prueba genética. Una vez que el paciente ha sido derivado para llevar a cabo un estudio genético que confirme o diagnostique la enfermedad, encontramos que el 23.4% de los participantes no obtuvo un resultado definitivo a pesar de haberse realizado las correspondientes

pruebas genéticas. En cambio, el 51.5% de los pacientes que fueron sometidos a dichas pruebas obtuvieron la confirmación del diagnóstico. Del total de pacientes, un 2.3% no ha querido acudir a la unidad de genética para realizar dicho estudio.

El 5.9% de los pacientes manifiesta que no han sido derivados a la unidad de genética o el facultativo responsable de la derivación se negó a ello. Por último, un 17.2% de los pacientes con una enfermedad rara visual que han participado en el estudio no había sido informado que podía ser derivado a este servicio.

**Tabla 5**  
*Obtención del diagnóstico genético*

	n	%
Sí, pero no obtuve resultado	69	14.7
Sí, y conozco el gen afectado	225	47.9
Sí, varias y aún no tengo resultado	41	8.7
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	17	3.6
No, no me han querido enviar a genética	17	3.6
No, no está indicado para mi patología	9	1.9
No, no me la he querido hacer	11	2.3
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	81	17.2

### **Acceso a apoyos, recursos y servicios**

La Tabla 6 recoge el porcentaje de uso de los servicios y recursos sanitarios por parte de las personas con una enfermedad visual poco frecuente y la Tabla 7 muestra ese porcentaje de uso de los servicios por enfermedades. De la totalidad de servicios y recursos sanitarios disponibles para las personas con enfermedad rara con afección visual, el recurso más empleado es el de oftalmología, usado por el 99.1% de los pacientes que han participado en el estudio. De los cuales, el 48.5% acudió al mismo a través del sistema público de salud, frente al 14.9% que lo usa de forma privada, y el 35.7% de los usuarios que combina ambos recursos, públicos y privados. Los pacientes de todas las enfermedades visuales poco frecuentes hacen uso de este servicio y prácticamente la totalidad de ellos.

El segundo recurso más empleado por los pacientes con una enfermedad rara visual es el de salud mental, al que acceden más del 95% de ellos. De estos, el 65.3% lo usan solo a través del sistema público, mientras que un 23% lo combina con el privado, a quien solo accede de forma exclusiva el 6.8% de los usuarios. Las enfermedades visuales poco frecuentes que más uso hacen de este servicio son en primer lugar los pacientes de retinoblastoma (100%), seguida de neuropatía óptica de Lever (96.7%) y retinosis pigmentaria (92.5%).

El recurso de óptica es empleado por el 93% de los pacientes encuestados, y en su mayoría hace uso del mismo de forma privada, con un 65.5%, un 15.1% de forma público-privada, y tan solo el 12.3% acceden al mismo como recurso público. Los pacientes que más utilizan el servicio de óptica son los que tienen retinosis pigmentaria (95.4) y le sigue neuropatía óptica de Leber (89.9%) y retinoblastoma (84.6%). Los pacientes con Usher hacen uso de este servicio un 77.4%.

Más del 80% de las personas con enfermedad rara visual ha acudido al servicio de urgencias hospitalarias, de los cuales el 62.6% lo ha hecho en un hospital público, el 6.4% en privado, y el 11.7% en públicos y privados.

En lo que respecta a genética, un 80.2% de pacientes han demandado este servicio, un 65.5% de los cuales lo ha hecho a través del sistema público de sanidad, un 8.3% por privado, y un 6.4% de ambas maneras. La enfermedad visual rara que más utiliza el servicio de genética es el síndrome de Usher (96.7%) seguido de retinoblastoma con un 92.3% de usuarios. Las personas que menos lo utilizan son los pacientes con neuropatía óptica de Leber (83.3%) y retinosis pigmentaria (86.7%).

El servicio otorrinolaringología es demandado por casi la mitad de los pacientes, concretamente por el 46.8%, de los cuales el 32.6% hace uso de los profesionales del sistema público mientras que el 8.7% recurre a servicios privados para el seguimiento de su enfermedad. Un 5.5% compagina ambos. Los pacientes con síndrome de Usher son los que más utilizan este servicio (93.5%). El resto de las enfermedades no alcanzan la mitad de los usuarios que utilizan este servicio a excepción de neuropatía óptica de Leber (50%).

El 26.2% de los pacientes con enfermedad rara con afección visual ha acudido al Centro, Servicio o Unidad de Referencia (CSUR), recurso público al que se accede por derivación del profesional sanitario. Casi el 70% de los pacientes con retinoblastoma han utilizado un CSUR, siendo la enfermedad visual rara que más lo ha usado.

A las instalaciones de neurología solo acceden el 32.8% de forma pública, un 14.9% lo hacen de forma privada y el 5.5% público-privada. La enfermedad rara visual que más utiliza este servicio es neuropatía óptica de Leber (80%).

Cuando hablamos de oncología, solo el 20% de los pacientes necesitan de este recurso, y la gran mayoría, el 17.7% accede por el sistema de salud público, si bien el 1.3% busca a un profesional privado, y un 1.1% compagina a profesionales públicos y privados. Este servicio es usado principalmente por los pacientes de retinoblastoma (76.9%).

Respecto a la unidad de trasplantes, el 8.3% de los pacientes que han tenido que recurrir a este equipo lo han hecho a través del sistema público sanitario, única forma de acceder a los mismos.

**Tabla 6**  
*Porcentaje de uso de los servicios sanitarios*

<b>Instalaciones y recursos sanitarios de los que haces uso</b>	<b>Pública</b>	<b>Privada</b>	<b>Público y privada</b>	<b>No lo he usado</b>
Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)	123 (26,2)	0 (0)	0 (0)	<b>347 (73,8)</b>
<b>Centro de salud mental</b>	<b>307 (65,3)</b>	32 (6,8)	108 (23)	23 (4,9)
Equipo de trasplantes	39 (8,3)	0 (0)	0 (0)	431 (91,7)
<b>Servicio de oftalmología</b>	<b>228 (48,5)</b>	<b>70 (14,9)</b>	<b>168 (35,7)</b>	4 (0,9)
Servicio de neurología	154 (32,8)	32 (6,8)	26 (5,5)	258 (54,9)
Servicio de genética	308 (65,5)	39 (8,3)	30 (6,4)	93 (19,8)
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>	<b>153 (32,6)</b>	<b>41 (8,7)</b>	<b>26 (5,5)</b>	<b>250 (53,2)</b>
Servicio de cáncer	83 (17,7)	6 (1,3)	5 (1,1)	376 (80)
Óptica	58 (12,3)	308 (65,5)	71 (15,1)	33 (7)

Urgencias hospitalarias	294 (62,6)	30 (6,4)	55 (11,7)	91 (19,4)
Neuropsicólogo	47 (10)	31 (6,6)	15 (3,2)	377 (80,2)
Otros	115 (24,5)	49 (10,4)	63 (13,4)	243 (51,7)

**Tabla 7**  
*Porcentaje de uso de servicios sanitarios por enfermedades*

	<b>Retinosis</b>	<b>Neuropatía Leber</b>	<b>Stargardt</b>	<b>Usher</b>	<b>Retinoblastoma</b>
<b>(CSUR)</b>	60 (24.8)	6 (20)	4 (16)	7 (22.6)	9 (69.2)
<b>Centro de salud mental</b>	224(92.5)	29(96.7)	23(52)	30(48)	13(100)
<b>Equipo de trasplantes</b>	22(9.1)	5 (16.7)	1 (4)	2 (6.5)	1(7.7)
<b>Servicio de oftalmología</b>	241(99.6)	30(100)	24(96)	33(96.8)	13(100)
<b>Servicio de neurología</b>	101(41.7)	24(80)	10(40)	15(48.4)	3(23.1)
<b>Servicio de genética</b>	210(86.7)	25(83.3)	2(88)	30(96.7)	12(92.3)
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>	105(43.4)	15(50)	10(40)	29(93.5)	3(23.1)
<b>Servicio de cáncer</b>	46(18.9)	6(20)	3(12)	5(16.1)	10(76.9)
<b>Óptica</b>	231(95.4)	26(86.7)	23(92)	29(93.6)	9(69.3)
<b>Urgencias hospitalarias</b>	179	27(89.9)	19(76)	24(77.4)	11(84.6)
<b>Neuropsicólogo</b>	46(19.1)	7(23.3)	3(12)	9(29)	
<b>Otros</b>	110(45.5)	11(36.7)	9(36)	13(42)	9(69.3)

Cuando revisamos los recursos psicosociales disponibles para las personas con una enfermedad rara (Tabla 8 y Tabla 9) que afecta a la visión, vemos que el recurso más demandado es el de la valoración de la discapacidad, con un 83.4% de pacientes valorados, únicamente reconocida por organismos públicos autonómicos. En segundo lugar, encontramos las asociaciones de pacientes y familiares de pacientes, entidades privadas que han dado respuesta al 66% de los pacientes. En todas las enfermedades visuales poco frecuentes se supera el 80% de pacientes que solicitan la valoración, siendo el porcentaje más elevado en síndrome de Usher (96.8%), seguido por enfermedad de Stargardt (88%) y retinosis pigmentaria y neuropatía óptica de Leber (86%). La enfermedad que menos solicita este servicio es retinoblastoma.

Se observa que casi el 60% de los pacientes han tenido acceso a un profesional del trabajo social, el 28.7% por los servicios públicos, el 20.6% de forma privada, y el 9.1% ha contado con el asesoramiento de públicos y privados. Los servicios de un psicólogo han sido demandados por la mitad de los pacientes, acudiendo mayoritariamente de forma privada, 28.3%, un 11.3% por el sistema público y el 10% compagina los servicios públicos con los servicios privados. A la cabeza en el uso de este servicio se encuentra el síndrome de Usher (77.5%) y la que menos lo solicita es retinoblastoma con un 46.2%.

El 38.3% de las personas le han solicitado a la administración pública autonómica correspondiente la valoración de su situación de dependencia. En ninguna de las enfermedades se alcanza la mitad de los pacientes que han solicitado la valoración de la dependencia.

La figura del rehabilitador visual ha sido demandada por el 38.1%, de los cuales el 28.5% lo ha empleado de forma privada, frente al 6.4% que lo ha hecho por la pública y el 3.2% tanto público

como privado. En el caso del terapeuta ocupacional, el 7.2% ha hecho uso de este profesional de manera privada, frente al 5.1% público y el 1.1% tanto público como de forma privada. En el caso del técnico de empleo, solo un 14% de los afectados lo ha demandado, de los cuales el 6.2% lo ha hecho a través de un servicio público y el 5.7 privado. Respecto al recurso de tiflotecnología es un 33.6% quien lo ha empleado, todos ellos de forma privada. Los pacientes con neuropatía óptica de Leber son los que más utilizan el rehabilitador visual (66.7%).

A penas empleados son los servicios de ayuda a domicilio, con menos del 10% de usuarios repartidos entre un 4% que reciben una prestación pública, el 3.6% que lo tienen contratado de forma privada y el 1.7% que compaginan ambas opciones.

El 3.4% de las personas con enfermedad rara visual hacen uso de un centro de día y sólo el 2% de un centro residencial, la mitad de los usuarios lo hacen en una residencia pública, mientras que la otra mitad lo hacen privada o parte pública y parte privada.

Si bien casi el 50% de los pacientes acuden a un psicólogo, el 20% participa en grupos de ayuda mutua o en grupos terapéuticos, principalmente de forma privada (14.5%) seguido de un grupo gestionado por un recurso público (4.3%) o a ambos (1.3%). Prácticamente la mitad de los pacientes de todas las patologías raras visuales acuden al psicólogo, siendo los pacientes con síndrome de Usher los que han tenido un porcentaje mayor (58.1%) y los que menos, los pacientes con retinoblastoma (30.8%).

La atención temprana pública lo emplea el 9.4% de los pacientes con enfermedad rara de afección visual, mientras que el 2.8% ha acudido a este servicio de forma privada, y el 1.5% ha hecho uso de este recurso tanto de forma privada como del sistema público.

**Tabla 8**  
*Servicios psicosociales públicos o privados utilizados*

<b>Instalaciones y recursos psicosociales de los que haces uso</b>	<b>Pública</b>	<b>Privada</b>	<b>Público y privada</b>	<b>No lo he usado</b>
Centro de servicios sociales municipal	128 (27,2)	0 (0)	0 (0)	342 (72,8)
<b>Valoración de la discapacidad</b>	<b>392 (83,4)</b>	0 (0)	0 (0)	78 (16,6)
Valoración de la dependencia	180 (38,3)	0 (0)	0 (0)	290 (61,7)
Asociación de pacientes o de familiares de pacientes	0 (0)	310 (66)	0 (0)	160 (34)
Trabajador social	135 (28,7)	97 (20,6)	43 (9,1)	195 (41,5)
<b>Psicólogo</b>	53 (11,3)	133 (28,3)	47 (10)	<b>237 (50,4)</b>
<b>Rehabilitador visual</b>	30 (6,4)	134 (28,5)	15 (3,2)	<b>291 (61,9)</b>
Terapeuta ocupacional	24 (5,1)	34 (7,2)	5 (1,1)	407 (86,6)
<b>Técnico de empleo</b>	29 (6,2)	27 (5,7)	10 (2,1)	<b>404 (86)</b>
<b>Tiflotecnólogo</b>	0 (0)	158 (33,6)	0 (0)	<b>312 (66,4)</b>
Servicio de ayuda a domicilio	19 (4)	17 (3,6)	8 (1,7)	426 (90,6)
Centro de día	16 (3,4)	0 (0)	2 (0,4)	452 (96,2)
Centro residencial	5 (1,1)	2 (0,4)	2 (0,4)	461 (98,1)
Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua	20 (4,3)	68 (14,5)	6 (1,3)	376 (80)
Atención Temprana	44 (9,4)	13 (2,8)	7 (1,5)	406 (86,4)
Otro	40 (8,5)	30 (6,4)	48 (10,2)	352 (74,9)

**Tabla 9**  
*Porcentajes de uso de servicios psicosociales según enfermedades*

	Retinosis	Neuropatía Leber	Stargardt	Usher	Retinoblastoma
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>	69(28.5)	11(36.7)	6(24)	11(35.5)	1(7.7)
<b>Valoración de la discapacidad</b>	209 (86.4)	26 (86.7)	22 (88)	30(96.8)	10 (76.9)
<b>Valoración de la dependencia</b>	89(36.8)	12(40)	8(32)	13(41.9)	3(23.1)
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>	164(67.8)	23(76.7)	16(64)	22(71)	9(69.2)
<b>Trabajador social</b>	142(58.6)	18(60)	17(68)	24(77.5)	6(46.2)
<b>Psicólogo</b>	112(46.3)	17(56.7)	14(56)	18(58.1)	4(30.8)
<b>Rehabilitador visual</b>	77(31.8)	20(66.7)	14(56)	12(38.8)	2(15.4)
<b>Terapeuta ocupacional</b>	19(7.9)	7(23.3)	6(24)	5(16.2)	1(7.7)
<b>Técnico de empleo</b>	34(14.1)	9(30)	3(12)	1(3.2)	1(7.7)
<b>Tiflotecnólogo</b>	84(34.7)	19(63.3)	10(40)	7(22.6)	1(7.7)
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>	24(9.8)	3(9.9)	2(8)	1(3.2)	1(7.7)
<b>Centro de día</b>	6(2.5)			2(6.5)	1(7.7)
<b>Centro residencial</b>	3(1.2)				
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>	52(21.5)	6(20)	2(8)	10(32.2)	
<b>Atención Temprana</b>	18(7.5)	1(3.3)	1(4)	3(9.7)	4(30.8)
<b>Otro</b>	56(23.1)	9(30)	8(32)	9(29.1)	1(7.7)

#### 4.2.1. Retinosis pigmentaria

La muestra recogida de pacientes con retinosis pigmentaria asciende a 242, de los cuales 265 son mujeres y 209 hombres. La edad de la muestra con retinosis pigmentaria abarca desde los 3 a los 80 años, situándose la media en 43.7 años (Tabla 10).

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

Con respecto a la retinosis pigmentaria, la edad de inicio de síntomas fue significativamente superior en los pacientes que tienen esta enfermedad con respecto al resto de pacientes con otras patologías. En el caso de los pacientes con retinosis pigmentaria la edad de inicio de los primeros síntomas es de 30.2 años mientras que en los demás la edad es de 22.1 años (Tabla 10).

#### Tiempo de espera del diagnóstico

En cuanto al tiempo transcurrido hasta el diagnóstico clínico, se observaron diferencias en el tramo de 3 meses a 1 año donde el porcentaje de enfermos de retinosis pigmentaria fue menor al de enfermos de otras patologías.

En la retinosis, más del 50% obtuvo en menos de 1 año ese diagnóstico, mientras que en las patologías en general es de 69.7% (Tabla 10).

## Desplazamiento para obtener el diagnóstico

Por otra parte, el porcentaje de personas con retinosis pigmentaria que tuvieron que viajar fuera para el diagnóstico fue significativamente inferior (33.5%) con respecto al resto de pacientes con una enfermedad rara visual (43.4%).

## Especialista que da el diagnóstico

El 95.9% de los enfermos de retinosis pigmentaria fue diagnosticado por un genetista frente al 77.6% de los pacientes con otras enfermedades raras visuales (Tabla 10).

## Acceso al diagnóstico genético

El 21.1% de los pacientes con retinosis pigmentaria se realizó prueba genética no obteniendo resultado frente al 7.9% del resto enfermos (Tabla 10).

**Tabla 10**  
*Comparativa entre retinosis y otras patologías en acceso al diagnóstico*

	Retinosis		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>sexo</b>			$\chi^2(1) = 0,191$	0,662
Hombre	128a (56,1)	131a (54,1)		
Mujer	100a (43,9)	111a (45,9)		
<b>EDAD INICIO síntomas</b>	22,1 (18,9)	30,2 (17,8)	$t(468) = -4,785$	< <b>0,001</b>
<b>diagnostico_viajar_fuera</b>			$\chi^2(1) = 4,918$	<b>0,027</b>
Sí	99a (43,4)	81b (33,5)		
No	129a (56,6)	161b (66,5)		
<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(7) = 32,276$	< <b>0,001</b>
Sí, pero no obtuve resultado	18a (7,9)	51b (21,1)		
Sí, y conozco el gen afectado	118a (51,8)	107a (44,2)		
Sí, varias y aún no tengo resultado	15a (6,6)	26a (10,7)		
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	11a (4,8)	6a (2,5)		
No, no me han querido enviar a genética	10a (4,4)	7a (2,9)		
No, no está indicado para mi patología	8a (3,5)	1b (0,4)		
No, no me la he querido hacer	2a (0,9)	9b (3,7)		
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	46a (20,2)	35a (14,5)		
<b>tiempo_diagnostico_clinico</b>			$\chi^2(6) = 13,792$	<b>0,032</b>
Menos de 3 meses	91a (39,9)	94a (38,8)		
De 3 meses a 1 año	68a (29,8)	49b (20,2)		
De entre 1 a 3 años	24a (10,5)	33a (13,6)		
Entre 3 y 10 años	16a (7)	20a (8,3)		
Más de 10 años	14a (6,1)	20a (8,3)		
Aún no tengo diagnóstico	9a (3,9)	6a (2,5)		
No me acuerdo/No lo sé	6a (2,6)	20b (8,3)		

<b>profesional_primer_diagnostico</b>			$\chi^2(4) = 36,844$	<b>&lt; 0,001</b>
Médico de atención primaria - Pediatra	9a (3,9)			
Neurólogo	10a (4,4)	3b (1,2)		
Oftalmólogo	18a (7,9)	2b (0,8)		
Genetista	177a (77,6)	232b (95,9)		
Otro	14a (6,1)	5b (2,1)		

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

En la Tabla 11 se muestra diferencia significativa en el uso del servicio de genética entre estos enfermos (70.2%) y otros (60.5%). El resto de los servicios sanitarios no presentan diferencias significativas entre retinosis pigmentaria y el resto de patologías raras visuales.

**Tabla 11**  
*Diferencias entre retinosis y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	Retinosis		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 0,489$	0,484
Pública	63a (27,6)	60a (24,8)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	165a (72,4)	182a (75,2)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 6,977$	0,073
Pública	154a (67,5)	153a (63,2)		
Privada	16a (7)	16a (6,6)		
Público y privada	53a (23,2)	55a (22,7)		
No lo he usado	5a (2,2)	18b (7,4)		
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 0,412$	0,521
Pública	17a (7,5)	22a (9,1)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	211a (92,5)	220a (90,9)		
<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 1,444$	0,695
Pública	108a (47,4)	120a (49,6)		
Privada	33a (14,5)	37a (15,3)		
Público y privada	84a (36,8)	84a (34,7)		
No lo he usado	3a (1,3)	1a (0,4)		
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 4,406$	0,221
Pública	77a (33,8)	77a (31,8)		
Privada	17a (7,5)	15a (6,2)		
Público y privada	17a (7,5)	9a (3,7)		
No lo he usado	117a (51,3)	141a (58,3)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 13,804$	<b>0,003</b>
Pública	138a (60,5)	170b (70,2)		

Privada	17a (7,5)	22a (9,1)		
Público y privada	12a (5,3)	18a (7,4)		
No lo he usado	61a (26,8)	32b (13,2)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 5,055$	0,168
Pública	75a (32,9)	78a (32,2)		
Privada	26a (11,4)	15b (6,2)		
Público y privada	14a (6,1)	12a (5)		
No lo he usado	113a (49,6)	137a (56,6)		
<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 0,573$	0,903
Pública	43a (18,9)	40a (16,5)		
Privada	3a (1,3)	3a (1,2)		
Público y privada	2a (0,9)	3a (1,2)		
No lo he usado	180a (78,9)	196a (81)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 6,937$	0,074
Pública	28a (12,3)	30a (12,4)		
Privada	139a (61)	169b (69,8)		
Público y privada	39a (17,1)	32a (13,2)		
No lo he usado	22a (9,6)	11b (4,5)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 17,502$	<b>0,001</b>
Pública	151a (66,2)	143a (59,1)		
Privada	14a (6,1)	16a (6,6)		
Público y privada	35a (15,4)	20b (8,3)		
No lo he usado	28a (12,3)	63b (26)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,631$	0,452
Pública	20a (8,8)	27a (11,2)		
Privada	18a (7,9)	13a (5,4)		
Público y privada	9a (3,9)	6a (2,5)		
No lo he usado	181a (79,4)	196a (81)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 3,605$	0,307
Pública	54a (23,7)	61a (25,2)		
Privada	28a (12,3)	21a (8,7)		
Público y privada	35a (15,4)	28a (11,6)		
No lo he usado	111a (48,7)	132a (54,5)		

En cuanto al uso de recursos psicosociales (Tabla 12), los pacientes con retinosis pigmentaria son los que en mayor porcentaje no hacen uso de rehabilitadores visuales (68% de personas con retinosis que no lo usan frente al 55% del resto que no lo usan), terapeutas ocupacionales (92% de personas con retinosis no utilizan este servicio frente al 81% del resto) y atención temprana (casi 93% de personas con retinosis que no lo usan) con respecto a personas con otras enfermedades (casi el 80%). También se observa diferencia en el uso de grupos terapéuticos privados, donde el porcentaje es mayor en estas personas (casi 19%) con respecto a los de otras enfermedades visuales (10%).

**Tabla 12**  
*Diferencias entre retinosis y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	Retinosis		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 0,411$	0,521
Pública	59a (25,9)	69a (28,5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	169a (74,1)	173a (71,5)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 3,156$	0,076
Pública	183a (80,3)	209a (86,4)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	45a (19,7)	33a (13,6)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 0,488$	0,485
Pública	91a (39,9)	89a (36,8)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	137a (60,1)	153a (63,2)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 0,729$	0,393
Pública				
Privada	146a (64)	164a (67,8)		
Público y privada				
No lo he usado	82a (36)	78a (32,2)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 2,843$	0,417
Pública	72a (31,6)	63a (26)		
Privada	41a (18)	56a (23,1)		
Público y privada	20a (8,8)	23a (9,5)		
No lo he usado	95a (41,7)	100a (41,3)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,831$	0,418
Pública	30a (13,2)	23a (9,5)		
Privada	68a (29,8)	65a (26,9)		
Público y privada	23a (10,1)	24a (9,9)		
No lo he usado	107a (46,9)	130a (53,7)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 10,966$	<b>0,012</b>
Pública	19a (8,3)	11a (4,5)		
Privada	72a (31,6)	62a (25,6)		
Público y privada	11a (4,8)	4a (1,7)		
No lo he usado	126a(55,3)	165b(68,2)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 15,442$	<b>0,001</b>
Pública	17a (7,5)	7b (2,9)		
Privada	22a (9,6)	12b (5)		
Público y privada	5a (2,2)			
No lo he usado	184a (80,7)	223b (92,1)		

<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 1,909$	0,592
Pública	14a (6,1)	15a (6,2)		
Privada	15a (6,6)	12a (5)		
Público y privada	3a (1,3)	7a (2,9)		
No lo he usado	196a (86)	208a (86)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 0,267$	0,605
Pública				
Privada	74a (32,5)	84a (34,7)		
Público y privada				
No lo he usado	154a (67,5)	158a (65,3)		
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 1,322$	0,724
Pública	8a (3,5)	11a (4,5)		
Privada	7a (3,1)	10a (4,1)		
Público y privada	5a (2,2)	3a (1,2)		
No lo he usado	208a (91,2)	218a (90,1)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 3,152$	0,207
Pública	10a (4,4)	6a (2,5)		
Privada				
Público y privada		2a (0,8)		
No lo he usado	218a (95,6)	234a (96,7)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 2,412$	0,491
Pública	3a (1,3)	2a (0,8)		
Privada	1a (0,4)	1a (0,4)		
Público y privada	2a (0,9)			
No lo he usado	222a (97,4)	239a (98,8)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 14,556$	<b>0,002</b>
Pública	13a (5,7)	7a (2,9)		
Privada	23a (10,1)	45b (18,6)		
Público y privada	6a (2,6)			
No lo he usado	186a (81,6)	190a (78,5)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 16,242$	<b>0,001</b>
Pública	32a (14)	12b (5)		
Privada	9a (3,9)	4a (1,7)		
Público y privada	5a (2,2)	2a (0,8)		
No lo he usado	182a (79,8)	224b (92,6)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 1,587$	0,662
Pública	22a (9,6)	18a (7,4)		
Privada	14a (6,1)	16a (6,6)		
Público y privada	26a (11,4)	22a (9,1)		
No lo he usado	166a (72,8)	186a (76,9)		

#### 4.2.2. Síndrome de Usher

La muestra obtenida de pacientes con síndrome de Usher es de 31 personas, de los cuales 13 son mujeres y 18 son hombres. La franja de edad que abarca la muestra de síndrome de Usher es de 4 a 73 años, siendo la media de 44.6 años (Tabla 13).

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

La edad de inicio de los síntomas es de 24.8 años y los primeros síntomas son la ceguera nocturna en más del 77% de las personas afectadas, mientras que casi el 50% indican, además, la pérdida de campo visual y el deslumbramiento, en un 38.7% de las ocasiones (Tabla 13).

#### Tiempo de espera del diagnóstico

Se recoge que el 83.9% de las personas encuestadas ha obtenido su diagnóstico en un plazo inferior al año desde el inicio del proceso. Y solo el 9.7% tardó más de 10 años en conseguirlo (Tabla 13).

#### Desplazamiento para obtener el diagnóstico

El 48% de los pacientes tuvo que viajar fuera de su comunidad o provincia, buscando el diagnóstico, pero tan solo 60% lo consiguieron (Tabla 13).

#### Especialista que da el diagnóstico

En la Tabla 13 se muestra que, en el síndrome de Usher, el profesional que da el diagnóstico ha sido el genetista en tres cuartas partes de los pacientes (74.2%).

#### Acceso al diagnóstico genético

Menos del 10% de los pacientes ha manifestado que desconocía poder acceder a estas pruebas, frente al 90.3% que sí las ha llevado a cabo. De estas, el 83.9% conocen el gen afectado, frente aquellos que no lo han obtenido a pesar, en algunos casos, de haber realizado varias veces el estudio (Tabla 13).

**Tabla 13**  
*Comparativa entre Usher y otras patologías en acceso al diagnóstico*

Síndrome_Usher		Prueba	p-valor
No	Sí		
241a (54,9)	18a (58,1)	$\chi^2(1) = 0,117$	0,732
198a (45,1)	13a (41,9)		
26,4 (19,1)	24,8 (14,1)	$t(468) = 0,455$	0,65

165a (37,6)	15a (48,4)	$\chi^2(1) = 1,43$	0,232
274a (62,4)	16a (51,6)		
68a (15,5)	1a (3,2)	$\chi^2(7) = 15,289$	0,65
200a (45,6)	25b (80,6)		
40a (9,1)	1a (3,2)		
16a (3,6)	1a (3,2)		
17a (3,9)			
9a (2,1)			
11a (2,5)			
78a (17,8)	3a (9,7)	$\chi^2(6) = 11,67$	0,07
173a (39,4)	12a (38,7)		
103a (23,5)	14b (45,2)		
56a (12,8)	1a (3,2)		
35a (8)	1a (3,2)		
31a (7,1)	3a (9,7)		
15a (3,4)			
26a (5,9)			
8a (1,8)	1a (3,2)	$\chi^2(4) = 21,176$	0,65
13a (3)			
19a (4,3)	1a (3,2)		
386a (87,9)	23b (74,2)		
13a (3)	6b (19,4)		

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

La Tabla 14 recoge la comparativa en porcentajes y si hay o no diferencias significativas en cuanto al uso de servicios y recursos sanitarios entre las personas con síndrome de Usher y el resto de patologías. De esta manera, se observa que las personas con síndrome de Usher son, de todos las afectadas por enfermedad rara visual, las que más emplean el servicio de otorrinolaringología, casi el 94% frente al 43% del resto de patologías raras visuales que hacen uso de este servicio.

El 97% de los pacientes con síndrome de Usher ha acudido al servicio de genética, al centro de salud mental y al servicio de oftalmología.

El servicio de neurología es utilizado por el 48% de las personas con síndrome de Usher, y tuvo que acudir al servicio de urgencias hospitalarias vinculadas con su enfermedad el 73% de los pacientes con este síndrome.

**Tabla 14**

*Diferencias entre Usher y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	<b>Síndrome_Usher</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 0,221$	0,638
Pública	116a (26,4)	7a (22,6)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	323a (73,6)	24a (77,4)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 3,628$	0,305
Pública	285a (64,9)	22a (71)		
Privada	28a (6,4)	4a (12,9)		
Público y privada	104a (23,7)	4a (12,9)		
No lo he usado	22a (5)	1a (3,2)		
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 0,149$	0,7
Pública	37a (8,4)	2a (6,5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	402a (91,6)	29a (93,5)		
<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 4,467$	0,215
Pública	210a (47,8)	18a (58,1)		
Privada	65a (14,8)	5a (16,1)		
Público y privada	161a (36,7)	7a (22,6)		
No lo he usado	3a (0,7)	1a (3,2)		
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 2,068$	0,558
Pública	145a (33)	9a (29)		
Privada	28a (6,4)	4a (12,9)		
Público y privada	24a (5,5)	2a (6,5)		
No lo he usado	242a (55,1)	16a (51,6)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 7,124$	0,068
Pública	283a (64,5)	25a (80,6)		
Privada	35a (8)	4a (12,9)		
Público y privada	29a (6,6)	1a (3,2)		
No lo he usado	92a (21)	1b (3,2)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 29,373$	< <b>0,001</b>
Pública	132a (30,1)	21b (67,7)		
Privada	36a (8,2)	5a (16,1)		
Público y privada	23a (5,2)	3a (9,7)		
No lo he usado	248a (56,5)	2b (6,5)		
<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 1,828$	0,609
Pública	79a (18)	4a (12,9)		
Privada	5a (1,1)	1a (3,2)		
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	350a (79,7)	26a (83,9)		

<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 1,234$	0,745
Pública	55a (12,5)	3a (9,7)		
Privada	285a (64,9)	23a (74,2)		
Público y privada	68a (15,5)	3a (9,7)		
No lo he usado	31a (7,1)	2a (6,5)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 2,8$	0,423
Pública	274a (62,4)	20a (64,5)		
Privada	27a (6,2)	3a (9,7)		
Público y privada	54a (12,3)	1a (3,2)		
No lo he usado	84a (19,1)	7a (22,6)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,078$	0,556
Pública	42a (9,6)	5a (16,1)		
Privada	28a (6,4)	3a (9,7)		
Público y privada	14a (3,2)	1a (3,2)		
No lo he usado	355a (80,9)	22a (71)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 1,154$	0,764
Pública	109a (24,8)	6a (19,4)		
Privada	45a (10,3)	4a (12,9)		
Público y privada	60a (13,7)	3a (9,7)		
No lo he usado	225a (51,3)	18a (58,1)		

Si atendemos a los servicios sociales y educativos (Tabla 15) se comprueba que el 97% de las personas con síndrome de Usher ha podido acceder a la valoración de la discapacidad, y el 42% a la de dependencia.

Las asociaciones de pacientes atienden al 71% de estas personas, mientras que a los centros de servicios sociales acuden solo el 35.5%. El trabajador social ve a un 73% de las personas afectadas con síndrome de Usher, de los cuales casi la mitad son de la administración pública y el 20% son privados.

Los rehabilitadores visuales privados han visto al 32.3% de los pacientes con este síndrome, frente al 6.5% del sistema público. Igual ocurre con el tiflotécnico, servicio privado al que han acudido un 22.6% de personas con síndrome de Usher.

Por otro lado, más del 40% de las personas con este síndrome no ha utilizado el servicio de psicología.

**Tabla 15**  
*Diferencias entre Usher y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	<b>Síndrome_Usher</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 1,14$	0,286
Pública	117a (26,7)	11a (35,5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	322a (73,3)	20a (64,5)		

<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 4,286$	<b>0,038</b>
Pública	362a (82,5)	30b (96,8)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	77a (17,5)	1b (3,2)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 0,186$	0,666
Pública	167a (38)	13a (41,9)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	272a (62)	18a (58,1)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 0,371$	0,542
Pública				
Privada	288a (65,6)	22a (71)		
Público y privada				
No lo he usado	151a (34,4)	9a (29)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 7,364$	0,061
Pública	120a (27,3)	15b (48,4)		
Privada	91a (20,7)	6a (19,4)		
Público y privada	40a (9,1)	3a (9,7)		
No lo he usado	188a (42,8)	7b (22,6)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,191$	0,534
Pública	48a (10,9)	5a (16,1)		
Privada	122a (27,8)	11a (35,5)		
Público y privada	45a (10,3)	2a (6,5)		
No lo he usado	224a (51)	13a (41,9)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 1,225$	0,747
Pública	28a (6,4)	2a (6,5)		
Privada	124a (28,2)	10a (32,3)		
Público y privada	15a (3,4)			
No lo he usado	272a (62)	19a (61,3)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 1,632$	0,652
Pública	22a (5)	2a (6,5)		
Privada	32a (7,3)	2a (6,5)		
Público y privada	4a (0,9)	1a (3,2)		
No lo he usado	381a (86,8)	26a (83,9)		
<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 3,531$	0,317
Pública	28a (6,4)	1a (3,2)		
Privada	27a (6,2)			
Público y privada	10a (2,3)			
No lo he usado	374a (85,2)	30a (96,8)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 1,811$	0,178
Pública				
Privada	151a (34,4)	7a (22,6)		
Público y privada				
No lo he usado	288a (65,6)	24a (77,4)		

<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 2,059$	0,56
Pública	19a (4,3)			
Privada	16a (3,6)	1a (3,2)		
Público y privada	8a (1,8)			
No lo he usado	396a (90,2)	30a (96,8)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 1,07$	0,586
Pública	14a (3,2)	2a (6,5)		
Privada				
Público y privada	2a (0,5)			
No lo he usado	423a (96,4)	29a (93,5)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 0,648$	0,885
Pública	5a (1,1)			
Privada	2a (0,5)			
Público y privada	2a (0,5)			
No lo he usado	430a (97,9)	31 (100)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 7,507$	0,057
Pública	16a (3,6)	4b (12,9)		
Privada	63a (14,4)	5a (16,1)		
Público y privada	5a (1,1)	1a (3,2)		
No lo he usado	355a (80,9)	21a (67,7)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 0,88$	0,83
Pública	42a (9,6)	2a (6,5)		
Privada	12a (2,7)	1a (3,2)		
Público y privada	7a (1,6)			
No lo he usado	378a (86,1)	28a (90,3)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 3,468$	0,325
Pública	38a (8,7)	2a (6,5)		
Privada	29a (6,6)	1a (3,2)		
Público y privada	42a (9,6)	6a (19,4)		
No lo he usado	330a (75,2)	22a (71)		

#### 4.2.3. Enfermedad de Stargardt

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

La edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad de Stargardt es de 23 años, muy cercana a los 26.4 que tienen las enfermedades raras visuales en general (Tabla 16).

#### Tiempo de espera del diagnóstico

En cuanto al tiempo transcurrido hasta el diagnóstico clínico (Tabla 16), se observaron diferencias en el tramo de 3 a 10 años donde el porcentaje de estos enfermos fue mayor (24% vs. 6.7%).

## Desplazamiento para obtener el diagnóstico

Comparando los pacientes con la enfermedad de Stargardt con los de otras enfermedades (Tabla 16), el porcentaje de personas con esta enfermedad que tuvieron que viajar fuera de su comunidad autónoma para obtener el diagnóstico fue mayor, 60% en el caso de las personas con enfermedad de Stargardt frente al 37.1% del resto de pacientes.

## Especialista que da el diagnóstico

El 96% de los pacientes con enfermedad de Stargardt encontraron en el genetista al profesional que le dio el diagnóstico de su enfermedad y casi el 87% de las personas con otra enfermedad rara visual (Tabla 16).

Sin embargo, el primer profesional con al que se dirigen con los síntomas iniciales es al oftalmólogo en el 72% de los casos, al médico de cabecera en un 16%, al óptico el 8% o al neurólogo el 4% de las personas.

## Acceso al diagnóstico genético

El 80% de las personas con enfermedad de Stargardt han utilizado el servicio de genética y han podido conocer su gen afectado.

**Tabla 16**  
*Comparativa entre Stargardt y otras patologías en acceso al diagnóstico*

	Enfermedad_ Stargardt		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>sexo</b>			$\chi^2(1) = 0,844$	0,358
Hombre	243a (54,6)	16a (64)		
Mujer	202a (45,4)	9a (36)		
<b>EDAD INICIO síntomas</b>	26,4 (19)	23 (16)	$t(468) = 0,879$	0,38
<b>diagnostico_viajar_fuera</b>			$\chi^2(1) = 5,263$	<b>0,022</b>
Sí	165a (37,1)	15b (60)		
No	280a (62,9)	10b (40)		
<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(7) = 13,265$	0,38
Sí, pero no obtuve resultado	67a (15,1)	2a (8)		
Sí, y conozco el gen afectado	205a (46,1)	20b (80)		
Sí, varias y aún no tengo resultado	41a (9,2)			
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	16a (3,6)	1a (4)		
No, no me han querido enviar a genética	17a (3,8)			
No, no está indicado para mi patología	9a (2)			
No, no me la he querido hacer	10a (2,2)	1a (4)		
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	80a (18)	1a (4)		

<b>tiempo_diagnostico_clinico</b>			$\chi^2(6) = 16,55$	<b>0,011</b>
Menos de 3 meses	179a (40,2)	6a (24)		
De 3 meses a 1 año	111a (24,9)	6a (24)		
De entre 1 a 3 años	51a (11,5)	6a (24)		
Entre 3 y 10 años	30a (6,7)	6b (24)		
Más de 10 años	33a (7,4)	1a (4)		
Aún no tengo diagnóstico	15a (3,4)			
No me acuerdo/No lo sé	26a (5,8)			
<b>profesional_primer_diagnostico</b>			$\chi^2(4) = 2,604$	<b>0,38</b>
Médico de atención primaria - Pediatra	9a (2)			
Neurólogo	13a (2,9)			
Oftalmólogo	20a (4,5)			
Genetista	385a (86,5)	24a (96)		
Otro	18a (4)	1a (4)		

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

Respecto al uso de recursos sanitarios (Tabla 17), las personas con Stargardt son los que en menor porcentaje hacen uso del servicio público de oftalmología, el 28% frente al 49.7% del resto de pacientes. En relación al uso de recursos psicosociales (Tabla 18), estas personas son quienes en mayor porcentaje hacen uso de terapeutas ocupacionales de entidad privada (24% vs. 6.3% en el resto de enfermedades raras visuales).

**Tabla 17**  
*Diferencias entre Stargardt y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	<b>Enfermedad_ Stargardt</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 1,414$	<b>0,234</b>
Pública	119a (26,7)	4a (16)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	326a (73,3)	21a (84)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 0,702$	<b>0,873</b>
Pública	292a (65,6)	15a (60)		
Privada	30a (6,7)	2a (8)		
Público y privada	102a (22,9)	6a (24)		
No lo he usado	21a (4,7)	2a (8)		
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 0,641$	<b>0,423</b>
Pública	38a (8,5)	1a (4)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	407a (91,5)	24a (96)		

<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 8,545$	<b>0,036</b>
Pública	221a (49,7)	7b (28)		
Privada	63a (14,2)	7a (28)		
Público y privada	158a (35,5)	10a (40)		
No lo he usado	3a (0,7)	1a (4)		
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 0,548$	0,908
Pública	146a (32,8)	8a (32)		
Privada	31a (7)	1a (4)		
Público y privada	25a (5,6)	1a (4)		
No lo he usado	243a (54,6)	15a (60)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 2,871$	0,412
Pública	290a (65,2)	18a (72)		
Privada	38a (8,5)	1a (4)		
Público y privada	27a (6,1)	3a (12)		
No lo he usado	90a (20,2)	3a (12)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 3,223$	0,359
Pública	148a (33,3)	5a (20)		
Privada	37a (8,3)	4a (16)		
Público y privada	25a (5,6)	1a (4)		
No lo he usado	235a (52,8)	15a (60)		
<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 1,308$	0,727
Pública	80a (18)	3a (12)		
Privada	6a (1,3)			
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	354a (79,6)	22a (88)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 1,707$	0,635
Pública	57a (12,8)	1a (4)		
Privada	290a (65,2)	18a (72)		
Público y privada	67a (15,1)	4a (16)		
No lo he usado	31a (7)	2a (8)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 4,605$	0,203
Pública	283a (63,6)	11b (44)		
Privada	27a (6,1)	3a (12)		
Público y privada	50a (11,2)	5a (20)		
No lo he usado	85a (19,1)	6a (24)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,072$	0,558
Pública	46a (10,3)	1a (4)		
Privada	29a (6,5)	2a (8)		
Público y privada	15a (3,4)			
No lo he usado	355a (79,8)	22a (88)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 2,184$	0,535
Pública	111a (24,9)	4a (16)		
Privada	46a (10,3)	3a (12)		
Público y privada	61a (13,7)	2a (8)		
No lo he usado	227a (51)	16a (64)		

**Tabla 18**

*Diferencias entre Stargardt y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	Enfermedad_		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 0,139$	0,709
Pública	122a (27,4)	6a (24)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	323a (72,6)	19a (76)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 0,403$	0,526
Pública	370a (83,1)	22a (88)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	75a (16,9)	3a (12)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 0,443$	0,506
Pública	172a (38,7)	8a (32)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	273a (61,3)	17a (68)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 0,045$	0,832
Pública				
Privada	294a (66,1)	16a (64)		
Público y privada				
No lo he usado	151a (33,9)	9a (36)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 1,506$	0,681
Pública	128a (28,8)	7a (28)		
Privada	90a (20,2)	7a (28)		
Público y privada	40a (9)	3a (12)		
No lo he usado	187a (42)	8a (32)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 0,972$	0,808
Pública	49a (11)	4a (16)		
Privada	125a (28,1)	8a (32)		
Público y privada	45a (10,1)	2a (8)		
No lo he usado	226a (50,8)	11a (44)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 3,95$	0,267
Pública	27a (6,1)	3a (12)		
Privada	124a (27,9)	10a (40)		
Público y privada	14a (3,1)	1a (4)		
No lo he usado	280a (62,9)	11a (44)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 12,232$	<b>0,007</b>
Pública	24a (5,4)			
Privada	28a (6,3)	6b (24)		
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	388a (87,2)	19a (76)		

<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 1,01$	0,799
Pública	28a (6,3)	1a (4)		
Privada	25a (5,6)	2a (8)		
Público y privada	10a (2,2)			
No lo he usado	382a (85,8)	22a (88)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 0,482$	0,487
Pública				
Privada	148a (33,3)	10a (40)		
Público y privada				
No lo he usado	297a (66,7)	15a (60)		
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 1,903$	0,593
Pública	19a (4,3)			
Privada	16a (3,6)	1a (4)		
Público y privada	7a (1,6)	1a (4)		
No lo he usado	403a (90,6)	23a (92)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 1,052$	0,591
Pública	16a (3,6)			
Privada				
Público y privada	2a (0,4)			
No lo he usado	427a (96)	25 (100)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 0,515$	0,915
Pública	5a (1,1)			
Privada	2a (0,4)			
Público y privada	2a (0,4)			
No lo he usado	436a (98)	25 (100)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 2,816$	0,421
Pública	19a (4,3)	1a (4)		
Privada	67a (15,1)	1a (4)		
Público y privada	6a (1,3)			
No lo he usado	353a (79,3)	23a (92)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 2,217$	0,529
Pública	43a (9,7)	1a (4)		
Privada	13a (2,9)			
Público y privada	7a (1,6)			
No lo he usado	382a (85,8)	24a (96)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 2,225$	0,527
Pública	36a (8,1)	4a (16)		
Privada	29a (6,5)	1a (4)		
Público y privada	45a (10,1)	3a (12)		
No lo he usado	335a (75,3)	17a (68)		

#### 4.2.4. *Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)*

La muestra recogida de pacientes con neuropatía óptica hereditaria de Leber es de 23 personas. Comparando los enfermos de neuropatía Leber con los de otras enfermedades, hay más mujeres con esta enfermedad que con otras enfermedades (70% vs. 43.2%) mientras que en hombres es menor (30% vs. 56.8%). La muestra abarca pacientes desde los 8 a los 62 años, siendo la edad media de 38 años.

#### **Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad**

Los datos recogidos en el estudio arrojan que la edad de inicio de los primeros síntomas en la neuropatía óptica de Leber es de 27.7 años, coincidiendo prácticamente con la edad del resto de patologías raras visuales que es de 26 años (Tabla 19).

#### **Tiempo de espera del diagnóstico**

En cuanto al tiempo transcurrido hasta el diagnóstico clínico, se observaron diferencias en el tramo de 3 meses a 1 año donde el porcentaje de estos enfermos fue mayor, estando en este tramo el 80% de los pacientes encuestados (Tabla 19).

#### **Desplazamiento para obtener el diagnóstico**

En la Tabla 19 se recoge que, para la obtención del diagnóstico, el porcentaje de personas con neuropatía óptica hereditaria de Leber que tuvieron que viajar fuera de su provincia fue mayor que para otras enfermedades raras visuales, superando la mitad de los pacientes con esta patología que lo hicieron (56.7% vs. 37%).

#### **Especialista que da el diagnóstico**

El especialista que da el diagnóstico definitivo en la neuropatía óptica de Leber es el genetista en un 60% de los pacientes. Si bien, un tercio son diagnosticados por el oftalmólogo.

Los profesionales a los que acuden tras los síntomas iniciales son, casi la mitad de las veces, el oftalmólogo, seguido del óptico 20%, y de urgencias en el 16.6% de las situaciones. Por otro lado, el 6.7% de los pacientes acude al neurólogo (Tabla 19).

#### **Acceso al diagnóstico genético**

En la Tabla 19 se recoge cómo es el acceso al diagnóstico genético para las personas con neuropatía óptica de Leber. La totalidad de estos pacientes conocen su derecho a realizarse el diagnóstico genético y al 93% se han sometido a esta prueba. De las personas que se la han realizado, el 87% conocen el gen causante de su enfermedad.

Las personas con neuropatía óptica de Leber que no han tenido acceso a la prueba genética para la confirmación del diagnóstico es debido a que el profesional sanitario se ha negado a prescribírsele.

**Tabla 19**

*Comparativa entre neuropatía óptica de Leber y otras patologías en acceso al diagnóstico*

	<b>Neuropatia_Leber</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>sexo</b>			$\chi^2(1) = 8,165$	<b>0,004</b>
Hombre	250a (56,8)	9b (30)		
Mujer	190a (43,2)	21b (70)		
<b>EDAD INICIO síntomas diagnostico_viajar_fuera</b>	26,2 (19,1)	27,7 (14,8)	$t(468) = -0,443$	0,658
<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(1) = 4,576$	<b>0,032</b>
Sí	163a (37)	17b (56,7)		
No	277a (63)	13b (43,3)		
<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(7) = 21,73$	0,658
Sí, pero no obtuve resultado	69a (15,7)			
Sí, y conozco el gen afectado	202a (45,9)	23b (76,7)		
Sí, varias y aún no tengo resultado	39a (8,9)	2a (6,7)		
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	14a (3,2)	3a (10)		
No, no me han querido enviar a genética	15a (3,4)	2a (6,7)		
No, no está indicado para mi patología	9a (2)			
No, no me la he querido hacer	11a (2,5)			
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	81a (18,4)			
<b>tiempo_diagnostico_clinico</b>			$\chi^2(6) = 16,817$	<b>0,01</b>
Menos de 3 meses	177a (40,2)	8a (26,7)		
De 3 meses a 1 año	101a (23)	16b (53,3)		
De entre 1 a 3 años	53a (12)	4a (13,3)		
Entre 3 y 10 años	36a (8,2)			
Más de 10 años	34a (7,7)			
Aún no tengo diagnóstico	14a (3,2)	1a (3,3)		
No me acuerdo/No lo sé	25a (5,7)	1a (3,3)		
<b>profesional_primer_diagnostico</b>			$\chi^2(4) = 84,317$	0,658
Médico de atención primaria - Pediatra	8a (1,8)	1a (3,3)		
Neurólogo	13a (3)			
Oftalmólogo	9a (2)	11b (36,7)		
Genetista	391a (88,9)	18b (60)		
Otro	19a (4,3)			

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

Respecto al uso de recursos sanitarios, las personas con neuropatía óptica hereditaria de Leber son los que en mayor porcentaje hacen uso del servicio público de neurología, el 80%, y de óptica (86.7%) tanto pública como pública y privada. Por otro lado, el 23.3% ha utilizado el servicio de neuropsicología.

El 97% de las personas con neuropatía óptica de Leber ha acudido a un centro de salud mental y la totalidad de los participantes con esta patología han utilizado el servicio de oftalmología (Tabla 20).

**Tabla 20**

*Diferencias entre neuropatía óptica de Leber y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	<b>Neuropatía_Leber</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 0,631$	0,427
Pública	117a (26,6)	6a (20)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	323a (73,4)	24a (80)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 0,392$	0,942
Pública	286a (65)	21a (70)		
Privada	30a (6,8)	2a (6,7)		
Público y privada	102a (23,2)	6a (20)		
No lo he usado	22a (5)	1a (3,3)		
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 2,949$	0,086
Pública	34a (7,7)	5a (16,7)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	406a (92,3)	25a (83,3)		
<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 0,79$	0,852
Pública	212a (48,2)	16a (53,3)		
Privada	65a (14,8)	5a (16,7)		
Público y privada	159a (36,1)	9a (30)		
No lo he usado	4a (0,9)			
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 16,7$	<b>0,001</b>
Pública	137a (31,1)	17b (56,7)		
Privada	29a (6,6)	3a (10)		
Público y privada	22a (5)	4a (13,3)		
No lo he usado	252a (57,3)	6b (20)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 0,834$	0,841
Pública	287a (65,2)	21a (70)		
Privada	36a (8,2)	3a (10)		
Público y privada	29a (6,6)	1a (3,3)		
No lo he usado	88a (20)	5a (16,7)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 2,781$	0,427
Pública	142a (32,3)	11a (36,7)		
Privada	37a (8,4)	4a (13,3)		
Público y privada	26a (5,9)			
No lo he usado	235a (53,4)	15a (50)		

<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 0,849$	0,838
Pública	77a (17,5)	6a (20)		
Privada	6a (1,4)			
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	352a (80)	24a (80)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 21,582$	< 0,001
Pública	50a (11,4)	8b (26,7)		
Privada	300a (68,2)	8b (26,7)		
Público y privada	61a (13,9)	10b (33,3)		
No lo he usado	29a (6,6)	4a (13,3)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 2,586$	0,46
Pública	272a (61,8)	22a (73,3)		
Privada	29a (6,6)	1a (3,3)		
Público y privada	51a (11,6)	4a (13,3)		
No lo he usado	88a (20)	3a (10)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 4,795$	0,187
Pública	41a (9,3)	6a (20)		
Privada	30a (6,8)	1a (3,3)		
Público y privada	15a (3,4)			
No lo he usado	354a (80,5)	23a (76,7)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 3,533$	0,316
Pública	107a (24,3)	8a (26,7)		
Privada	48a (10,9)	1a (3,3)		
Público y privada	61a (13,9)	2a (6,7)		
No lo he usado	224a (50,9)	19a (63,3)		

En relación al uso de recursos psicosociales (Tabla 21), las personas con neuropatía óptica de Leber son los que en mayor porcentaje hacen uso de rehabilitadores visuales tanto públicos como privados, el 66.7%; técnicos de empleo (30%) y tiflotecnólogo, el 63.3%. de entidad privada.

Cerca del 90% han sido valorados de la discapacidad y el 40% de la dependencia. Pertenecen a entidades de pacientes el 76.7% de las personas mientras que tan solo el 63.7% ha acudido a servicios sociales municipales.

**Tabla 21**

*Diferencias entre neuropatía óptica de Leber y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	<b>Neuropatía Leber</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 1,439$	0,23
Pública	117a (26,6)	11a (36,7)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	323a (73,4)	19a (63,3)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 0,246$	0,62

Pública	366a (83,2)	26a (86,7)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	74a (16,8)	4a (13,3)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 0,039$	0,843
Pública	168a (38,2)	12a (40)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	272a (61,8)	18a (60)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 1,637$	0,201
Pública				
Privada	287a (65,2)	23a (76,7)		
Público y privada				
No lo he usado	153a (34,8)	7a (23,3)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 1,918$	0,59
Pública	128a (29,1)	7a (23,3)		
Privada	88a (20)	9a (30)		
Público y privada	41a (9,3)	2a (6,7)		
No lo he usado	183a (41,6)	12a (40)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 1,788$	0,617
Pública	48a (10,9)	5a (16,7)		
Privada	123a (28)	10a (33,3)		
Público y privada	45a (10,2)	2a (6,7)		
No lo he usado	224a (50,9)	13a (43,3)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 16,234$	<b>0,001</b>
Pública	24a (5,5)	6b (20)		
Privada	122a (27,7)	12a (40)		
Público y privada	13a (3)	2a (6,7)		
No lo he usado	281a (63,9)	10b (33,3)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 5,292$	0,152
Pública	20a (4,5)	4b (13,3)		
Privada	31a (7)	3a (10)		
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	384a (87,3)	23a (76,7)		
<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 12,517$	<b>0,006</b>
Pública	27a (6,1)	2a (6,7)		
Privada	21a (4,8)	6b (20)		
Público y privada	9a (2)	1a (3,3)		
No lo he usado	383a (87)	21b (70)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 12,681$	<b>&lt; 0,001</b>
Pública				
Privada	139a (31,6)	19b (63,3)		
Público y privada				
No lo he usado	301a (68,4)	11b (36,7)		

<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 0,549$	0,908
Pública	18a (4,1)	1a (3,3)		
Privada	16a (3,6)	1a (3,3)		
Público y privada	7a (1,6)	1a (3,3)		
No lo he usado	399a (90,7)	27a (90)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 1,276$	0,528
Pública	16a (3,6)			
Privada				
Público y privada	2a (0,5)			
No lo he usado	422a (95,9)	30 (100)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 0,626$	0,891
Pública	5a (1,1)			
Privada	2a (0,5)			
Público y privada	2a (0,5)			
No lo he usado	431a (98)	30 (100)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 3,336$	0,343
Pública	17a (3,9)	3a (10)		
Privada	65a (14,8)	3a (10)		
Público y privada	6a (1,4)			
No lo he usado	352a (80)	24a (80)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 3,907$	0,272
Pública	44a (10)			
Privada	12a (2,7)	1a (3,3)		
Público y privada	7a (1,6)			
No lo he usado	377a (85,7)	29a (96,7)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 3,076$	0,38
Pública	35a (8)	5a (16,7)		
Privada	29a (6,6)	1a (3,3)		
Público y privada	45a (10,2)	3a (10)		
No lo he usado	331a (75,2)	21a (70)		

#### 4.2.5. Retinoblastoma

La muestra de pacientes con retinoblastoma del estudio asciende a 13 personas de las cuales, son mujeres y son hombres. La franja de edad de los participantes con retinoblastoma es de 0 a 44 años, siendo la edad media de 15.8 años.

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

Entre los enfermos de retinoblastoma y los de otras enfermedades, la edad de inicio de síntomas de los primeros fue significativamente inferior (1 año vs. 27 años) (Tabla 22).

## Tiempo de espera del diagnóstico

En cuanto al tiempo transcurrido hasta el diagnóstico clínico (Tabla 22), se observaron diferencias en el tramo de menos de 3 meses entre los pacientes con retinoblastoma y el resto de patologías raras visuales (92.3% vs. 37.9%).

## Desplazamiento para obtener el diagnóstico

Al analizar la necesidad del paciente de desplazarse fuera de su provincia para obtener un diagnóstico (Tabla 22), en el caso de retinoblastoma encontramos que el 53.8% tuvieron que viajar fuera de su ciudad, de los cuales más del 71% obtuvo un diagnóstico.

## Especialista que da el diagnóstico

El profesional sanitario que da el primer diagnóstico (Tabla 22) en el caso de las personas con retinoblastoma es, en el 92% de los casos, el oftalmólogo y el 8% lo da, en este caso, el pediatra.

## Acceso al diagnóstico genético

El 15.4% de los pacientes con retinoblastoma accedió a la realización del diagnóstico genético, obteniendo resultados tras varias pruebas genéticas frente al 3.3% de los pacientes del resto de enfermedades raras visuales.

El profesional que lo derivó al servicio de genética fue en el 58% de los casos el oftalmólogo y el restante 42% el oncólogo.

**Tabla 22**

*Comparativa entre retinoblastoma y otras patologías en acceso al diagnóstico*

Retinoblastoma		Prueba	p-valor
No	Sí		
249a (54,5)	10a (76,9)	$\chi^2(1) = 2,572$	0,109
208a (45,5)	3a (23,1)		
27 (18,6)	1 (1)	$t(468) = 5,037$	<b>&lt; 0,001</b>
173a (37,9)	7a (53,8)	$\chi^2(1) = 1,368$	0,242
284a (62,1)	6a (46,2)		
68a (14,9)	1a (7,7)	$\chi^2(7) = 11,491$	<b>&lt; 0,001</b>
216a (47,3)	9a (69,2)		
41a (9)			
15a (3,3)	2b (15,4)		
16a (3,5)	1a (7,7)		
9a (2)			
11a (2,4)			
81a (17,7)			

		$\chi^2(6) = 15,89$	<b>0,014</b>
173a (37,9)	12b (92,3)		
116a (25,4)	1a (7,7)		
57a (12,5)			
36a (7,9)			
34a (7,4)			
15a (3,3)			
26a (5,7)			
		$\chi^2(4) = 2,581$	<b>&lt; 0,001</b>
9a (2)			
12a (2,6)	1a (7,7)		
20a (4,4)			
397a (86,9)	12a (92,3)		
19a (4,2)			

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

Respecto al uso de recursos sanitarios, las personas con retinoblastoma son los que en mayor porcentaje hacen uso de los CESUR públicos en comparación con el resto de enfermedades raras visuales (69.2% vs. 24.9%) así como de los servicios públicos de cáncer (76.9% vs. 16%). Por el contrario, son los que en menor porcentaje hacen uso del servicio de óptica (30.8% vs. 6.3%).

**Tabla 23**  
*Diferencias entre retinoblastoma y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	Retinoblastoma		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 12,831$	<b>&lt; 0,001</b>
Pública	114a (24,9)	9b (69,2)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	343a (75,1)	4b (30,8)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 2,662$	0,447
Pública	296a (64,8)	11a (84,6)		
Privada	32a (7)			
Público y privada	106a (23,2)	2a (15,4)		
No lo he usado	23a (5)			
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 0,006$	0,936
Pública	38a (8,3)	1a (7,7)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	419a (91,7)	12a (92,3)		

<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 7,248$	0,064
Pública	217a (47,5)	11b (84,6)		
Privada	70a (15,3)			
Público y privada	166a (36,3)	2a (15,4)		
No lo he usado	4a (0,9)			
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 3,215$	0,36
Pública	151a (33)	3a (23,1)		
Privada	32a (7)			
Público y privada	26a (5,7)			
No lo he usado	248a (54,3)	10a (76,9)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 2,877$	0,411
Pública	297a (65)	11a (84,6)		
Privada	39a (8,5)			
Público y privada	29a (6,3)	1a (7,7)		
No lo he usado	92a (20,1)	1a (7,7)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 3,69$	0,297
Pública	150a (32,8)	3a (23,1)		
Privada	41a (9)			
Público y privada	26a (5,7)			
No lo he usado	240a (52,5)	10a (76,9)		
<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 32,318$	< 0,001
Pública	73a (16)	10b (76,9)		
Privada	6a (1,3)			
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	373a (81,6)	3b (23,1)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 14,774$	0,002
Pública	55a (12)	3a (23,1)		
Privada	302a (66,1)	6a (46,2)		
Público y privada	71a (15,5)			
No lo he usado	29a (6,3)	4b (30,8)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 3,567$	0,312
Pública	283a (61,9)	11a (84,6)		
Privada	30a (6,6)			
Público y privada	55a (12)			
No lo he usado	89a (19,5)	2a (15,4)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 3,298$	0,348
Pública	47a (10,3)			
Privada	31a (6,8)			
Público y privada	15a (3,3)			
No lo he usado	364a (79,6)	131 (100)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 3,838$	0,28
Pública	109a (23,9)	6a (46,2)		
Privada	48a (10,5)	1a (7,7)		
Público y privada	61a (13,3)	2a (15,4)		
No lo he usado	239a (52,3)	4a (30,8)		

En cuanto al uso de recursos psicosociales (Tabla 24), estos pacientes son los que en mayor porcentaje (92%) no utilizan el servicio de tiflotecnólogo con respecto a personas con otras enfermedades (casi 66%).

**Tabla 24**  
*Diferencias entre retinoblastoma y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	<b>Retinoblastoma</b>		<b>Prueba</b>	<b>p-valor</b>
	<b>No</b>	<b>Sí</b>		
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 2,576$	0,108
Pública	127a (27,8)	1a (7,7)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	330a (72,2)	12a (92,3)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 0,406$	0,524
Pública	382a (83,6)	10a (76,9)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	75a (16,4)	3a (23,1)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 1,311$	0,252
Pública	177a (38,7)	3a (23,1)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	280a (61,3)	10a (76,9)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 0,064$	0,801
Pública				
Privada	301a (65,9)	9a (69,2)		
Público y privada				
No lo he usado	156a (34,1)	4a (30,8)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 0,85$	0,837
Pública	132a (28,9)	3a (23,1)		
Privada	95a (20,8)	2a (15,4)		
Público y privada	42a (9,2)	1a (7,7)		
No lo he usado	188a (41,1)	7a (53,8)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 1,949$	0,583
Pública	52a (11,4)	1a (7,7)		
Privada	131a (28,7)	2a (15,4)		
Público y privada	46a (10,1)	1a (7,7)		
No lo he usado	228a (49,9)	9a (69,2)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 4,847$	0,183
Pública	30a (6,6)			
Privada	133a (29,1)	1a (7,7)		
Público y privada	14a (3,1)	1a (7,7)		
No lo he usado	280a (61,3)	11a (84,6)		

<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 0,879$	0,83
Pública	24a (5,3)			
Privada	33a (7,2)	1a (7,7)		
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	395a (86,4)	12a (92,3)		
<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 1,26$	0,739
Pública	29a (6,3)			
Privada	26a (5,7)	1a (7,7)		
Público y privada	10a (2,2)			
No lo he usado	392a (85,8)	12a (92,3)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 4,027$	<b>0,045</b>
Pública				
Privada	157a (34,4)	1b (7,7)		
Público y privada				
No lo he usado	300a (65,6)	12b (92,3)		
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 3,847$	0,279
Pública	19a (4,2)			
Privada	17a (3,7)			
Público y privada	7a (1,5)	1a (7,7)		
No lo he usado	414a (90,6)	12a (92,3)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 0,8$	0,67
Pública	15a (3,3)	1a (7,7)		
Privada				
Público y privada	2a (0,4)			
No lo he usado	440a (96,3)	12a (92,3)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 0,261$	0,967
Pública	5a (1,1)			
Privada	2a (0,4)			
Público y privada	2a (0,4)			
No lo he usado	448a (98)	13 (100)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 3,342$	0,342
Pública	20a (4,4)			
Privada	68a (14,9)			
Público y privada	6a (1,3)			
No lo he usado	363a (79,4)	13 (100)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 4,514$	0,211
Pública	41a (9)	3a (23,1)		
Privada	12a (2,6)	1a (7,7)		
Público y privada	7a (1,5)			
No lo he usado	397a (86,9)	9a (69,2)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 2,771$	0,428
Pública	39a (8,5)	1a (7,7)		
Privada	30a (6,6)			
Público y privada	48a (10,5)			
No lo he usado	340a (74,4)	12a (92,3)		

#### 4.2.6. Uveítis

La muestra obtenida de pacientes con uveítis es de 20 personas, de los cuales 18 son hombres y 2 son mujeres.

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

En la Tabla 25 se recogen los datos relacionados con la edad de aparición de los primeros síntomas en la uveítis que se sitúa en una media de 31 años, lo cual no es estadísticamente significativo en comparación con el resto de las enfermedades raras visuales.

#### Tiempo de espera del diagnóstico

Los participantes del estudio que tienen uveítis obtuvieron su diagnóstico en menos de tres años, situándose el 55% en menos de tres meses de espera para conseguirlo (Tabla 25).

#### Desplazamiento para obtener el diagnóstico

El 40% de los pacientes con uveítis no se tuvo que desplazar fuera de su ciudad para obtener un diagnóstico, de las cuales el 87.5% lo consiguió (Tabla 25).

#### Especialista que da el diagnóstico

El 10% de las personas con uveítis fue diagnosticado por el médico de atención primaria/ Pediatra frente al 1.6% de los pacientes de otras enfermedades. Por otro lado, 90% de las personas con esta condición afirman haber sido diagnosticados por el médico genetista (Tabla 25).

#### Acceso al diagnóstico genético

Con respecto a la uveítis, el 50% indica que no se realizó prueba genética porque nadie le informó que debiera hacérsela frente al 15.8% del resto enfermos. El 50% de las personas con uveítis afirman haberse realizado la prueba genética y un 15% sí se la realizó y conoce el gen afectado frente al 49.3% del resto de enfermos.

**Tabla 25**  
*Comparativa entre uveítis y otras patologías en acceso al diagnóstico*

	Uveitis		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>sexo</b>			$\chi^2(1) = 10,281$	<b>0,001</b>
Hombre	241a (53,6)	18b (90)		
Mujer	209a (46,4)	2b (10)		
<b>EDAD INICIO síntomas</b>	26 (19)	31,6 (14,3)	$t(468) = -1,299$	0,195
<b>diagnostico_viajar_fuera</b>			$\chi^2(1) = 0,026$	0,873
Sí	172 (38,2)	8 (40)		
No	278 (61,8)	12 (60)		

<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(7) = 21,682$	<b>0,003</b>
Sí, pero no obtuve resultado	64a (14,2)	5a (25)		
Sí, y conozco el gen afectado	222a (49,3)	3b (15)		
Sí, varias y aún no tengo resultado	39a (8,7)	2a (10)		
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	17a (3,8)			
No, no me han querido enviar a genética	17a (3,8)			
No, no está indicado para mi patología	9a (2)			
No, no me la he querido hacer	11a (2,4)			
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	71a (15,8)	10b (50)		
<b>tiempo_diagnostico_clinico</b>			$\chi^2(6) = 7,511$	0,276
Menos de 3 meses	174 (38,7)	11 (55)		
De 3 meses a 1 año	110 (24,4)	7 (35)		
De entre 1 a 3 años	56 (12,4)	1 (5)		
Entre 3 y 10 años	36 (8)			
Más de 10 años	34 (7,6)			
Aún no tengo diagnóstico	14 (3,1)	1 (5)		
No me acuerdo/No lo sé	26 (5,8)			
<b>profesional_primer_diagnostico</b>			$\chi^2(4) = 9,463$	<b>0,051</b>
Médico de atención primaria - Pediatra	7a (1,6)	2b (10)		
Neurólogo	13a (2,9)			
Oftalmólogo	20a (4,4)			
Genetista	391 (86,9)	18 (90)		
Otro	19 (4,2)			

### Acceso a apoyos, recursos y servicios

Respecto al uso de los recursos sanitarios (Tabla 26), estas personas no usan el servicio de genética en mayor proporción que los enfermos de otras patologías (60% vs. 18%), y los que lo hacen, utilizan el servicio público en menor proporción que los enfermos de otras patologías (20% vs. 67.6%). Del mismo modo ocurre con el servicio de óptica, estos enfermos no usan este servicio en mayor proporción que los enfermos de otras patologías (20% vs. 6.4%), y los que lo hacen, utilizan el servicio público en menor proporción que los enfermos de otras patologías (5% vs. 12.7%).

**Tabla 26**  
*Diferencias entre uveítis y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	Uveítis		Prueba Chi-cuadrado	
	No	Sí	$\chi^2(3)$	p-valor
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 2,827$	0,093
Pública	121 (26,9)	2 (10)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	329 (73,1)	18 (90)		

<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 3,209$	0,361
Pública	295 (65,6)	12 (60)		
Privada	29 (6,4)	3 (15)		
Público y privada	103 (22,9)	5 (25)		
No lo he usado	23 (5,1)			
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 0,299$	0,585
Pública	38 (8,4)	1 (5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	412 (91,6)	19 (95)		
<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 0,6$	0,896
Pública	219 (48,7)	9 (45)		
Privada	66 (14,7)	4 (20)		
Público y privada	161 (35,8)	7 (35)		
No lo he usado	4 (0,9)			
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 1,751$	0,626
Pública	150 (33,3)	4 (20)		
Privada	30 (6,7)	2 (10)		
Público y privada	25 (5,6)	1 (5)		
No lo he usado	245 (54,4)	13 (65)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 24,873$	< 0,001
Pública	304a (67,6)	4b (20)		
Privada	36a (8)	3a (15)		
Público y privada	29a (6,4)	1a (5)		
No lo he usado	81a (18)	12b (60)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 3,479$	0,324
Pública	150 (33,3)	3 (15)		
Privada	38 (8,4)	3 (15)		
Público y privada	25 (5,6)	1 (5)		
No lo he usado	237 (52,7)	13 (65)		
<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 3,25$	0,355
Pública	81 (18)	2 (10)		
Privada	5 (1,1)	1 (5)		
Público y privada	5 (1,1)			
No lo he usado	359 (79,8)	17 (85)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 9,365$	0,025
Pública	57a (12,7)	1a (5)		
Privada	293a (65,1)	15a (75)		
Público y privada	71a (15,8)			
No lo he usado	29a (6,4)	4b (20)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 0,705$	0,872
Pública	281 (62,4)	13 (65)		
Privada	28 (6,2)	2 (10)		
Público y privada	53 (11,8)	2 (10)		
No lo he usado	88 (19,6)	3 (15)		

<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 0,877$	0,831
Pública	46 (10,2)	1 (5)		
Privada	30 (6,7)	1 (5)		
Público y privada	14 (3,1)	1 (5)		
No lo he usado	360 (80)	17 (85)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 15,446$	<b>0,001</b>
Pública	112a (24,9)	3a (15)		
Privada	42a (9,3)	7b (35)		
Público y privada	59a (13,1)	4a (20)		
No lo he usado	237a (52,7)	6b (30)		

En relación a los servicios psicosociales (Tabla 27), el porcentaje de estas personas que no usan los centros de servicios sociales municipales, valoración de la discapacidad, de la dependencia, asociaciones de pacientes y familiares, trabajadores sociales, tiflotecnólogo y centros residenciales es mayor que los pacientes de otras enfermedades.

**Tabla 27**  
*Diferencias entre uveítis y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	Uveítis		Prueba Chi-cuadrado	
	No	Sí	$\chi^2(3)$	p-valor
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 5,211$	0,022
Pública	127a (28,2)	1b (5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	323a (71,8)	19b (95)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 28,431$	< <b>0,001</b>
Pública	384a (85,3)	8b (40)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	66a (14,7)	12b (60)		
<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 4,798$	<b>0,028</b>
Pública	177a (39,3)	3b (15)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	273a (60,7)	17b (85)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 8,916$	<b>0,003</b>
Pública				
Privada	303a (67,3)	7b (35)		
Público y privada				
No lo he usado	147a (32,7)	13b (65)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 9,742$	<b>0,021</b>
Pública	133a (29,6)	2a (10)		
Privada	95a (21,1)	2a (10)		
Público y privada	42a (9,3)	1a (5)		
No lo he usado	180a (40)	15b (75)		

<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 5,984$	0,112
Pública	50 (11,1)	3 (15)		
Privada	123 (27,3)	10b (50)		
Público y privada	46 (10,2)	1 (5)		
No lo he usado	231 (51,3)	6 (30)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 5,038$	0,169
Pública	29 (6,4)	1 (5)		
Privada	132 (29,3)	2 (10)		
Público y privada	15 (3,3)			
No lo he usado	274 (60,9)	17b (85)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 0,395$	0,941
Pública	23 (5,1)	1 (5)		
Privada	33 (7,3)	1 (5)		
Público y privada	5 (1,1)			
No lo he usado	389 (86,4)	18 (90)		
<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 0,963$	0,81
Pública	27 (6)	2 (10)		
Privada	26 (5,8)	1 (5)		
Público y privada	10 (2,2)			
No lo he usado	387 (86)	17 (85)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 5,221$	<b>0,022</b>
Pública				
Privada	156a (34,7)	2b (10)		
Público y privada				
No lo he usado	294a (65,3)	18b (90)		
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 1,202$	0,752
Pública	18 (4)	1 (5)		
Privada	17 (3,8)			
Público y privada	8 (1,8)			
No lo he usado	407 (90,4)	19 (95)		
<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 0,248$	0,883
Pública	15 (3,3)	1 (5)		
Privada				
Público y privada	2 (0,4)			
No lo he usado	433 (96,2)	19 (95)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 13,543$	<b>0,004</b>
Pública	4a (0,9)	1a (5)		
Privada	2a (0,4)			
Público y privada	1a (0,2)	1b (5)		
No lo he usado	443a (98,4)	18b (90)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 3,655$	0,301
Pública	19 (4,2)	1 (5)		
Privada	67 (14,9)	1 (5)		
Público y privada	5 (1,1)	1 (5)		
No lo he usado	359 (79,8)	17 (85)		

<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 1,493$	0,684
Pública	43 (9,6)	1 (5)		
Privada	13 (2,9)			
Público y privada	7 (1,6)			
No lo he usado	387 (86)	19 (95)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 3,135$	0,371
Pública	39 (8,7)	1 (5)		
Privada	29 (6,4)	1 (5)		
Público y privada	48 (10,7)			
No lo he usado	334 (74,2)	18 (90)		

#### 4.2.7. Catarata Congénita

La muestra obtenida de pacientes con catarata congénita es de 19 personas, de los cuales 11 son mujeres y 8 son hombres.

La franja de edad que abarca la muestra con catarata congénita es desde los 0 a los 17 años, siendo la media de 5 años, por lo que es la única enfermedad en la que la edad es un rasgo distintivo.

#### Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad

Con respecto a la catarata congénita, la edad de inicio de síntomas fue significativamente inferior en los que tienen esta enfermedad con respecto a los que no la tienen (0.7 vs. 27.3 años), tal como se indica en la Tabla 28.

#### Tiempo de espera del diagnóstico

En cuanto al tiempo transcurrido hasta el diagnóstico clínico, se observaron diferencias en el tramo de menos de tres meses donde el porcentaje de enfermos de catarata fue mayor al de enfermos de otras patologías (Tabla 28).

#### Desplazamiento para obtener el diagnóstico

Tan solo el 21% de los pacientes con catarata congénita tuvo que desplazarse para obtener el diagnóstico (Tabla 28).

#### Especialista que da el diagnóstico

El 26.3% de las personas con catarata congénita fue diagnosticado por un neurólogo frente al 25.7% de los pacientes de otras enfermedades, mientras que el porcentaje de los diagnosticados por un genetista es inferior (68.4% vs. 87.8%), tal como se observa en la Tabla 28.

## Acceso al diagnóstico genético

El 26.3% se realizó prueba genética no obteniendo resultado frente al 8% del resto enfermos; y un 15.8% sí se la realizó y conoce el gen afectado frente al 49.2% del resto de enfermos.

**Tabla 28**

*Comparativa entre catarata congénita y otras patologías en acceso al diagnóstico*

	Catarata congénita		Prueba	p-valor
	No	Sí		
<b>sexo</b>			$\chi^2(1) = 0,062$	0,803
Hombre	248 (55)	11 (57,9)		
Mujer	203 (45)	8 (42,1)		
<b>EDAD INICIO síntomas</b>	27,3 (18,4)	0,7 (1,6)	$t(468) = 6,281$	< <b>0,001</b>
<b>diagnostico_viajar_fuera</b>			$\chi^2(1) = 2,492$	0,114
Sí	176a (39)	4a (21,1)		
No	275a (61)	15a (78,9)		
<b>prueba_genetica</b>			$\chi^2(7) = 33,696$	< <b>0,001</b>
Sí, pero no obtuve resultado	67a (14,9)	2a (10,5)		
Sí, y conozco el gen afectado	222a (49,2)	3b (15,8)		
Sí, varias y aún no tengo resultado	36a (8)	5b (26,3)		
Sí, y obtuve resultado tras varias veces	17a (3,8)			
No, no me han querido enviar a genética	16a (3,5)	1a (5,3)		
No, no está indicado para mi patología	6a (1,3)	3b (15,8)		
No, no me la he querido hacer	11a (2,4)			
No, nadie me ha informado de que pueda hacérmela	76a (16,9)	5a (26,3)		
<b>tiempo_diagnostico_clinico</b>			$\chi^2(6) = 25,568$	< <b>0,001</b>
Menos de 3 meses	167a (37)	18b (94,7)		
De 3 meses a 1 año	116a (25,7)	1b (5,3)		
De entre 1 a 3 años	57a (12,6)			
Entre 3 y 10 años	36a (8)			
Más de 10 años	34a (7,5)			
Aún no tengo diagnóstico	15a (3,3)			
No me acuerdo/No lo sé	26a (5,8)			
<b>profesional_primer_diagnostico</b>			$\chi^2(4) = 43,291$	< <b>0,001</b>
Médico de atención primaria - Pediatra	8a (1,8)	1a (5,3)		
Neurólogo	8a (1,8)	5b (26,3)		
Oftalmólogo	20a (4,4)			
Genetista	396a (87,8)	13b (68,4)		
Otro	19a (4,2)			

## Acceso a apoyos, recursos y servicios

Respecto al uso de los recursos sanitarios (Tabla 29), las personas con catarata congénita usan los centros, servicios y unidades de referencia públicos (CSUR) en mayor proporción que los

enfermos de otras patologías (57.9% vs. 24.8%). El servicio de otorrinolaringología no lo usan en mayor proporción que los enfermos de otras patologías (84.2% vs. 51.9%).

**Tabla 29**

*Diferencias entre catarata congénita y el resto de patologías en servicios sanitarios*

	<b>Catarata congénita</b>		<b>Prueba Chi-cuadrado</b>	
	<b>No</b>	<b>Sí</b>	<b><math>\chi^2(3)</math></b>	<b>p-valor</b>
<b>Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR)</b>			$\chi^2(1) = 10,314$	<b>0,001</b>
Pública	112a (24,8)	11b (57,9)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	339a (75,2)	8b (42,1)		
<b>Centro de salud mental</b>			$\chi^2(3) = 1,164$	0,762
Pública	294 (65,2)	13 (68,4)		
Privada	31 (6,9)	1 (5,3)		
Público y privada	103 (22,8)	5 (26,3)		
No lo he usado	23 (5,1)			
<b>Equipo de trasplantes</b>			$\chi^2(1) = 1,792$	0,181
Pública	39 (8,6)			
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	412 (91,4)	191 (100)		
<b>Servicio de oftalmología</b>			$\chi^2(3) = 3,701$	0,296
Pública	217 (48,1)	11 (57,9)		
Privada	70 (15,5)			
Público y privada	160 (35,5)	8 (42,1)		
No lo he usado	4 (0,9)			
<b>Servicio de neurología</b>			$\chi^2(3) = 1,42$	0,701
Pública	148 (32,8)	6 (31,6)		
Privada	31 (6,9)	1 (5,3)		
Público y privada	26 (5,8)			
No lo he usado	246 (54,5)	12 (63,2)		
<b>Servicio de genética</b>			$\chi^2(3) = 7,169$	0,067
Pública	298 (66,1)	10 (52,6)		
Privada	39 (8,6)			
Público y privada	29 (6,4)	1 (5,3)		
No lo he usado	85 (18,8)	8 (42,1)		
<b>Servicio de otorrinolaringólogo</b>			$\chi^2(3) = 8,114$	<b>0,044</b>
Pública	150a (33,3)	3a (15,8)		
Privada	41a (9,1)			
Público y privada	26a (5,8)			
No lo he usado	234a (51,9)	16b (84,2)		

<b>Servicio de cáncer</b>			$\chi^2(3) = 2,724$	0,436
Pública	82 (18,2)	1 (5,3)		
Privada	6 (1,3)			
Público y privada	5 (1,1)			
No lo he usado	358 (79,4)	18 (94,7)		
<b>Óptica</b>			$\chi^2(3) = 5,533$	0,137
Pública	58 (12,9)			
Privada	291 (64,5)	17 (89,5)		
Público y privada	70 (15,5)	1 (5,3)		
No lo he usado	32 (7,1)	1 (5,3)		
<b>Urgencias hospitalarias</b>			$\chi^2(3) = 1,229$	0,746
Pública	281 (62,3)	13 (68,4)		
Privada	29 (6,4)	1 (5,3)		
Público y privada	52 (11,5)	3 (15,8)		
No lo he usado	89 (19,7)	2 (10,5)		
<b>Neuropsicólogo</b>			$\chi^2(3) = 0,73$	0,866
Pública	45 (10)	2 (10,5)		
Privada	30 (6,7)	1 (5,3)		
Público y privada	15 (3,3)			
No lo he usado	361 (80)	16 (84,2)		
<b>Otros</b>			$\chi^2(3) = 14,791$	<b>0,002</b>
Pública	114a (25,3)	1b (5,3)		
Privada	43a (9,5)	6b (31,6)		
Público y privada	58a (12,9)	5a (26,3)		
No lo he usado	236a (52,3)	7a (36,8)		

En relación a los servicios psicosociales (Tabla 30), el porcentaje de personas con catarata congénita que usan el rehabilitador visual privado es mayor que los pacientes de otras enfermedades raras visuales (52.6% vs. 27.5%) así como el terapeuta ocupacional público (21.1% vs. 4.4%) y la atención temprana del servicio público (52.6% vs. 7.5%).

**Tabla 30**

*Diferencias entre catarata congénita y el resto de patologías en servicios psicosociales*

	<b>Catarata congénita</b>		<b>Prueba Chi-cuadrado</b>	
	<b>No</b>	<b>Sí</b>	<b><math>\chi^2(3)</math></b>	<b>p-valor</b>
<b>Centro de servicios sociales municipal</b>			$\chi^2(1) = 2,789$	0,095
Pública	126 (27,9)	2 (10,5)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	325 (72,1)	17 (89,5)		
<b>Valoración de la discapacidad</b>			$\chi^2(1) = 3,211$	0,073
Pública	379 (84)	13 (68,4)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	72 (16)	6 (31,6)		

<b>Valoración de la dependencia</b>			$\chi^2(1) = 0,689$	0,406
Pública	171 (37,9)	9 (47,4)		
Privada				
Público y privada				
No lo he usado	280 (62,1)	10 (52,6)		
<b>Asociación de pacientes o de familiares de pacientes</b>			$\chi^2(1) = 1,488$	0,223
Pública				
Privada	295 (65,4)	15 (78,9)		
Público y privada				
No lo he usado	156 (34,6)	4 (21,1)		
<b>Trabajador social</b>			$\chi^2(3) = 1,927$	0,588
Pública	128 (28,4)	7 (36,8)		
Privada	95 (21,1)	2 (10,5)		
Público y privada	42 (9,3)	1 (5,3)		
No lo he usado	186 (41,2)	9 (47,4)		
<b>Psicólogo</b>			$\chi^2(3) = 4,298$	0,231
Pública	52 (11,5)	1 (5,3)		
Privada	130 (28,8)	3 (15,8)		
Público y privada	46 (10,2)	1 (5,3)		
No lo he usado	223 (49,4)	14 (73,7)		
<b>Rehabilitador visual</b>			$\chi^2(3) = 10,36$	<b>0,016</b>
Pública	29a (6,4)	1a (5,3)		
Privada	124a (27,5)	10b (52,6)		
Público y privada	13a (2,9)	2a (10,5)		
No lo he usado	285a (63,2)	6b (31,6)		
<b>Terapeuta ocupacional</b>			$\chi^2(3) = 10,558$	<b>0,014</b>
Pública	20a (4,4)	4b (21,1)		
Privada	33a (7,3)	1a (5,3)		
Público y privada	5a (1,1)			
No lo he usado	393a (87,1)	14a (73,7)		
<b>Técnico de empleo</b>			$\chi^2(3) = 3,235$	0,357
Pública	29 (6,4)			
Privada	27 (6)			
Público y privada	10 (2,2)			
No lo he usado	385 (85,4)	19 (100)		
<b>Tiflotecnólogo</b>			$\chi^2(1) = 7,133$	<b>0,008</b>
Pública				
Privada	157a (34,8)	1 (5,3)		
Público y privada				
No lo he usado	294a (65,2)	18 (94,7)		
<b>Servicio de ayuda a domicilio</b>			$\chi^2(3) = 2,045$	0,563
Pública	19 (4,2)			
Privada	17 (3,8)			
Público y privada	8 (1,8)			
No lo he usado	407 (90,2)	19 (100)		

<b>Centro de día</b>			$\chi^2(2) = 0,789$	0,674
Pública	16 (3,5)			
Privada				
Público y privada	2 (0,4)			
No lo he usado	433 (96)	19 (100)		
<b>Centro residencial</b>			$\chi^2(3) = 0,387$	0,943
Pública	5 (1,1)			
Privada	2 (0,4)			
Público y privada	2 (0,4)			
No lo he usado	442 (98)	19 (100)		
<b>Grupo terapéutico/Grupo de ayuda mutua</b>			$\chi^2(3) = 0,557$	0,906
Pública	19 (4,2)	1 (5,3)		
Privada	66 (14,6)	2 (10,5)		
Público y privada	6 (1,3)			
No lo he usado	360 (79,8)	16 (84,2)		
<b>Atención Temprana</b>			$\chi^2(3) = 61,905$	< 0,001
Pública	34a (7,5)	10b (52,6)		
Privada	10a (2,2)	3b (15,8)		
Público y privada	6a (1,3)	1a (5,3)		
No lo he usado	401a (88,9)	5b (26,3)		
<b>Otro</b>			$\chi^2(3) = 4,948$	0,176
Pública	40 (8,9)			
Privada	27 (6)	3 (15,8)		
Público y privada	47 (10,4)	1 (5,3)		
No lo he usado	337 (74,7)	15 (78,9)		



## CAPÍTULO 5. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

### 5.1 Discusión

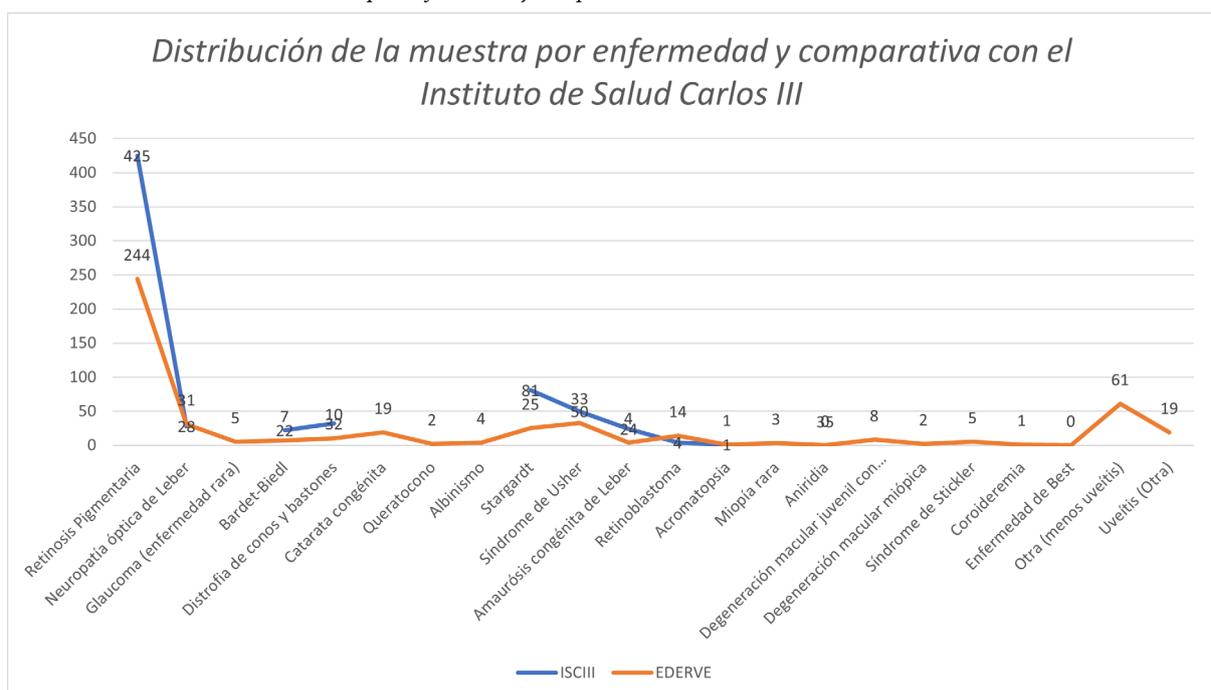
La muestra recogida en el estudio EDERVE se puede considerar representativa ya que se calcula que aproximadamente el número de personas con una enfermedad visual poco frecuente alcanza las 69.626 personas. Por tanto, para que la muestra tenga un nivel de confianza del 95% y un margen de error del 5% deberían participar en el estudio 382 personas y participaron 470.

Si bien es cierto, no ha sido representativa para algunas de las comunidades autónomas, por lo que se podrá extrapolar los resultados al total del territorio español, pero no de forma independiente en cada comunidad autónoma.

Por otro lado, no todas las enfermedades raras visuales han obtenido una muestra representativa, si comparamos con los datos del registro del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Figura 7). Por ese, motivo el análisis se ha centrado en las siete enfermedades de las que se ha obtenido mayor número de respuestas: retinosis pigmentaria, enfermedad de Stargardt, retinoblastoma, neuropatía óptica hereditaria de Leber, síndrome de Usher, uveítis y catarata congénita.

**Figura 7**

*Distribución de la muestra por enfermedad y comparativa con el Instituto de Salud Carlos III*



Si atendemos al lugar de residencia de los pacientes que han sido encuestados observamos al igual que en el registro de pacientes del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras Carlos III (ISCIII) las comunidades autónomas más presentes son Comunidad Valenciana, Andalucía y Madrid, con 127, 83 y 47 participantes respectivamente, sin embargo, la Región de Murcia registró a 87 pacientes para la encuesta EDERVE.

#### *5.1.1. Edad de inicio de los primeros síntomas de la enfermedad*

La edad media de inicio de las enfermedades raras con afección visual se encuentra en la veintena de edad en prácticamente todas las patologías. Se desmarca, por un extremo, la retinosis pigmentaria, situándose al inicio de la treintena y, por el otro extremo, el retinoblastoma cuyo diagnóstico se produce durante el primer año de vida. Por tanto, la mayoría de estas enfermedades no muestran sus síntomas tempranamente, por lo que el paciente no es consciente de que presenta dicha enfermedad y por lo tanto no puede tomar medidas preventivas para ralentizar la evolución de la enfermedad como protección solar, suplementos vitamínicos, utilización de gafas especiales o tratamiento en casos de complicaciones tal como los oftalmólogos recomiendan en estos casos (Treviño Alanís et al., 2015; Zambrano-Varela et al., 2022).

#### *5.1.2. Tiempo de espera del diagnóstico*

Según los resultados obtenidos en este trabajo, alrededor del 77% de las personas con una enfermedad rara visual obtiene el diagnóstico en tres años o menos desde la aparición de los primeros síntomas. Esto mejora notablemente el tiempo medio de espera que señalan otros estudios para el diagnóstico de una enfermedad rara, que lo sitúa en 4 y 6 años (Lozano, 2023; Solves Almela, 2018).

Por otro lado, el estudio EnSerio (Solves Almela, 2018) recoge que alrededor del 20% de las personas con una enfermedad rara tardan diez años o más en obtener el diagnóstico, mientras que en nuestro trabajo este porcentaje es tan solo del 7.7%.

Cabe destacar que el 3.2% de las personas con una de estas enfermedades no han podido ser diagnosticadas, coincidiendo con los resultados obtenidos en el estudio EnSerio (Solves Almela, 2018).

Si se analizan los datos por enfermedades, se observa que la retinosis pigmentaria se diagnostica antes del año a partir de la aparición de los primeros síntomas, esto puede deberse a que su diagnóstico se basa en la presentación clínica de los síntomas y, por tanto, no es difícil llegar a él (Flores-Rodríguez et al., 2013), si bien debe ser confirmado posteriormente con un estudio genético, ya que puede ser parte de una forma sindrómica.

En el caso de la enfermedad de Stargardt ocurre igual que en retinosis pigmentaria, según los datos analizados, la mayoría de los pacientes se diagnostican antes del año desde la aparición de los síntomas. Esto puede ser debido a que los avances en las técnicas de imagen y en la secuenciación

genética permiten actualmente realizar un rápido diagnóstico de la enfermedad tal como indican Peñarrocha-Oltra et al. (2021).

De la misma forma, en el caso de neuropatía óptica de Leber, el tiempo de diagnóstico también es menor a un año desde la aparición de los síntomas. Esto puede deberse a que el diagnóstico se puede realizar con una exploración clínica y la realización de pruebas como un electroretinograma o los potenciales evocados visuales que aportan información sobre el funcionamiento del nervio óptico, exploración del fondo del ojo y pruebas de campo visual.

En cambio, en el retinoblastoma, el tiempo de diagnóstico desde que se aprecian los primeros síntomas es inferior a los tres meses, aunque esto no es igual en otros países del mundo como algunos países asiáticos o africanos donde la mortalidad es elevada debido a un diagnóstico tardío de la enfermedad (Tacle-Humanante et al., 2022). También es inferior a tres meses en el caso de la catarata congénita y más de la mitad de las personas con uveítis también consiguen el diagnóstico en este tiempo.

Podemos concluir que, en general, en las enfermedades raras visuales el tiempo de diagnóstico no se dilata y se realiza tempranamente una vez que son detectados los primeros síntomas. Esto favorecerá el acceso a medidas de prevención de avance de la enfermedad en algunos casos, de utilización de soportes como lentes que podrán mejorar la visión en otros casos o de filtros solares que protegerán los ojos de estos pacientes o incluso acceder a intervenciones quirúrgicas que impidan un peor desenlace, en otros casos. Aun así, estos datos se podrían mejorar aún más, si el paciente pudiera acceder al estudio genético, favoreciendo así el diagnóstico precoz en sus descendientes, previo a la aparición de los primeros síntomas, lo que permitirá que estas personas puedan llevar a cabo las medidas necesarias para la prevención y protección de su vista.

### *5.1.3. Desplazamiento para obtener el diagnóstico*

Casi el 40% de los pacientes con una enfermedad rara visual tuvo que viajar fuera de su comunidad autónoma para obtener el diagnóstico, dato que coincide con otro estudio realizado en nuestro país sobre el diagnóstico en enfermedades poco frecuentes y que recogía que los pacientes tienen que viajar fuera de su provincia o fuera de su comunidad autónoma e incluso visitar alrededor de diez facultativos antes de obtener un diagnóstico definitivo (Benito-Lozano et al., 2022).

Si nos centramos en las diferentes patologías, se observa que la retinosis pigmentaria y la catarata congénita son las que menos desplazamientos realizan sus pacientes, seguida de síndrome de Usher que roza casi la mitad de los pacientes. En el extremo opuesto estaría la enfermedad de Stargardt, en la que el 60% de las personas encuestadas con esta patología afirma haber obtenido el diagnóstico fuera de su comunidad autónoma, seguida de la neuropatía óptica de Leber que supera la mitad de los participantes.

Estos datos son algo superiores que los aportados por el estudio EnSerio (Solves Almela, 2018), donde se afirma que casi el 25% de la población con una enfermedad poco frecuente tuvo que buscar el diagnóstico fuera de su comunidad. Por tanto, es posible que las enfermedades raras visuales

sean más desconocidas por los oftalmólogos y esto hace que los pacientes tengan que desplazarse a centros de referencia o de especialistas en este tipo de patologías que se encuentran en determinadas comunidades autónomas. Esto supone un desembolso económico para el paciente y su familia, así como las dificultades que conllevan el hecho de viajar fuera para una visita médica y el desgaste emocional y psicológico que ello supone.

#### *5.1.4. Especialista que da el diagnóstico*

La mayoría de los diagnósticos de las enfermedades raras visuales son realizados por el oftalmólogo rozando casi el 90% de los casos. Siendo este profesional el especialista de la visión, es de esperar que sea el quien dé el diagnóstico en la mayoría de los casos.

En el caso de la retinosis pigmentaria, casi la totalidad de los diagnósticos los ha realizado el especialista genetista.

Respecto al médico que hace la derivación para la prueba genética, en más del 60% de los casos es el oftalmólogo quien la solicita para la confirmación genética del diagnóstico clínico. En cambio, el médico de atención primaria hace en un 9%, y debería ser quien, de forma protocolaria, derivara a todos los familiares de pacientes con una de estas patologías susceptible de estar afectado. El análisis genético es de suma importancia para los enfermos con una patología rara visual, ya que conociendo su gen afectado pueden acceder a ensayos clínicos, optar a tratamientos de terapia génica, conocer el pronóstico de la enfermedad o poder realizar una consulta genética en el caso de querer tener descendencia. Por tanto, es necesario que los médicos de atención primaria se formen y conciencien en ello y realicen estas derivaciones de forma automática, nada más recibir el diagnóstico por parte del oftalmólogo o de otro facultativo.

#### *5.1.5. Acceso al diagnóstico genético*

El diagnóstico genético en las enfermedades raras visuales es de suma importancia por varios motivos. Por un lado, dicho diagnóstico va a permitir al paciente conocer la posible evolución de su enfermedad, ya que, dependiendo del gen afectado o del patrón de herencia, la enfermedad se desarrollará más rápidamente en unos casos, o de forma más grave, en otros o en cambio, se estabiliza o el desarrollo es lento. Por otro lado, si el paciente tiene un diagnóstico genético, le permitirá poder participar en posibles ensayos de terapia génica o acceder a tratamientos de este tipo que estén en el mercado. Además, los pacientes que quieran tener descendencia podrían solicitar asesoramiento genético, así como iniciar un proceso de reproducción asistida y selección genética embrionaria si son conocedores de su gen afectado y poder tener así hijos sanos. A pesar de estos beneficios y de la importancia que tiene el diagnóstico para los pacientes con una enfermedad rara visual, solo la mitad de ellos han podido obtener la confirmación de su enfermedad mediante prueba genética.

Por otro lado, resulta llamativo que el 3.6% de los participantes manifiesta que se le ha negado la realización de esta prueba. Además, alrededor de un 17%, afirma que no ha sido informado de esta

opción, impidiendo así, poder solicitar dicha prueba. Por último, algo más del 2% de los pacientes indican que no han querido hacerse la prueba genética. Todo esto puede deberse al desconocimiento por parte de los médicos de atención primaria y de médicos especialistas, especialmente en estos casos de oftalmólogos, neurólogos y otorrinos, respecto a la importancia de conocer la base genética que está provocando la patología, lo que los lleva a algunos a negarse derivar a los pacientes a ese servicio o a no informar de ello o incluso no explicar adecuadamente la importancia de obtener este diagnóstico. En este sentido, sería fundamental hacer campañas de formación a dichos médicos, mediante cursos, folletos, infografías, o cualquier otro recurso que pueda disponer la comunidad autónoma en cuestión para la difusión de información entre sus trabajadores sanitarios. El médico de atención primaria es el profesional que puede ayudar en la mejora de la calidad de vida de las personas con una enfermedad poco frecuente y por tanto es requisito fundamental que esté bien informado al respecto (Posada de la Paz & García Ribes, 2010).

#### *5.1.6. Acceso a apoyos, recursos y servicios*

El servicio sanitario más utilizado por los pacientes con una enfermedad rara visual es el oftalmólogo. Pero es destacable comprobar que menos de la mitad usan para ello el sistema público de salud y que algo más del 35% combinan público y privado. Resulta llamativo que los pacientes que conviven con enfermedad de Stargardt son los que menos utilizan el servicio público de oftalmología.

El segundo recurso más utilizado es el servicio de salud mental y la mayoría mediante el sistema público. Es comprensible que los pacientes con una enfermedad rara visual necesiten ayuda psicológica ya que las personas con discapacidad visual tienen mayor probabilidad de presentar depresión en comparación con el resto, así mismo, el hecho de convivir con una enfermedad rara también aumenta la probabilidad de necesidad de ayuda psicológica (Cabanillas, 2023; Solves Almela, 2018).

El tercer recurso más utilizado por las personas con una enfermedad rara visual es el servicio de óptica y la mayoría lo hacen en establecimientos privados. Es lógico que estas personas busquen ayuda óptica, ya que en algunos casos la utilización de gafas puede ayudar a la agudeza visual en algunas fases del desarrollo de determinadas patologías, así mismo, en muchas de ellas se recomienda el uso de filtros solares que protegen los ojos en las patologías con síntoma de fotofobia. Pero, además, también pueden encontrar los pacientes otras ayudas como lupas o gafas inteligentes (Escobar Gómez et al., 2017). Por ello es importante que los ópticos estén formados en baja visión y ofrezcan un servicio especializado para aprovechar al máximo el resto visual del afectado y por tanto mejorar su calidad de vida.

Alrededor del 30% de los participantes en el estudio han hecho uso del servicio de neurología, siendo la mayoría, las personas que conviven con neuropatía óptica hereditaria de Leber. Esto se debe a que esta patología presenta afectación oftalmológica y también neurológica y por tanto durante el proceso de diagnóstico el oftalmólogo deriva al paciente a neurología (Barnils et al., 2007; Pacheco et al., 2022).

Los pacientes que más utilizan los CSUR son los que conviven con retinoblastoma y catarata congénita.

El servicio de oncología es utilizado por el 20% de los participantes, siendo sobre todo los pacientes con retinoblastoma los que acuden a este servicio. Algo que es de esperar ya que esta enfermedad consiste en un tipo de cáncer.

Con respecto a los servicios psico-sociales, la valoración de la discapacidad es el servicio más demandado (por encima del 80% en todas las patologías) por los pacientes con una enfermedad rara visual, datos semejantes a los obtenidos en el Estudio EnSerio sobre enfermedades poco frecuentes (Solves Almela, 2018). En el caso de las enfermedades raras visuales, se trata de enfermedades que acaban en una discapacidad visual severa o ceguera y por tanto, son altamente discapacitantes, característica también propia de las enfermedades poco frecuentes en general (Escobar Gómez et al., 2017; Puente-Ferreras et al., 2011). Este hecho lleva a las personas que las padecen a tener que solicitar la valoración de la discapacidad para poder hacer frente a las dificultades con las que se enfrentan a diario, sobre todo en su puesto de trabajo, ya que no en todos los casos es posible la adaptación a dicho puesto y las dificultades para el desarrollo de la profesión son múltiples.

El 66% de las personas que han participado en el estudio afirman hacer uso de una asociación de pacientes. Esto es debido a que estas entidades ofrecen a sus usuarios apoyo, información, ayuda y comprensión. Además, las asociaciones suelen ofrecer actividades de ocio y tiempo libre que permite a los usuarios compartir tiempo y experiencias con otras personas que están pasando por una situación parecida a la suya (Solves Almela, 2018). Por otro lado, estas entidades también realizan actividades para potenciar la investigación y mejorar la asistencia (Sauces & Callado, 2016).

La mitad de las personas con una enfermedad rara visual hacen uso del servicio de psicología. Tratándose en la mayoría de los casos, de enfermedades degenerativas que conllevan un duelo en la asimilación y la aceptación de la enfermedad, es lógico que los pacientes necesiten acudir a este profesional. Aunque estas personas y sus familias desarrollan una gran capacidad de resiliencia, son más propensas que el resto de padecer depresión. El apoyo psicosocial es fundamental en estas enfermedades (Jacinto Cabanillas, 2023; Páramo-Rodríguez et al., 2023).

El servicio psicosocial menos utilizado es el técnico de empleo. Quizás es debido a que la mayoría de estas enfermedades debutan en la veintena o treintena y que el momento de mayor afectación se da más adelante. Por tanto, en ese momento la persona ya ha accedido a un puesto de trabajo y se ha podido desarrollar profesionalmente, por lo que no es necesario la búsqueda de empleo, sino más bien la adaptación del puesto que se haría a través del tiflotecnólogo o el técnico rehabilitador.

Llama la atención que el tiflotecnólogo es uno de los servicios menos utilizados por los participantes. Tratándose del profesional especialista en la adaptación de las nuevas tecnologías para personas con discapacidad visual y viviendo en la era de la digitalización y siendo estas ayudas beneficiosas para las personas con discapacidad visual (Escobar Gómez et al., 2017), es llamativo que su uso no sea más demandado. Esto puede deberse a que este servicio lo ofrece únicamente ONCE a sus afiliados y no todas las personas con discapacidad visual cumplen los requisitos de ceguera legal para poder afiliarse a esta organización.

## 5.2. Conclusiones

1. Las enfermedades raras visuales tienen un diagnóstico temprano, desde que se detectan los primeros síntomas.
2. Casi el 40% de las personas con una enfermedad rara visual ha tenido que viajar fuera de su comunidad autónoma para obtener el diagnóstico, cifra superior a los datos aportados por el Estudio EnSerio sobre enfermedades raras.
3. El oftalmólogo es el facultativo que más frecuentemente suele dar el diagnóstico de una enfermedad rara visual frente a otros especialistas.
4. Tan solo la mitad de las personas con una enfermedad rara visual conoce el gen afectado y el 20% indica que no se le ha informado de la posibilidad de esta prueba o se le ha negado.
5. El servicio sanitario más usado por las personas con una enfermedad rara visual es el oftalmólogo seguido del servicio de salud mental.
6. El servicio psicosocial más demandado entre las personas con una enfermedad rara visual es la valoración de la discapacidad.
7. El 66% de las personas que han participado en este Estudio están asociadas a una entidad de pacientes. A día de hoy estas organizaciones presentan una alta especialización y son un motor para el apoyo psicosocial y el empoderamiento del paciente sobre su patología, orientación hacia una segunda opinión y la formación e información sobre la patología a través de congresos, jornadas, etc.
8. El oftalmólogo es el profesional más demandado en personas con una enfermedad rara con limitación visual. En el caso de los pacientes con Neuropatía óptica hereditaria de Leber afirman que el 33% de los participantes también acuden al Neurólogo, por lo que, para determinadas patologías se debe establecer un protocolo diagnóstico en el que participen una o más áreas de especialización y donde se establezcan las pruebas diagnósticas.
9. Hemos evidenciado que, las personas con una enfermedad rara con limitación visual deben hacer frente a servicios de oftalmología y salud mental privados. Esto supone un coste añadido para la persona afectada. Los servicios de salud públicos presentan una elevada tensión y esto se refleja en demora en atención a pacientes o falta de tiempo para consultas personalizadas.
10. En relación con lo anterior, el Estudio señala que hay dificultades de acceso a los test genéticos. Esto dificulta el diagnóstico certero y rápido, al no tener en cuenta esta prueba. Además, en familias con antecedentes, la prueba genética debe ser prioritaria para confirmar el origen de los síntomas. En esta línea, y tal y como se explicó en este trabajo, es conveniente la consulta en asesoramiento genético para las personas con una enfermedad rara visual de carácter hereditaria para tener toda la información y planificar su vida en el caso de pensar en descendencia familiar.
11. El 40% de las personas que han participado en este estudio manifiestan haber viajado fuera de su ubicación para obtener el diagnóstico certero de su patología. Además de presentar un coste añadido para la persona y su familia (coste de la consulta, alojamiento y manutención), este

dato refleja que prácticamente la mitad de las personas afectadas en nuestro país no recibe un diagnóstico certero en su lugar de residencia. Lo que nos invita a pensar en que estos especialistas deben recibir información y formación para mejorar su experiencia clínica.

12. En cuanto a la condición hereditaria de estas enfermedades es valioso conocer el gen o genes que intervienen en la patología. Proponemos activar el registro de pacientes y crear archivos compartidos entre las Comunidades Autónomas que poseen este tipo de base de datos.
13. Propuesta: La entidad de pacientes, desde un enfoque transversal, debe tener una mayor participación ante la Administración Pública en la toma de decisiones en salud, en el acceso a tratamientos o la participación de personas afectadas en un ensayo clínico dado el carácter especializado que éstas entidades presentan. Desde un punto de vista de rentabilidad, las organizaciones de pacientes realizan un gran trabajo, el cual impacta positivamente en la vida de la persona con un coste muy bajo para la Administración.

### **5.3. Recomendaciones**

- I. Mejorar la formación y la información de los profesionales sanitarios sobre las enfermedades raras visuales, sus síntomas y sus tratamientos disponibles.
- II. Fomentar la colaboración entre los diferentes niveles asistenciales y entre los distintos especialistas implicados en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras visuales.
- III. Facilitar el acceso a los servicios de genética para evaluación, realización de pruebas genéticas y asesoramiento y a los centros de referencia especializados en enfermedades raras. Para ello es necesario que los médicos de atención primaria y otros especialistas estén informados al respecto e informen sobre dichas pruebas a las personas con un diagnóstico de enfermedad rara visual.
- IV. Facilitar y proporcionar ayuda psicológica y de salud mental a las personas con una enfermedad rara visual, así como a sus familiares si lo necesitan.
- V. Promover la participación de los pacientes y sus familias en las asociaciones de pacientes y en las redes de apoyo e información sobre las enfermedades raras visuales.
- VI. Impulsar la investigación y la innovación sobre las enfermedades raras visuales.
- VII. Crear un registro nacional de pacientes con enfermedades raras visuales que proporcionen datos epidemiológicos fiables.

## REFERENCIAS

- Abraldes, M. J., Ayuso, C., Casaroli, R. P., Coco, R. M., Díaz, J., & Español, A. (2017). *Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina* (1.ª ed.). GuíaSalud. [https://doi.org/10.46995/gpc\\_565](https://doi.org/10.46995/gpc_565)
- 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>
- Almenares, Y. P., Nuñez, Y. C. D., Martí, M. D. R., Muñoz, N. C., & Mederos, Y. G. (2017). Best Vitelliform Dystrophy. Presentation of a case. *Multimed*, 21(6), 924-934.
- Arias-García, E., Valls-Ferran, I., Gutiérrez-Partida, B., Martín-Villaescusa, C., & Blanco-Calvo, N. (2024). Ocular impairment as the first and only manifestation of Bardet-Biedl syndrome: A case report. *Archivos De La Sociedad Espanola De Oftalmologia*, S2173-5794(24)00033-1. <https://doi.org/10.1016/j.oftale.2024.02.003>
- Audo, I. (2019). *Orphanet: Distrofia de conos y bastones*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/1872?name=Distrofia%20de%20conos%20y%20bastones&mode=name>
- Auvin, S., Irwin, J., Abi-Aad, P., & Battersby, A. (2018). The Problem of Rarity: Estimation of Prevalence in Rare Disease. *Value in Health: The Journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research*, 21(5), 501-507. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2018.03.002>
- Ayuso, C., López-Martínez, M., Millan, J. M., Peraita, M., Riveiro-Alvez, R., & Trujillo, M. J. (2011). *Coroideremia*. Orphanet. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/180?name=Coroideremia&mode=name>
- Ayuso, C., & Millan, J. M. (2010). Retinitis pigmentosa and allied conditions today: A paradigm of translational research. *Genome Medicine*, 2(5), 34. <https://doi.org/10.1186/gm155>
- Barnils, N., Mesa, E., Muñoz, S., Ferrer-Artola, A., & Arruga, J. (2007). Respuesta a la idebenona asociada a multivitaminoterapia en neuropatía óptica hereditaria de Leber. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 82(6), 377-380.
- Benito-Lozano, J., Arias-Merino, G., Gómez-Martínez, M., Ancochea-Díaz, A., Aparicio-García, A., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2022). Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(11), Article 11. <https://doi.org/10.3390/ijerph19116456>
- Berrocal-Acedo, M., Benito-Lozano, J., Alonso-Ferreira, V., & Vilches-Arenas, Á. (2022). *Retraso diagnóstico en enfermedades raras: Revisión sistemática*. <https://repisalud.isciii.es/handle/20.500.12105/14124>
- Blanco-Kelly, F., Rodrigues-Jacy da Silva, L., Sánchez-Navarro, I., Riveiro-Alvez, R., López-Martínez, M. Á., Corton, M., & Ayuso, C. (2017). *New CDH3 mutation in the first Spanish case of hypotrichosis with juvenile macular dystrophy, a case report—PMC*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5219735/>

- Bolio-Molina, L. Á., Toledo-Verónico, G., Bolio-Molina, L. Á., & Toledo-Verónico, G. (2020). Catarata congénita neonatal unilateral. *Revista mexicana de pediatría*, 87(1), 18-20. <https://doi.org/10.35366/93263>
- Bremond-Gignac, D., Daruich, A., Robert, M. P., & Valleix, S. (2020). Recent developments in the management of congenital cataract. *Annals of Translational Medicine*, 8(22), 1545. <https://doi.org/10.21037/atm-20-3033>
- Castiglione, A., & Möller, C. (2022). Usher Syndrome. *Audiology Research*, 12(1), Article 1. <https://doi.org/10.3390/audiolres12010005>
- Coco, R. M., Navarro Alemani, R., Pinilla Lozano, I., Sanabria Ruíz-Colmenares, M. R., & Rodríguez Neila, E. (2012). *Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides*.
- Columbié Garbey, Y. E., Freixas, R. S., Silva, Y. H., & Echavarría, O. H. (2012). Neuropatía óptica hereditaria de Leber. *Revista Cubana de Oftalmología*, 25(1), Article 1. <https://revoftalmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/99>
- Consejería de Familia e igualdad de Oportunidades (Ed.). (2016). *Guía para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras* (1.ª ed.).
- Consejería de mujer, igualdad, LGTBI, familias y política social (Ed.). (2021). *Guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras II*.
- Córdova-López, M. F. (2014). Enfermedad de Stargardt o degeneración macular de Stargardt. Caso Clínico. *Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca*, 32(3), Article 3.
- Cortés, F. (2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>
- Cortés, F. (2022). Medicina de precisión de Enfermedades Raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 33(2), 148-153. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2022.03.005>
- Davila-Siliezar, P., Laylani, N., Douglas, K. A., Milea, D., & Lee, A. G. (2023). Current and Emerging Therapies for Leber Hereditary Optic Neuropathy. *touchREVIEWS in Ophthalmology*. <https://www.touchophthalmology.com/neuro-ophthalmology/journal-articles/current-and-emerging-therapies-for-leber-hereditary-optic-neuropathy/>
- Decisión n° 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999). <http://op.europa.eu/es/publication-detail/-/publication/208111e4-414e-4da5-94c1-852f1c74f351/language-es>
- 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.
- del Busto Wilhelm, E., Zimmermann Paiz, M. A., Ordóñez Rivas, A. M., Quezada del Cid, N. C., Burgos Elías, V. Y., Oliva Castillo, N. L., del Busto Wilhelm, E., Zimmermann Paiz, M. A., Ordóñez Rivas, A. M., Quezada del Cid, N. C., Burgos Elías, V. Y., & Oliva Castillo, N. L. (2022). Caracterización de catarata congénita y resultado visual postoperatorio en una Unidad de Oftalmología Pediátrica en un país de ingresos medios. *Andes pediátrica*, 93(4), 488-495. <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v93i4.3875>

- Delhiwala, K. S., Vadakkal, I. P., Mulay, K., Khetan, V., & Wick, M. R. (2016). Retinoblastoma: An update. *Seminars in Diagnostic Pathology*, 33(3), 133-140. <https://doi.org/10.1053/j.semdp.2015.10.007>
- Dhooge, P., & Hoyng, C. (2020). *Enfermedad de Stargardt*. Orphanet. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=158&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Stargardt&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-Stargardt&title=Enfermedad%20de%20Stargardt&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=158&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Stargardt&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-Stargardt&title=Enfermedad%20de%20Stargardt&search=Disease_Search_Simple)
- Diario Oficial de la Unión Europea. (2009). *Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras*. Unión Europea.
- Dimaras, H., Kimani, K., Dimba, E. A. O., Gronsdahl, P., White, A., Chan, H. S. L., & Gallie, B. L. (2012). Retinoblastoma. *Lancet (London, England)*, 379(9824), 1436-1446. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(11\)61137-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(11)61137-9)
- Endo, K., & Yuzawa, M. (2000). *Choroideremia associated with subretinal neovascular membrane*. DOI:10.1034/j.1600-0420.2000.078004483.x
- Escobar Gómez, H. D., Vélez Álvarez, C., & Barrera Valencia, C. (2017). Ayudas externas para mejorar la independencia en personas con discapacidad visual. *Revista Cubana de Oftalmología*, 30(1), 0-0.
- Fernández-Navarro, J., Zapata-Macías, B., & Hermosín-Gómez, A. (2022). Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON). *Casos clínicos de residentes en neurología*. XLIII Reunión anual de la sociedad andaluza de neurología, Huelva.
- Finizola, R., Sousa, M. N. A. de, & Morais, N. N. de A. (2020). Perfil do teste do olhinho: Estudo em instituição de referência no Estado da Paraíba. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, 79, 109-113. <https://doi.org/10.5935/0034-7280.20200023>
- Flores-Rodríguez, P., Loma Serrano, E., Gili Manzanaro, P., & Carracedo Rodríguez, G. (2013). Retinitis pigmentosa: Revisión bibliográfica. *Gaceta de optometría y óptica oftálmica*, 481, 34-40.
- Forsythe, E., Kenny, J., Bacchelli, C., & Beales, P. L. (2018). Managing Bardet–Biedl Syndrome—Now and in the Future. *Frontiers in Pediatrics*, 6, 23. <https://doi.org/10.3389/fped.2018.00023>
- García Dávila, K. J., Vélez Muskus, V. J., Narváez Rumié, O. M., & Trujillo Güiza, M. L. (2020). *Hallazgos clínicos en retinosis pigmentaria por examen visual, campimetría y retinografía en Colombia*. 18(2), 55-64.
- García-García, G., Fuster, C., García-Bohórquez, B., & Millán, J. M. (2020). Sordocegueras: El síndrome de Usher. En *Una mirada a las distrofias de la retina: Investigación intervención y actitud*. Ediciones Libro Azul.
- Georgiou, M., & Michaelides, M. (2020). Progressive and Stationary Disorders of Cone Function: Cone and Cone-Rod Dystrophies and Cone Dysfunction Syndromes. En D. Albert, J. Miller, D. Azar, & L. H. Young (Eds.), *Albert and Jakobiec's Principles and Practice of Ophthalmology* (pp. 1-29). Springer International Publishing. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-90495-5\\_2-1](https://doi.org/10.1007/978-3-319-90495-5_2-1)
- Gómez-Navarro, C. M. (2021). *Trabajo social: Más que gestión de casos. Reflexiones e investigaciones tras 15 años*. Editorial Eruditae.

- 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>
- Heath-Jeffery, R. C., & Chen, F. K. (2021). Stargardt disease: Multimodal imaging: A review. *Clinical & Experimental Ophthalmology*, 405-515.
- Jacinto Cabanillas, V. S. (2023). *Asociación entre discapacidad visual y depresión en adultos mayores de 50 años de Perú: Resultados de una encuesta poblacional*. <https://repositorio.cientifica.edu.pe/handle/20.500.12805/3031>
- Kirkwood, B. (2009). Albinism and its implications with vision. *Insight (American Society of Ophthalmic Registered Nurses)*, 34, 13-16.
- Koenekoop, R. (2004). *An overview of Leber congenital amaurosis: A model to understand human retinal development—PubMed*. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15231395/>
- Kohl, S. (2013). *Orphanet: Acromatopsia*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/49382?name=acromatopsia&mode=name>
- Lohmann, D. R., & Gallie, B. L. (2004). Retinoblastoma: Revisiting the model prototype of inherited cancer. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 129C(1), 23-28. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30024>
- López-García, J. S., García-Lozano, I., Rivas, L., & Martínez-Garchitorena, J. (2006). Manejo terapéutico de la queratopatía asociada a aniridia congénita. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 81(8), 435-444.
- Lorenz, B., & Preising, M. (2015). *Orphanet: Amaurosis congénita de Leber*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/65?name=amaurosis&mode=name>
- Lozano, J. B. (2023). *El retraso en el diagnóstico de las enfermedades raras y sus consecuencias*. [https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/15702/Retrasodiagn%C3%B3sticoenfermedadesraras\\_2023.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/15702/Retrasodiagn%C3%B3sticoenfermedadesraras_2023.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
- Ma, E., & Sadun, A. (2021). *Orphanet: Neuropatía óptica hereditaria de Leber*. Orphanet. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/104?name=LHON&mode=name>
- Macías-Franco, S., & Rozas-Reyes, P. (2023). Patología ocular de base genética. *Revista Pediatría Integral*, 27(1), 7-15.
- Mandal, A. K., & Chakrabarti, D. (2011). Update on congenital glaucoma. *Indian Journal of Ophthalmology*, 59(Suppl1), S148. <https://doi.org/10.4103/0301-4738.73683>
- Marciano, E. (2020). *Galucoma congénito*. Orphanet. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/98976?name=glaucoma%20congenito&mode=name>
- Martínez-Berriotxo, A., Fonollosa, A., & Artaraz, J. (2012). Aproximación diagnóstica a las uveítis. *Revista Clínica Española*, 212(9), 442-452. <https://doi.org/10.1016/j.rce.2011.12.004>
- Mascialino, B., Leinonen, M., & Meier, T. (2012). Meta-analysis of the prevalence of Leber hereditary optic neuropathy mtDNA mutations in Europe. *European Journal of Ophthalmology*, 22(3), 461-465. <https://doi.org/10.5301/ejo.5000055>
- McDonald, I. (2013). *Distrofia viteliforme macular de Best*. Orphanet. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/1243?name=Enfermedad%20de%20Best&mode=name>
- Millán, J. M. (2018). Enfermedades raras de la visión. *Arbor*, 194(789), Article 789. <https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3004>

- Millán, J. M., Gómez Escribano, A. P., Navarro Moreno, C., Aller, E., Jaijo, T., García Bohórquez, B., & García García, G. (2022). Introducción a los distintos tipos de terapia génica para las distrofias hereditarias de la retina. En D. M. Peñalver-García (Ed.), *Una visión global de las enfermedades raras visuales: Presente y futuro*.
- Mingarro Castillo, M. M., Ejarque Doménech, I., & Sorlí Guerola, J. V. (2013). Albinismo. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 6(2), 112-114. <https://doi.org/10.4321/S1699-695X2013000200007>
- Montoliu, L., & Yturralde, A. (2018). *¿Que es el albinismo? (ALBA, 2018). Texto de Lluís Montoliu. Fotografias de Ana Yturralde. Patrocinado por ALBA y CIBERER. ALBA.* <http://www.user.cnb.csic.es/~albino/queesalbinismo/indice0.html>
- Muller, J., & Zacchia, M. (2021). *Orphanet: Síndrome de Bardet Biedl*. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=3244&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Bardet-Biedl&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Bardet-Biedl&title=S%EDndrome%20de%20Bardet-Biedl&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=3244&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Bardet-Biedl&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Bardet-Biedl&title=S%EDndrome%20de%20Bardet-Biedl&search=Disease_Search_Simple)
- Nascimento, D. D. F., Junior, U. M. de L., Silva, M. de L., & Quental, O. B. de. (2020). A IMPORTÂNCIA DO TESTE DO OLHINHO PARA TRIAGEM DE DOENÇAS OCULARES NO PERÍODO NEONATAL: REVISÃO INTEGRATIVA: THE IMPORTANCE OF EYE TEST FOR SCREENING EYE DISEASES IN THE NEONATAL PERIOD: INTEGRATIVE REVIEW. *Brazilian Journal of Production Engineering*, 6(6), Article 6.
- Orphanet. (s. f.). *Degeneración macular miópica*. Recuperado 8 de marzo de 2024, de <https://www.orpha.net/es/disease/detail/178493?name=degeneraci%C3%B3n%20macular%20mi%C3%B3pica&mode=name>
- Ourofino, E., Teixeira, M., Teixeira, M. C., & Conceição, E. (2023). *Uma análise das principais causas de cegueira em bebês: Catarata congênita e retinopatia da prematuridade | Revista Eletrônica Acervo Médico*. <https://acervomais.com.br/index.php/medico/article/view/12012>
- Pacheco, M. A., S, M. C., & Godin, F. (2022). Características clínicas y tratamiento de la neuropatía óptica hereditaria de Leber, ¿la terapia genética es el futuro? *Oftalmología Clínica y Experimental*, 15(1), Article 1. <https://www.revistaoce.com/index.php/revista/article/view/118>
- Palau, F. (2013). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. [http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)
- Palau, F. (2017). Diagnóstico de las enfermedades raras no diagnosticadas. *EIDON*, 47, 17-30. <https://doi.org/10.13184/eidon.47.2017.17-30>
- Páramo-Rodríguez, L., Caverro-Carbonell, C., Guardiola-Villarraig, S., López-Maside, A., González Sanjuán, M. E., & Zurriaga, Ó. (2023). Demora diagnóstica en enfermedades raras: Entre el miedo y la resiliencia. *Gaceta Sanitaria*, 37. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2022.102272>
- Peñalver-García, D. M., Gómez-Navarro, C., & Recover, P. (2022). *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*. 56.8, 157-159.
- Peñarrocha-Oltra, S., Rallo-López, Á., & Escrivá-Pastor, E. (2021). Enfermedad de Stargardt: A propósito de dos hermanas con distintas evoluciones clínicas. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 96(12), 673-676. <https://doi.org/10.1016/j.ofal.2020.11.014>

- Pérez Huitrón, M. A., & Domínguez Castillo, P. M. (2019). El retinoblastoma: Un tumor de ojo frecuente en la infancia. *Revista de la Facultad de Medicina (México)*, 62(4), 35-38. <https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2019.62.4.05>
- Petersen, M. (2012). *Aniridia aislada*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/250923?name=aniridia&mode=name>
- Posada de la Paz, M., & García Ribes, M. (2010). Concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras. *Atencion Primaria*, 42(3), 169-172. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2009.11.001>
- 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.
- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., & Fernández-Lozano, M. P. (2011). Las enfermedades raras: Naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *XI*, 1, 11-23.
- Riera, G., & Riera, E. R. (2009). Síndrome de Stickler. *Seminarios de la Fundación Española de Reumatología*, 10(3), 83-86. [https://doi.org/10.1016/S1577-3566\(09\)72129-3](https://doi.org/10.1016/S1577-3566(09)72129-3)
- Rodríguez Bencomo, D. de J., Landín Sorí, M., Gallardo Roca, L., & Fayad Rodríguez, Y. (2009). Glaucoma congénito. *Revista Archivo Médico de Camagüey*, 13(2), 0-0.
- Samuelov, L., & Sprecher, E. (2011). *Orphanet: Degeneración macular juvenil con hipotricosis*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/1573?name=degeneraci%C3%B3n%20macular&mode=name>
- Sastre, X., Chantada, G. L., Doz, F., Wilson, M. W., de Davila, M. T. G., Rodríguez-Galindo, C., Chintagumpala, M., Chévez-Barrios, P., & International Retinoblastoma Staging Working Group. (2009). Proceedings of the consensus meetings from the International Retinoblastoma Staging Working Group on the pathology guidelines for the examination of enucleated eyes and evaluation of prognostic risk factors in retinoblastoma. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*, 133(8), 1199-1202. <https://doi.org/10.5858/133.8.1199>
- Sauces, M. O. S., & Callado, R. R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, 17, Article 17.
- Share4Rare. (2022). *Acromatopsia*. <https://www.share4rare.org/es/library/distrofas-hereditarias-de-retina/5-acromatopsia>
- Snead, M., & Wang, A. (2021). *Orphanet: Síndrome de Stickler*. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/828?name=S%C3%ADndrome%20de%20Stickler&mode=name>
- 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.
- Stramkuskaitė, A., Povilaitytė, I., Glebauskienė, B., & Liutkevičienė\*, R. (2022). Clinical Overview of Leber Hereditary Optic Neuropathy. *Acta Medica Lituanica*, 29(1), 9-18.
- Tacle-Humanante, S. S., Casillas-Umaginga, L. E., & Estrada-Zamora, E. M. (2022). Diagnóstico y tratamiento en pacientes con retinoblastoma. *Polo del Conocimiento*, 7(3), 1308-1326. <https://doi.org/10.23857/pc.v7i3.3793>
- Tanna, P., Strauss, R. W., Fujinami, K., & Michaelides, M. (2017). Stargardt disease: Clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options. *British Journal of Ophthalmology*, 101(1), 25-30. <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2016-308823>

- Taylan Şekeroğlu, H., & Utine, G. E. (2021). Congenital Cataract and Its Genetics: The Era of Next-Generation Sequencing—PMC. *Turk Journal Ophthalmol*, 51(2), 107-113.
- Toms, M., Pagarkar, W., & Moosajee, M. (2020). Usher syndrome: Clinical features, molecular genetics and advancing therapeutics. *Therapeutic Advances in Ophthalmology*, 12, 2515841420952194. <https://doi.org/10.1177/2515841420952194>
- Toro Arango, O., De La Torre, A., Pachón Suárez, D., Salazar Muñoz, J., & Parra Morales, A. M. (2017). Diagnóstico y tratamiento inicial de la uveítis por médicos no oftalmólogos. *Nova*, 15(28), 99. <https://doi.org/10.22490/24629448.2085>
- Treviño Alanís, M. G., Escamilla Ocañas, C. E., González Cerna, F., García Flores, J. B., Moreno Treviño, M., Rivera Silva, G., Treviño Alanís, M. G., Escamilla Ocañas, C. E., González Cerna, F., García Flores, J. B., Moreno Treviño, M., & Rivera Silva, G. (2015). Retinosis pigmentaria en un adolescente. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 72(3), 195-198. <https://doi.org/10.1016/j.bmhmx.2015.06.001>
- Turégano Cabañero, M. (2023). Enfermedad de Stargardt. *Revista Optometría Clínica y Ciencias de la Visión (OCCV)*, 11, 16-21.
- Urrets Zavalía, E. A. (2017). Glaucoma congénito primario. *Acta estrabológica: publicación oficial de la Sociedad Española de Estrabología, Pleóptica, Ortóptica, Visión Binocular, Reeducción y Rehabilitación Visual*, 46(1 (Enero-Junio)), 1-14.
- Vigués-Jorba, L., & Lorenzo, D. (2020). Hemorragia macular miópica. 28, 27-29.
- Zambrano-Varela, S. I., Durán-Ospina, J. P., & Alcívar-Viteri, R. (2022). Prevalencia de pacientes con retinosis pigmentaria en área oftalmología hospital IESS Portoviejo. 2017 - 2019. 8(1), 623-650. <http://dx.doi.org/10.23857/dc.v8i1.2595>.



PATROCINADORES





**MANTÉNGASE INFORMADO  
DE LAS NUEVAS PUBLICACIONES**

**Suscríbase gratis  
al boletín informativo  
[www.dykinson.com](http://www.dykinson.com)**

**Y benefícese de nuestras ofertas semanales**

**El Grupo de Investigación en Enfermedades Raras Visuales (GISERV) pertenece a la Asociación Retina Murcia.**

**En este Estudio presentamos el primer informe en España acerca del acceso a diagnóstico clínico y genético, así como el impacto social en el día a día de las personas afectadas por alguna de estas patologías que limitan la visión.**

**Hemos puesto atención en los recursos que tienen estas personas en nuestro país y tras el análisis, aportamos una serie de propuestas de mejora**