

Estudio descriptivo de los cambios en las características de la atención médica a personas con enfermedades raras en Uruguay durante la pandemia por COVID-19: una mirada de cuidadores y usuarios

Descriptive study of changes in healthcare characteristics of people with rare diseases in Uruguay during the COVID-19 pandemic: a perspective from caregivers and users

Estudo descritivo das mudanças nas características da atenção médica a pessoas com doenças raras no Uruguai durante a pandemia de COVID-19: uma perspectiva de cuidadores e usuários

Patricia Agüero¹, Cecilia Marrero², Ana Carrero³, Alicia Alemán⁴

Resumen

Introducción: los defectos congénitos y las enfermedades raras son patologías crónicas atendidas principalmente en el Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER) en Uruguay. Durante la pandemia COVID-19 se implementaron medidas para prevenir la infección. A nivel internacional, estos pacientes han experimentado dificultades para acceder a los servicios habituales, pero esto no ha sido estudiado a nivel nacional.

Objetivos: describir los cambios en las características de la atención médica y las barreras para el acceso a ésta.

Metodología: se realizó un estudio descriptivo de corte transversal. Se recopilaban datos mediante una encuesta a una muestra aleatoria de cuidadores principales o usuarios durante el período de pandemia. Se basó en una versión modificada de la encuesta Eurordis Rare Barometer COVID-19.

Resultados: la encuesta fue respondida por 86 personas. El 44% informó retrasos en las citas médicas y el 14% experimentó cancelaciones. Además, el 78% de los encuestados indicó haber realizado al menos una consulta mediante telemedicina y el 50% consideró muy útil esta modalidad.

Conclusiones: la pandemia alteró la forma en que las personas con enfermedades raras se relacionaron con el sistema de salud y generó un aumento del uso de la telemedicina con una buena aceptación por parte de los usuarios.

Palabras clave: Enfermedades Raras
COVID-19
Calidad, Acceso y Evaluación de la Atención de Salud

1. Prof. Adj. Unidad Académica Endocrinología y Metabolismo. Hospital de Clínicas. Facultad de Medicina. UDELAR.

2. Médica. Unidad Internación Centro Referencia Nacional Defectos Congénitos y Enfermedades Raras.

3. Médica. Servicio Médico Integral. Red Uruguaya de Apoyo Nutrición y Desarrollo Infantil.

4. Prof. Unidad Académica de Medicina Preventiva y Social. Facultad de Medicina. UDELAR.

Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER). BPS.
Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 3 abril 2024.

Fecha aprobado: 28 febrero 2025.

Summary

Introduction: congenital defects and rare diseases are chronic conditions primarily managed at the National Reference Center for Congenital Defects and Rare Diseases (CRENADECER) in Uruguay. During the COVID-19 pandemic, measures were implemented to prevent infections. Globally, these patients have faced difficulties finding access to usual services, but this phenomenon has not been studied at national level.

Objectives: to describe the changes in the characteristics of medical care and barriers to find access to medical care.

Methodology: a descriptive, cross-sectional study was conducted. Data were collected through a survey of a random sample of primary caregivers or users during the pandemic period. The survey was based on a modified version of the Eurodis Rare Barometer COVID-19 survey.

Results: the survey was responded by 86 individuals. Forty-four percent reported delays in medical appointments, and 14% experienced cancellations. Additionally, 78% of respondents indicated having at least one telemedicine consultation, and 50% considered this modality very useful.

Conclusions: the pandemic altered they way in which individuals with rare diseases interacted with the healthcare system and led to an increased use of telemedicine, positively accepted by users.

Key words: Rare Diseases
COVID-19
Health Care Quality, Access and Evaluation

Resumo

Introdução: defeitos congênitos e doenças raras são patologias crônicas atendidas principalmente no Centro de Referência Nacional de Defeitos Congênitos e Doenças Raras (CRENADECER) no Uruguai. Durante a pandemia de COVID-19, foram implementadas medidas para prevenir as infecções. A nível

global, esses pacientes experimentaram dificuldades para acessar os serviços habituais, mas isso não foi estudado em nível nacional.

Objetivos: descrever as mudanças nas características do atendimento médico e as barreiras para o acesso ao mesmo.

Metodologia: foi realizado um estudo descritivo de corte transversal. Os dados foram coletados por meio de uma pesquisa com uma amostra aleatória de cuidadores principais ou usuários durante o período da pandemia. A pesquisa baseou-se em uma versão modificada da pesquisa Eurodis Rare Barometer COVID-19.

Resultados: a pesquisa foi respondida por 86 pessoas. Quarenta e quatro por cento relataram atrasos nas consultas médicas e 14% experimentaram cancelamentos. Além disso, 78% dos entrevistados indicaram ter realizado pelo menos uma consulta por telemedicina, e 50% consideraram esta modalidade muito útil.

Conclusões: a pandemia alterou a forma como as pessoas com doenças raras se relacionaram com o sistema de saúde e gerou um aumento do uso da telemedicina com boa aceitação por parte dos usuários.

Palavras chave: Doenças Raras
COVID-19
Qualidade, Acesso e Avaliação da Assistência à Saúde

Introducción

Los defectos congénitos (anomalías estructurales o funcionales) y las enfermedades raras (1 caso cada 2.000 habitantes) son patologías crónicas poco frecuentes, que en Uruguay se asisten mayoritariamente en el Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER)⁽¹⁻³⁾.

Uruguay tiene una población de 3 millones y medio de habitantes y por su tamaño el número absoluto de casos de este tipo de enfermedades es bajo. En CRENADECER se asiste a los pacientes con estas enfermedades (y sus familias) con un equipo especializado.

Dentro de los usuarios que se asisten los diagnósticos de patología de base clasificados, según CIE 10, corresponden a los siguientes grupos: Q (malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas).

sómicas) que representa 42%; G (enfermedades del sistema nervioso) representa 14%; F (trastornos mentales y del comportamiento) representa 12%, y H (enfermedades del ojo y sus anexos) representa 10%⁽⁴⁾.

Durante la pandemia por SARS-CoV-2 en Uruguay se tomaron medidas de mitigación para prevenir la infección y poder priorizar la atención de los pacientes con COVID-19 (cierre de fronteras, restricción de la movilidad y de la aglomeración de personas)^(5,6). Esto generó que los pacientes con enfermedades crónicas, como los asistidos en CRENADECER, disminuyeran la frecuencia de sus controles. A nivel internacional las personas con enfermedades raras han tenido, durante la pandemia, falta de acceso a los servicios clínicos habituales de diagnóstico, asesoramiento, tratamiento y rehabilitación⁽⁷⁾. Se desconoce cuál fue el efecto que la emergencia sanitaria y las medidas tomadas para su mitigación han tenido en la asistencia a los pacientes de CRENADECER y el impacto en su salud.

El objetivo de este estudio fue describir los cambios en las características de la atención médica y las barreras para el acceso a ésta durante la pandemia desde la mirada de cuidadores principales o usuarios de CRENADECER.

Metodología

Realizamos un estudio descriptivo de corte transversal a través del análisis de una encuesta a cuidadores y usuarios. Se eligió una muestra aleatoria en base a un marco muestral posible que fue el de la población que realizó consultas presenciales y no presenciales entre marzo de 2020 y marzo de 2021 en los equipos de atención de CRENADECER en el período de estudio. Se realizó la aleatorización mediante EPI DAT versión 4.2^{TM(8)}, se consideró como tamaño la población a 6.795 personas, con una proporción esperada de las variables de estudio de 50% (la estimación más conservadora para estos cálculos), límite de confianza 95% con un incremento de 10% por sustitución. El cálculo arrojó un tamaño muestral de 407 individuos.

Para la recolección de datos se realizó una encuesta autoadministrada a pacientes o cuidadores principales. Ésta fue enviada en tres oportunidades con cinco días de diferencia, el primer día fue el 9 de noviembre y el último día el 18 de noviembre de 2022. Esta encuesta es una versión modificada de la investigación EURORDIS Rare Barometer COVID-19⁽⁹⁾ (no validada para Uruguay, pero sí aplicada en varios países de América Latina con similares características). Contiene variables sobre la valoración de los cambios que se produjeron en el acceso a la atención integral a causa de la pandemia por SARS-CoV-2. Fue autoadministrada utilizando un formulario GoogleTM y se aplicó

a una muestra de usuarios o cuidadores, residentes en todo el país, que asisten a los equipos multidisciplinarios de CRENADECER. Se los contactó por vía de WhatsAppTM donde se les explicó la selección para la encuesta del formulario de Google.doc.

La encuesta incluyó las siguientes variables (Anexo):

- Opinión sobre el acceso a la información recibida durante la pandemia según usuario o cuidador.
- Experiencia de interrupción de asistencia por parte de usuario o cuidador durante el período de estudio (si se cancelaron por completo/si se pospusieron o retrasaron/no).
- Cambios en la continuidad del tratamiento medicamentoso durante la pandemia según usuario o cuidador (No/Sí, temporalmente/Sí, tuvo que dejar de usarlo o usar una alternativa).
- Experiencia de alguna forma de asistencia a distancia según usuario o cuidador, dicotómica (Sí/No).
- Calificación de la experiencia con telemedicina, según usuario o cuidador (muy útil/bastante útil/no muy útil/para nada útil).
- Cambios en la atención de los usuarios: información recibida, interrupciones en los tratamientos, cancelación de consultas, experiencia con atención telefónica.

Aspectos éticos

El presente estudio no implicó contacto presencial. Los datos que se obtuvieron de la agenda de consultas del sistema informático de CRENADECER definido como marco muestral, no incluyeron datos identificatorios de la persona que permitieran individualizarla en el conjunto.

Solo se obtuvo el número telefónico de contacto de aquellas personas que fueron seleccionadas aleatoriamente para realizar la encuesta. La participación fue enteramente voluntaria. Al elegir contestar la encuesta, al inicio del formulario se recabó el consentimiento informado como único requisito.

Los investigadores se comprometieron a mantener la confidencialidad de los datos que se utilizaron para la realización del presente trabajo. Se obtuvo el aval institucional del Banco de Previsión Social (BPS) y el aval del Comité de Ética del BPS, y se ingresó en el registro de investigaciones con sujetos humanos del Ministerio de Salud Pública, cumpliendo con los aspectos éticos fundamentales que rigen en nuestro país para la investigación con seres humanos establecidos por el decreto 158/019.

Resultados

Se enviaron encuestas a 407 usuarios, de los cuales uno respondió no ser usuario de CRENADECER y

tres personas no tenían WhatsApp™.

Se obtuvieron un total de 86 encuestas completas, lo que representa una tasa de respuesta de 21%.

El 85% de las encuestas fueron respondidas por el cuidador principal. La edad de los pacientes fue de 3 a 67 años con un promedio de 25 años, de los cuales el 37% correspondía a la edad pediátrica. El 52,3% de los pacientes era de sexo masculino, similar al valor observado en las características generales de la población asistida en CRENADECER. De las zonas de residencia, Montevideo representa el 29%, seguido de Canelones con 15% y Maldonado con 7%.

Sobre el acceso a la información sobre COVID-19 en relación con la enfermedad rara/defecto congénito, 79% (68) considera que recibió toda la información necesaria la mayor parte del tiempo/muchas veces y 21% (18) refiere nunca haber recibido o pocas veces.

En la tabla 1 se presenta el acceso a consultas médicas, pruebas diagnósticas, terapia de rehabilitación e intervenciones quirúrgicas. En la mayoría de los casos la interrupción de la atención integral de los pacientes no fue necesaria. El mayor retraso se presentó en las consultas con el médico de cabecera.

Una de las preguntas de la encuesta era sobre la disponibilidad de algún medicamento para el tratamiento de la enfermedad desde el comienzo de la pandemia y cabe destacar que ninguno de los 86 usuarios debió abandonar o cambiar a otro medicamento, aunque 16% refiere faltante temporal. El 27% recibió medicamentos por el Correo Uruguayo.

La mayoría de los participantes calificó su experiencia con las consultas de telemedicina como muy y bastante útil (Tabla 2).

Discusión

Hasta donde conocemos no existen estudios similares previos en Uruguay.

La encuesta abarcó 86 personas (21% de la población objetivo) (muestra aleatoria de 407). En el análisis de la encuesta cabe destacar que el 85% las realizó el cuidador principal, esto seguramente se debe a que muchos pacientes requieren asistencia para las actividades de la vida diaria. Además, la mayoría de los pacientes que se asisten en la institución son de edad pediátrica, aunque en nuestra encuesta fueran solo el 37%. Los cuidadores tienen una gran carga física y emocional, por lo cual podríamos estimar que quizá no cuenten con tiempo o deseos de realizar una encuesta que no proporciona ningún beneficio para ellos. En nuestro país no contamos con este tipo de información, pero una encuesta realizada en España a cuidadores de personas con enfermedades raras, el 64,1% manifestaba presentar alguna carencia o necesidad: apoyo domiciliario (27,2%), prestaciones económicas (18,4%) o refuerzo desde el sistema educativo (11,7%)⁽¹⁰⁾.

El estudio muestra un porcentaje de cancelación o retraso de consultas médicas no despreciable, esto puede ser vinculado a profesionales con licencias médicas o reasignados a otros lugares durante la emergencia sanitaria, pero esta suposición no pudo ser confirmada al no poder realizar cruces de datos de fechas de certificaciones médicas y de cancelación de consultas.

Cabe destacar que existe una limitación en el estudio de las barreras de acceso. La población incluida solo representa a los que consultaron en sus diferentes modalidades en el período de estudio, pero no fue po-

Tabla 1. Respuesta a la pregunta: ¿Desde el comienzo de la pandemia ha experimentado usted o la persona a la que cuida alguna interrupción de los siguientes aspectos de la atención que brindan los profesionales de la salud a su enfermedad?

	Sí se cancelaron por completo	Sí se pospusieron o retrasaron	No
Cita con el médico de cabecera o especialista	14% (12)	44% (38)	42% (36)
Terapia de rehabilitación (fisioterapeuta, fonoaudiología...)	24% (21)	20% (17)	56% (48)
Pruebas diagnósticas (pruebas de imagen, laboratorio...)	10% (9)	33% (28)	57% (49)
Tratamientos médicos en domicilio u hospital	8% (7)	9% (8)	83% (71)
Consulta con psiquiatra	8% (7)	16% (14)	76% (65)

Tabla 2. Calificación de la experiencia con las consultas de telemedicina.

	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa
Bastante útil	28	33%
Muy útil	43	50%
No muy útil	11	13%
Para nada útil	4	4%
Totales	86	100%

sible identificar las barreras de acceso en aquellos que no consultaron.

En CRENADECER se observó un retraso en la consulta con médico de cabecera y cancelación de la agenda de 58%. Este es un valor francamente menor al observado en el EURORDIS, que evidenció que en el 91% de los casos se produjeron interrupciones o retrasos en su atención de salud habitual⁽⁹⁾. Esto puede deberse a las diferencias en las medidas de confinamiento: en Uruguay fue de carácter voluntario y en la mayoría de los países de Europa fue de carácter obligatorio⁽⁶⁻¹¹⁾.

En la encuesta no se indaga específicamente el tipo de tecnología involucrada en la consulta no presencial (NP), si bien se establecía la consulta telefónica (por ser la más accesible) diferenciada de alguna otra forma de telemedicina sin especificarla. En EURORDIS, el 63% de los encuestados participó de consultas por telemedicina y de ellos el 85% consideró esta nueva vía de atención como útil. Nuestra encuesta informó un porcentaje mayor de telemedicina de 78% y porcentaje similar de utilidad percibida de 82,6%⁽⁹⁾.

Una encuesta realizada por NORD reporta que el 50% de los encuestados debió sustituir sus consultas presenciales por telemedicina, menor a lo constatado en nuestra encuesta. Quizá esto se deba a las diferencias en la organización de los sistemas de salud y la pérdida de derechos asistenciales por parte de los usuarios debido a las consecuencias económicas de la pandemia en Estados Unidos⁽¹²⁾.

En cuanto a las tasas de vacunación en la población encuestada, la adherencia a la misma es mayor que en la población general: 89% vs 84,3%⁽¹³⁾. La no inmunización de algunos usuarios posiblemente esté relacionada a pacientes menores de 5 años sin indicación. En el caso de aquellos con indicación, los temores, mitos y creencias vinculados a la vacunación pueden haber afectado la adhesión al igual que en la población general.

Limitaciones

En cuanto a la herramienta de la encuesta el uso de cuestionarios autoadministrados tiene ventajas como la ausencia de influencia del entrevistador, permite acceder a personas que viven a distancias y facilita la respuesta diferida. Entre las desventajas está la falta de representatividad de la muestra, la baja tasa de respuesta y la imposibilidad de confirmar la identidad de la persona que responde. Una limitante de nuestra encuesta es que las preguntas vinculadas a la atención en la pandemia no contemplaban la opción de “no aplica” o “no corresponde” y, por lo tanto, hubo pacientes que no tenían indicación de rehabilitación o de estudios diagnósticos, tratamiento con psiquiatra ni intervenciones quirúrgicas que marcaban la opción “no se modificó la atención”.

Al enviar la encuesta por WhatsApp™ podemos tener algunas limitaciones que pueden afectar tanto la distribución como la calidad de las respuestas vinculadas al tipo de celular de los participantes y su acceso a internet.

Por último, la administración de la encuesta por WhatsApp™ puede tener algunas limitaciones que afecten tanto la distribución como la calidad de las respuestas. Es posible que los usuarios no estén dispuestos a proporcionar respuestas personales debido a preocupaciones sobre la seguridad de sus datos y no podemos controlar la completitud de las respuestas a las preguntas sugeridas, todo lo cual puede afectar la validez y la generalización de los resultados obtenidos.

Conclusiones

La forma en que la pandemia por COVID-19 afectó la asistencia a las personas que viven con enfermedades raras fue variable de acuerdo al contexto de cada país o región en relación con las medidas restrictivas aplicadas y la capacidad de respuesta de sus sistemas de salud.

La pandemia cambió la forma en que las personas que viven con una enfermedad rara se vinculan con el sistema de salud, disparando el uso de la telemedicina paralelamente a la disminución, reprogramación o retraso de la atención presencial. Nuestro estudio muestra que a partir de la declaración de pandemia se afectó el acceso a las citas médicas, pruebas diagnósticas, intervenciones quirúrgicas y terapia de rehabilitación en los servicios ambulatorios de CRENADECER, si bien las cancelaciones fueron escasas.

La consulta telefónica como modalidad de asistencia mostró buena aceptación por parte de la mayoría de los usuarios según nuestra encuesta. Los pacientes

manifestaron haber recibido la información necesaria respecto a su enfermedad en relación con la pandemia.

Concluimos que CRENADECER pudo dar una respuesta a las necesidades de sus usuarios con los cambios implementados en la atención no presencial o a distancia, aunque quizá en forma postergada. Las lecciones aprendidas durante este período deberían consolidar y optimizar estas nuevas formas de atención asegurando el acceso a diagnóstico y tratamiento, incluyendo la incorporación de otras tecnologías de la información y la comunicación, como la videoconsulta, que permitan tratamientos a distancia, consultas de equipo, valoración de imágenes, entre otras, mejorando así el acceso de los usuarios al servicio.

Referencias bibliográficas

1. Uruguay. Banco de Previsión Social. CRENADECER. Disponible en: <https://www.bps.gub.uy/10594/crenadecer.html>. [Consulta: 22 octubre 2021].
2. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Med Clin (Barc)* 2010; 134(4):161-8. doi: 10.1016/j.medcli.2009.06.038.
3. Organización Mundial de la Salud. Trastor congénitos. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>. [Consulta: 22 octubre 2021].
4. Agüero P, Carrero A, Marrero C. Características y modalidad de atención en la pandemia COVID 19 de usuarios del Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. Poster. En: XXXIV Congreso Uruguayo de Pediatría, 2023 Set 12-15; Montevideo, Uruguay.
5. Uruguay. Instituto Nacional de Estadística. Demografía y estadísticas sociales: Censo 2011. Disponible en: <https://www.gub.uy/instituto-nacional-estadistica/datos-y-estadisticas/estadisticas/censo-2011>. [Consulta: 13 noviembre 2021].
6. Uruguay. Presidencia de la República. Medidas de gobierno ante la emergencia sanitaria. Disponible en: <https://www.gub.uy/medidas-emergencia-sanitaria>. [Consulta: 13 noviembre 2021].
7. National Organization for Rare Disorders. COVID-19 community survey report. Quincy, MA: NORD, 2020. Disponible en: https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/05/NRD-2061-RareInsights-CV19-Report_v2-2.pdf. [Consulta: 13 noviembre 2021].
8. España. Xunta de Galicia. Consellería de Sanidade. Epidat: programa para análisis epidemiológico de datos. Versión 4.2, julio 2016. La Coruña: Servicio de Epidemiología, Dirección Xeral de Saúde Pública, 2016.
9. European Organization for Rare Diseases. Su experiencia con COVID 19. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/COVID19_ES.pdf. [Consulta: 9 diciembre 2021].
10. Parra A, Martínez M, Lasanta M, Arizcuren M, Sada F, Escudero JM, et al 212/184 - Catálogo de necesidades sociosanitarias detectadas en cuidadores informales de pacientes crónicos con enfermedades raras (ER). *SEMERGEN* 2016; 42 (Espec Congr 15):4.
11. Barcelona Centre for International Affairs. COVID-19: la respuesta de Europa contra la pandemia 2020. Disponible en: https://www.cidob.org/biografias_lideres_politicos/organismos/union_europea/covid_19_la_respuesta_de_europa_contra_la_pandemia_2020. [Consulta: 11 enero 2023].
12. Uruguay. Ministerio de Salud Pública. Monitor de datos de vacunación COVID-19; 4 de marzo de 2023. Disponible en: <https://monitor.uruguaysevacuna.gub.uy/>. [Consulta: 4 marzo 2023].
13. Uruguay. Ministerio de Salud Pública. Esquema de vacunación contra covid-19 Ministerio de Salud Pública; diciembre 2022. Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comunicacion/noticias/esquema-vacunacion-frente-sars-cov-2>. [Consulta: 4 marzo 2023].

Correspondencia: Dra. Patricia Agüero.

Correo electrónico: dra.patricia.aguero@gmail.com

Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentra disponible en repositorios de acceso libre.

Contribución de los autores

Patricia Agüero: concepción, diseño, ejecución, análisis, interpretación de los resultados, redacción y revisión crítica.

Cecilia Marrero: concepción, diseño, ejecución, análisis, interpretación de los resultados.

Ana Carrero: concepción, diseño, ejecución, análisis, interpretación de los resultados y redacción.

Alicia Alemán: diseño, revisión crítica y aprobación de versión final del manuscrito.

Patricia Agüero, ORCID 0000-0003-0750-751X.

Cecilia Marrero, ORCID 0009-0007-1714-5782.

Ana Carrero, ORCID 0009-0004-0834-6521.

Alicia Alemán, ORCID 0000-0002-9247-1031.

Anexo

Encuesta

Proyecto de Investigación

“Atención a la salud de los usuarios del Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras durante la pandemia por COVID 19 en Uruguay”

Nº de orden:

Fecha:

Responde este cuestionario en calidad de:

☐ Paciente

☐ Cuidador principal de usuario de CRENADECER (padre, madre, otro familiar, tutor)

Datos referentes a usuario de Crenadecer:

- **Sexo:** F M

- **Edad**

- **Zona de residencia:**

☐ Montevideo

☐ Canelones

☐ Maldonado

☐ Colonia

☐ Soriano

☐ Río Negro

☐ San José

☐ Paysandú

☐ Salto

☐ Artigas

☐ Rivera

☐ Cerro Largo

☐ Treinta y Tres

☐ Florida

☐ Flores

☐ Tacuarembó

☐ Durazno

☐ Rocha

☐ Lavalleja

1- Con respecto a las dudas que le haya generado el COVID-19 en relación a la enfermedad rara/defecto congénito que tiene usted o su familiar ¿considera que ha tenido acceso a toda la información que necesita?

☐ La mayor parte del tiempo

☐ Muchas veces

☐ Pocas veces

☐ Nunca

2- ¿Desde el comienzo de la pandemia ha experimentado usted o la persona a la que cuida alguna interrupción de los siguientes aspectos de la atención que brindan los profesionales de la salud a su enfermedad?

Cita con el médico de cabecera o especialista que le atiende por su enfermedad rara:

☐ Si se cancelaron por completo

☐ Si se pospusieron o retrasaron

☐ No

Terapia de rehabilitación (fisioterapeuta, fonoaudiología...)

- ☐ Si se cancelaron por completo
- ☐ Si se pospusieron o retrasaron
- ☐ No

Pruebas diagnósticas (pruebas de imagen, laboratorio, cardíacas, respiratorias...)

- ☐ Si se cancelaron por completo
- ☐ Si se pospusieron o retrasaron
- ☐ No

Tratamientos médicos en domicilio u hospital (quimioterapia, terapia de hormonas...)

- ☐ Si se cancelaron por completo
- ☐ Si se pospusieron o retrasaron
- ☐ No

Consulta con psiquiatra

- ☐ Si se cancelaron por completo
- ☐ Si se pospusieron o retrasaron
- ☐ No

Intervenciones quirúrgicas

- ☐ Si se cancelaron por completo
- ☐ Si se pospusieron o retrasaron
- ☐ No

3- Desde que empezó la pandemia, ¿le ha sucedido que alguno de los medicamentos que utiliza para el tratamiento de su enfermedad no estuviera disponible?

- ☐ No
- ☐ Sí, temporalmente
- ☐ Sí, tuvo que dejar de usarlo o usar una alternativa

4- Desde el comienzo de la pandemia y en relación a su enfermedad asistida en CRENADECER, ¿ha experimentado lo siguiente?:

Consultas telefónicas o alguna otra forma de telemedicina

- ☐ Si
- ☐ No

Envío de recetas por correo electrónico o algún otro medio electrónico

- ☐ Si
- ☐ No

5- Indique cómo calificaría su experiencia con la consultas de telemedicina

- ☐ Muy útil
- ☐ Bastante útil
- ☐ No muy útil
- ☐ Para nada útil

6- ¿Le han realizado pruebas de detección de COVID-19? (la pregunta y las que siguen se refieren al usuario portador de enfermedad rara)

- ☐ Si por ser persona de riesgo
- ☐ Si por síntomas
- ☐ Si por contacto
- ☐ No

7- ¿El resultado de la prueba fue positivo o negativo?

- ☐ Positivo
- ☐ Negativo

8- ¿Ha estado hospitalizado por COVID-19?

- ☐ No
- ☐ Si en piso para pacientes covid
- ☐ Si en CTI sin intubación
- ☐ Si en CTI con intubación

9- ¿Recibió vacunas contra el COVID-19?

- ☐ Si 1 dosis
- ☐ Si 2 dosis
- ☐ Si 3 dosis
- ☐ Si 4 dosis
- ☐ No