



**Experiencia asistencial
y necesidades no cubiertas
en la HPN en España**

Edita:

Nephila Health Partnership, S.L.

Calle Padilla, 290-292, entresuelo 1

08025 Barcelona

www.nephila.es

hola@nephila.es

ISBN: 978-84-09-81023-9

Diciembre 2025



Prólogo

Como miembros del Comité Científico que ha participado en el diseño, desarrollo y validación de este proyecto, queremos poner en valor la relevancia y solidez de los resultados que se presentan en este informe. La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad rara, crónica y potencialmente grave que, a pesar de los importantes avances diagnósticos y terapéuticos alcanzados en los últimos años, continúa generando un impacto significativo en la calidad de vida de las personas que conviven con ella.

Este impacto trasciende el ámbito clínico. La fatiga persistente, la incertidumbre asociada a la evolución de la enfermedad, las limitaciones funcionales y las consecuencias emocionales, sociales y laborales configuran una experiencia compleja que requiere un abordaje integral. En este contexto, resulta imprescindible incorporar de forma sistemática la perspectiva del paciente para comprender el verdadero alcance de la HPN y orientar mejoras reales en la atención.

Con este objetivo, el presente estudio analiza de manera exhaustiva el *patient journey físico*, emocional y social de las personas con HPN en España, mediante una metodología mixta que combina evidencia científica, datos cuantitativos procedentes de una encuesta nacional y un análisis cualitativo basado en entrevistas y espacios de reflexión multidisciplinar. Este enfoque ha permitido identificar barreras, necesidades no cubiertas y oportunidades de mejora a lo largo de todo el proceso asistencial.

Los hallazgos recogidos en este informe aportan evidencia relevante y aplicable, y constituyen una base sólida para avanzar hacia un modelo de atención más equitativo, coordinado y verdaderamente centrado en la persona, orientado a mejorar tanto los resultados clínicos como la calidad de vida de las personas con HPN.

Jordi Cruz
Fundador y representante. Asociación HPN España

Dr. David Benítez
Facultativo Especialista en Hematología.
Hospital Universitari Vall d'Hebron

Dra. Silvia de la Iglesia
Facultativo Especialista en Hematología.
Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín

Autores

Comité científico

Jordi Cruz Villalba
Fundador y representante. Asociación HPN España

Dr. David Benítez Pastor
Facultativo Especialista en Hematología.
Hospital Universitari Vall d'Hebron

Dra. Silvia de la Iglesia Iñigo
Facultativo Especialista en Hematología.
Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín

Carolina Martín Martín
Técnica Gestión. Asociación HPN España

Adriana Reyes Ronquillo
Presidenta. Asociación HPN España

Novartis Farmacéutica, S.A.

Oliver Astasio González
Medical Lead Hematology

Begoña Pedrero Moreno
Patient Advocacy Manager

Anna Aldea Tomé
Patient Advocacy

Nephila Health Partnership

Daniela Díaz Catalán
Investigadora senior

Virtudes Gomariz Peñalver
Investigadora senior

Yolanda Rueda Falcón
Socia – Directora

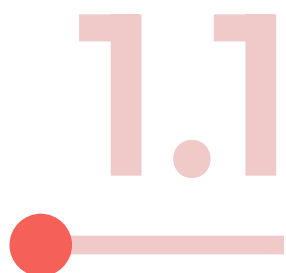
**Las afiliaciones profesionales mencionadas corresponden al momento en que participaron en el desarrollo del proyecto*

Índice

1. Introducción y estado de la cuestión	6	4. Resultados	30
1.1. Definición y naturaleza de la enfermedad	7	4.1. Resultados de la encuesta a pacientes	31
1.2. Epidemiología	8	4.1.1. Características sociodemográficas y clínicas de la muestra	31
1.3. Sintomatología	10	4.1.2. Circuito asistencial y relación con profesionales	36
1.4. Clasificación clínica	12	4.1.3. Impacto en la calidad de vida	56
1.5. Tratamiento actual	14	4.2. Resultados cualitativos	66
1.6. Modelo asistencial y necesidades no cubiertas	15	5. Conclusiones y propuesta de mejora	70
1.7. Impacto y necesidades de los pacientes	17	5.1. Síntesis de los principales hallazgos y conclusiones	71
1.8. Justificación de la investigación	19	5.2. Recomendaciones estratégicas para mejorar el abordaje de la HPN en España	74
2. Objetivos	19	6. Bibliografía	77
3. Metodología	20	7. Anexos	80
3.1. Comité científico	21	Índice de figuras y tablas	81
3.2. Diseño de la investigación	22	Acrónimos	83
3.2.1. Enfoque cualitativo	22	Cuestionario	84
3.2.2. Enfoque cuantitativo	25		
3.3. Análisis de datos	27		
3.4. Limitaciones metodológicas	28		
3.5. Consideraciones éticas de la investigación	29		



Introducción y estado de la cuestión



Definición y naturaleza de la enfermedad

La **hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN)** es una enfermedad hematológica rara, adquirida y potencialmente mortal que representa un reto diagnóstico y terapéutico por su curso clínico variable¹. Se caracteriza por una anemia hemolítica crónica mediada por el complemento, estrechamente asociada con la insuficiencia medular y un alto riesgo trombótico^{1,2}. Su origen radica en una mutación somática en el gen **PIG-A** (fosfatidil inositol glicano grupo A), ubicado en el brazo corto del cromosoma X, la cual provoca la destrucción prematura de los glóbulos rojos³.

La **mutación del gen PIG-A** desempeña un papel fundamental en el desarrollo de la HPN³. Este gen codifica una subunidad proteica esencial para la biosíntesis de las anclas de GPI (glicosil fosfatidil inositol), unas estructuras que funcionan como “puentes” o “anclajes” que fijan determinadas proteínas a la superficie de las células sanguíneas^{3,4}. Estas proteínas ancladas mediante GPI incluyen varios **reguladores del sistema del complemento**, un mecanismo del sistema inmunitario encargado de destruir células anómalas o patógenos⁴.

Cuando el gen **PIG-A** pierde su función, las células hematopoyéticas (precursoras de glóbulos rojos, blancos y plaquetas) no pueden producir correctamente

las proteínas que dependen de estas anclas GPI⁴. Como consecuencia, ocurre una deficiencia o ausencia de proteínas protectoras como CD55 (Factor acelerador de la degradación del complemento DAF) y CD59 (Inhibidor de lisis reactiva de membrana MIRL), también conocidas como “factores reguladores del complemento”⁴.

En condiciones normales, CD55 y CD59 actúan como mecanismos naturales de defensa, impidiendo que el sistema del complemento ataque por error a las propias células del organismo^{3,4}. Sin embargo, en la HPN, la ausencia de estas proteínas en la superficie de los eritrocitos (glóbulos rojos), plaquetas y leucocitos (glóbulos blancos) provoca que estas células sean vulnerables a la destrucción por el propio sistema inmunitario^{4,5}.

Esta activación descontrolada del complemento conduce a una **hemólisis intravascular crónica—la destrucción continua de glóbulos rojos dentro de los vasos sanguíneos—**, lo que genera anemia, trombosis y, en algunos casos, todo ello se asocia a una insuficiencia de la médula ósea previa⁶. Los eritrocitos afectados son especialmente frágiles porque, al carecer de núcleo, no pueden sintetizar nuevas proteínas reguladoras que compensen la deficiencia⁵.

La HPN se diferencia de otras

anemias hemolíticas en dos aspectos fundamentales: en primer lugar, el defecto involucra a las células madre hematopoyéticas, no solo a los glóbulos rojos; y, en segundo lugar, es una enfermedad adquirida, no hereditaria³. Esto significa que la alteración genética ocurre de forma espontánea durante la vida del paciente, lo que explica por qué puede presentarse a cualquier edad⁴.

Comprender la base molecular y fisiopatológica de la HPN permite contextualizar mejor su impacto. El siguiente paso es analizar su distribución y frecuencia en la población, aspectos clave para dimensionar la magnitud y relevancia clínica de esta enfermedad rara.

1.2 Epidemiología

La HPN es una enfermedad poco frecuente, clasificada dentro del grupo de las **enfermedades raras**, y presenta notables variaciones geográficas en su frecuencia e incidencia⁷. Los datos epidemiológicos más robustos provienen del Reino Unido, donde un análisis retrospectivo de datos poblacionales entre 2004 y 2018 estimó una prevalencia de 3,81 por cada 100.000 habitantes, junto con una incidencia de 0,35 casos por 100.000 personas-año y una supervivencia relativa a cinco años del 82,7%⁸.

Los estudios epidemiológicos en diferentes regiones muestran variabilidad en las cifras reportadas^{9,10}. En Estados Unidos, por ejemplo, análisis de bases de

datos de seguros médicos entre 2016 y 2017 estimaron una prevalencia de 12-13 casos por millón de habitantes, con una incidencia anual de 5,7 casos por millón de personas⁹. En Europa, los estudios más recientes sitúan la prevalencia entre 1 y 3,8 casos por cada 100.000 habitantes, aunque se reconoce que estas cifras podrían subestimar la magnitud real de la enfermedad debido a infradiagnóstico — es decir, a los casos que no son detectados por falta de sospecha o acceso a pruebas especializadas^{10,11}.

La HPN presenta características demográficas específicas que han sido consistentemente observadas en múltiples estudios internacionales¹². La HPN afecta tanto a hombres como a mujeres en

proporciones similares, aunque el Registro Internacional de HPN, que incluye datos de 4.439 pacientes hasta 2017, reportó una leve predominancia femenina (53%)¹². La edad mediana al diagnóstico es de aproximadamente 35,5 años, aunque la enfermedad puede manifestarse a cualquier edad, desde la infancia hasta la vejez¹².

La HPN se ha descrito en personas de múltiples orígenes étnicos, reflejando su distribución mundial¹². Existe evidencia de una mayor frecuencia en individuos del Sudeste Asiático, posiblemente relacionada con la alta incidencia de anemia aplásica en esa región, una enfermedad hematológica con la que la HPN comparte ciertos mecanismos patogénicos¹².

Los registros epidemiológicos en Europa son limitados, aunque estudios recientes indican una distribución relativamente homogénea entre todos los países del continente¹³. En el caso de España, los datos epidemiológicos específicos son escasos, pero los pacientes presentan características clínicas y demográficas comparables a las de otros países europeos¹⁴. Un estudio retrospectivo de un centro nacional con más de 40 años de

experiencia documentó 56 casos de HPN, con una edad media al diagnóstico de 38 años, resultados que coinciden con los reportes internacionales¹⁵.

Es importante destacar que la prevalencia real de la HPN probablemente está infraestimada¹¹. Esto se debe, entre otros factores, a la existencia de formas leves o subclínicas, que pueden pasar desapercibidas, y a la asociación con otras enfermedades hematológicas, que pueden enmascarar el diagnóstico¹¹. Asimismo, la disponibilidad limitada de técnicas diagnósticas especializadas como la citometría de flujo —el método diagnóstico de referencia que permite detectar células afectadas por la deficiencia de proteínas ancladas a GPI— contribuye a que algunos casos no sean identificados en determinadas regiones¹⁶.

Comprender la distribución poblacional y las características demográficas de la HPN permite dimensionar su impacto sanitario y clínico. A partir de ello, resulta fundamental describir el espectro de manifestaciones clínicas que experimentan los pacientes afectados para orientar el diagnóstico y el manejo adecuado de esta enfermedad compleja.

1.3

Sintomatología

La HPN presenta un espectro clínico amplio y variable, resultado de tres procesos fisiopatológicos principales: la **hemólisis intravascular crónica** (destrucción continua de glóbulos rojos dentro de los vasos sanguíneos), la activación anómala del sistema del complemento y la disfunción de la médula ósea subyacente^{7,14}. La intensidad de los síntomas puede variar considerablemente entre pacientes, desde formas leves o incluso asintomáticas hasta cuadros graves que afectan de forma importante la calidad de vida^{7,14}.

Entre todos los síntomas, la **fatiga** destaca como el más frecuente y debilitante, afectando hasta al 80–90% de los pacientes^{7,14,17}. No se trata de un cansancio común, sino de una astenia intensa y persistente, que limita las actividades cotidianas, reduce el rendimiento laboral y afecta las relaciones sociales y personales^{7,17}. Muchos pacientes describen esta sensación de agotamiento como impredecible y fluctuante, lo que dificulta planificar su día a día y contribuye a un impacto psicológico considerable¹⁸.

Otro signo característico es la **hemoglobinuria**, que da nombre a la enfermedad. Se manifiesta por la presencia de orina oscura o rojiza, especialmente en la primera micción

de la mañana^{7,14}. Este fenómeno ocurre cuando la hemoglobina liberada por la destrucción de los glóbulos rojos se filtra a través de los riñones y se elimina en la orina¹⁹. La hemoglobinuria crónica puede conducir a deficiencia severa de hierro³.

La anemia hemolítica es una manifestación cardinal de la HPN⁷. Se produce por la destrucción continua de los glóbulos rojos que carecen de proteínas reguladoras del complemento⁷. Los síntomas asociados incluyen palidez, disnea (dificultad para respirar), taquicardia, cefalea y mareos^{7,19}. En algunos casos, la anemia puede agravarse por la insuficiencia medular, es decir, una menor capacidad de la médula ósea para producir nuevas células sanguíneas⁷.

Las **complicaciones trombóticas** representan la principal causa de morbilidad y mortalidad en la HPN, afectando al 30–40% de los pacientes^{20,21}. Estas trombosis—formación de coágulos dentro de los vasos sanguíneos—suelen ocurrir en localizaciones inusuales, como las venas hepáticas, mesentéricas, esplénicas o portales, así como en el sistema venoso cerebral y dérmico^{20, 22}. Dependiendo de su localización, pueden causar dolor abdominal intenso, aumento del tamaño del hígado (hepatomegalia),

acumulación de líquido en el abdomen (ascitis), cefaleas persistentes o síntomas neurológicos^{20,22}.

Otros síntomas frecuentes incluyen disfagia (dificultad para tragar), presente en alrededor del 40-50% de los pacientes, relacionada con espasmos esofágicos debidos a una depleción de óxido nítrico, una molécula que regula la contracción del músculo liso²². El dolor abdominal y torácico también son frecuentes y se asocian a la hemólisis aguda y a la disfunción del músculo liso^{7,22}. En los hombres, la disfunción eréctil es una complicación habitual, también vinculada a la disminución del óxido nítrico y del daño en el endotelio vascular^{3,7}.

Otros signos clínicos pueden incluir ictericia, visible como coloración amarillenta de la piel y los ojos debido a la acumulación de bilirrubina indirecta —un subproducto de la destrucción de glóbulos rojos—, así como hematomas fáciles o sangrados, relacionados con trombocitopenia (bajo recuento de plaquetas) secundaria al fallo medular^{3,7}.

Además, una proporción significativa de pacientes desarrolla insuficiencia renal crónica, consecuencia de la hemosiderosis renal (acumulación de hierro en los riñones) y de los episodios trombóticos recurrentes^{3,7}.

La HPN puede manifestarse también en crisis hemolíticas agudas, episodios en los que la destrucción de glóbulos rojos se acelera bruscamente. Estas crisis suelen desencadenarse por infecciones, intervenciones quirúrgicas, vacunaciones, menstruación o la exposición a ciertos antibióticos³. Durante estos periodos, los síntomas se intensifican de forma notable y pueden requerir atención médica urgente^{3,23}.

Con el conocimiento de los síntomas y las complicaciones más frecuentes, el siguiente paso es establecer una clasificación clínica que permita estratificar a los pacientes según la gravedad de su enfermedad y orientar las decisiones terapéuticas de forma más precisa.

1.4

Clasificación clínica

La HPN puede manifestarse de formas muy distintas entre los pacientes, lo que refleja tanto la variabilidad en el tamaño del clon celular afectado —es decir, la proporción de células sanguíneas que carecen de proteínas ancladas mediante GPI— como el grado de insuficiencia medular asociado^{3,24}.

El International *PNH Interest Group* (IPIG) estableció una clasificación que divide la HPN en tres categorías principales con el objetivo de estandarizar la terminología, facilitar la estratificación de pacientes y orientar las decisiones terapéuticas²⁵.

HPN clásica

La HPN clásica se caracteriza por la presencia de eventos hemolíticos o trombóticos sin evidencia de fallo medular²⁴. En estos pacientes, los análisis de sangre muestran una anemia hemolítica acompañada de:

- Aumento del recuento de reticulocitos (glóbulos rojos inmaduros que reflejan la respuesta de la médula ósea).
- Elevación de lactato deshidrogenasa (LDH) y bilirrubina indirecta, marcadores de hemólisis.
- Descenso de la haptoglobina, una proteína que se consume cuando la hemoglobina se libera al plasma^{25,26}.

La citometría de flujo revela clones de gran tamaño, generalmente con más del 50% de granulocitos (un tipo de glóbulo blanco) deficientes en GPI^{6,27}. En el estudio de médula ósea, suele observarse hiperplasia —aumento de la producción de glóbulos rojos— con una morfología normal o casi normal, sin alteraciones genéticas relevantes²⁵.

HPN asociada a fallo medular

En esta forma los pacientes presentan signos de hemólisis junto con un síndrome de fallo medular actual o previo, como anemia aplásica o síndrome mielodisplásico²⁴. El tamaño del clon afectado suele ser menor a 50%, aunque puede variar considerablemente según el caso^{6,27}.

Estos pacientes tienden a mostrar pancitopenia —una disminución simultánea de glóbulos rojos, blancos y plaquetas— de intensidad variable, junto con una médula ósea hipocelular (menos activa) y un recuento de reticulocitos inapropiadamente bajo para el grado de anemia^{25,26}.

Un aspecto clínicamente relevante es que la presencia de clones GPI-deficientes en este contexto suele predecir una mejor respuesta al tratamiento inmunosupresor, especialmente en pacientes con anemia aplásica²⁴.

HPN subclínica

La HPN subclínica se define por la ausencia de evidencia clínica o analítica de hemólisis intravascular²⁴. En estos casos, la enfermedad solo se detecta gracias a la citometría de flujo de alta sensibilidad, que identifica pequeñas clonas (menos del 10% de granulocitos afectados)^{6,27}.

Esta forma se observa frecuentemente en asociación con síndromes de insuficiencia medular, como anemia aplásica y síndromes mielodisplásicos de bajo riesgo^{24,25}. Aunque puede parecer clínicamente poco relevante, la detección de estos clones pequeños tiene implicaciones pronósticas positivas, ya que suele asociarse con mejor respuesta al tratamiento inmunosupresor y menor progresión de la enfermedad²⁵⁻²⁷.

Dinámica y relevancia pronóstica

Es importante destacar que esta

clasificación es dinámica. Un mismo paciente puede cambiar de categoría con el tiempo, dependiendo del tamaño del clon afectado y del grado de hemólisis que presente²³⁻²⁵. De hecho, el riesgo trombótico —una de las complicaciones más graves de la HPN— se relaciona directamente con el porcentaje de granulocitos deficientes en GPI: a mayor tamaño del clon, mayor probabilidad de eventos trombóticos^{26,27}. Por ello, se recomienda una monitorización periódica mediante citometría de flujo, que permite evaluar la evolución del clon y ajustar el manejo clínico de forma individualizada^{26,27}.

Comprender esta clasificación clínica es esencial para valorar el pronóstico de los pacientes y seleccionar la estrategia terapéutica más adecuada. Una vez definidas las categorías y su relevancia, el siguiente paso consiste en revisar las opciones de tratamiento disponibles y los avances recientes en la terapéutica de la HPN.

1.5

Tratamiento actual

El tratamiento de la HPN ha avanzado significativamente en las últimas dos décadas, gracias a terapias dirigidas contra el **sistema del complemento**³. Antes de la introducción de estas terapias, la HPN se asociaba a una elevada mortalidad y a una necesidad frecuente de transfusiones sanguíneas; actualmente, la expectativa y la calidad de vida de los pacientes han mejorado de forma notable.

El objetivo principal del tratamiento es controlar la hemólisis intravascular y extravascular, reducir las complicaciones trombóticas y mejorar los niveles de hemoglobina para optimizar la oxigenación tisular y disminuir la necesidad de transfusiones²⁸⁻³¹. Las terapias actuales han demostrado una eficacia sostenida en estos aspectos, con un perfil de seguridad adecuado y un impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes.

En los últimos años, se han desarrollado alternativas terapéuticas innovadoras que permiten una administración menos frecuente y vías más cómodas, lo que ha favorecido la adherencia al tratamiento y una atención más personalizada^{30,31}. El abordaje actual también contempla estrategias combinadas y el desarrollo de inhibidores orales del complemento, que amplían las opciones disponibles para el

control integral de la enfermedad³³⁻³⁶.

A pesar de estos avances, persisten retos importantes como la hemólisis residual, el riesgo trombótico en determinados perfiles de pacientes y los efectos adversos asociados al tratamiento, que requieren una monitorización médica continua³¹. En casos de fallo medular o enfermedad asociada grave, el trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos sigue siendo la única opción curativa, aunque reservada a pacientes seleccionados debido a sus riesgos potenciales^{24,26}.

En España, la estrategia terapéutica está regulada por el **Consenso Español para el Diagnóstico y Tratamiento de la HPN**: Actualización 2023, elaborado por la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y la Fundación Española de Hematología y Hemoterapia (FEHH)³². Este documento establece criterios homogéneos de diagnóstico, seguimiento y tratamiento, integrando las terapias biológicas disponibles en el Sistema Nacional de Salud y promoviendo la atención en centros de referencia con experiencia en enfermedades hematológicas poco frecuentes^{14,32}.

La experiencia acumulada en España, con registros clínicos de larga evolución, ha contribuido de manera significativa al conocimiento de la enfermedad y a la

validación de los tratamientos basados en la inhibición del complemento en la práctica clínica real¹⁵. No obstante, los pacientes continúan enfrentando desafíos relacionados con la adherencia

terapéutica, el impacto emocional de una enfermedad rara y la necesidad de garantizar el acceso equitativo a las nuevas terapias²³.

1.6 Modelo asistencial y necesidades no cubiertas

El **modelo asistencial** para la HPN debe basarse en un modelo integrado y multidisciplinar que garantice la continuidad de la atención, la coordinación entre los distintos niveles asistenciales y una atención personalizada según el perfil clínico, el riesgo y las comorbilidades de cada paciente^{26,32}.

La derivación temprana desde atención primaria a unidades especializadas de hematología resulta fundamental para lograr un diagnóstico precoz mediante citometría de flujo de alta sensibilidad, técnica que permite detectar poblaciones celulares deficientes en proteínas ancladas a GPI²⁰. Un diagnóstico temprano favorece el inicio inmediato de terapias dirigidas al control de la hemólisis y la prevención de complicaciones graves³⁵.

Una vez confirmado el diagnóstico, el paciente debería integrarse en un

programa de manejo coordinado, que incluya:

- Consulta periódica con el o la hematólogo/a para monitorizar el tamaño del clon de células afectadas y ajustar el tratamiento según la evolución clínica²⁷.
- Valoración nefrológica y cardiovascular, orientada a la detección precoz de daño renal y del riesgo trombótico, dos de las principales complicaciones de la HPN²⁴.
- Apoyo psicológico especializado, que ayude a abordar el impacto emocional derivado de una enfermedad crónica, el miedo a los episodios trombóticos y las limitaciones en la vida cotidiana¹⁸.
- Evaluación social y asesoramiento en recursos disponibles, como ayudas económicas o apoyo laboral y educativo, con el fin de reducir la carga

asistencial y mejorar la adherencia al tratamiento²².

- Acceso a servicios de rehabilitación y fisioterapia, para el manejo de síntomas persistentes como la fatiga o el dolor musculoesquelético²⁵.

Necesidades no cubiertas

A pesar de los avances en el diagnóstico y tratamiento de la HPN, persisten importantes desafíos en su manejo. Entre estos destacan el **retraso en el diagnóstico** debido a la variabilidad clínica y un conocimiento limitado en atención primaria, lo que genera inequidades regionales¹⁵. En estudios recientes, la mediana de tiempo transcurrido desde el diagnóstico inicial de HPN hasta el inicio del tratamiento específico ha sido considerable, rondando los 6 a 10 años en la mayoría de los pacientes, lo que refleja tanto el tiempo de evolución de la enfermedad como el acceso heterogéneo a opciones terapéuticas innovadoras³⁰.

Así mismo, hay **déficits en el apoyo psicosocial** y una **integración insuficiente de la atención primaria**, aspectos clave para un abordaje integral^{18,21}. La formación específica para profesionales no especialistas y las limitaciones en el seguimiento a largo plazo constituyen áreas de mejora^{24, 26}. Por último, la escasez de herramientas de autocuidado digitales limita la capacidad de los pacientes para gestionar activamente su enfermedad³⁶.

Para superar estas necesidades se requiere un modelo asistencial centrado en el paciente, que potencie la coordinación multidisciplinar, la equidad en el acceso terapéutico y el uso de tecnologías que faciliten una atención continua y personalizada. Este enfoque es esencial para mejorar tanto los resultados clínicos como la calidad de vida a largo plazo, considerando los aspectos médicos y psicosociales inherentes de la HPN.

1.7

Impacto y necesidades de los pacientes

La HPN afecta considerablemente la calidad de vida de los pacientes, tanto por síntomas físicos persistentes como la fatiga, dolor y hemoglobinuria, como por el impacto emocional y social que conlleva vivir con una enfermedad crónica, rara y de pronóstico incierto^{18,36,37}. Los pacientes experimentan estrés, ansiedad y miedo debido a la incertidumbre sobre la evolución de la enfermedad y los riesgos de complicaciones como la trombosis¹⁷.

Más allá del tratamiento farmacológico, las necesidades prioritarias identificadas por los pacientes incluyen:

- Un **apoyo psicosocial estructurado**, que facilite acceso regular a psicología clínica y grupos de apoyo, tanto presenciales como virtuales³².
- **Programas educativos personalizados** que promuevan el autocuidado, la nutrición equilibrada, el ejercicio adaptado y el reconocimiento temprano de signos de alarma³².

- **Herramientas digitales que permitan el autocontrol**, como el registro de síntomas, recordatorios de medicación y comunicación directa con el equipo sanitario³⁷.

En cuanto a expectativas terapéuticas, los pacientes valoran especialmente las opciones que reduzcan la frecuencia de hospitalizaciones y posibiliten mantener una vida cotidiana activa y predecible, así como vías de administración cómodas que favorezcan la adherencia^{17,30}. También es fundamental garantizar acceso equitativo a las terapias innovadoras, superando barreras geográficas y administrativas³¹.

Este enfoque centrado en el paciente y su calidad de vida subraya la importancia de fomentar investigaciones que integren su perspectiva para un manejo clínico más integral y efectivo, y para orientar políticas sanitarias de manera acorde.

1.8 Justificación de la investigación



La HPN es una enfermedad rara que afecta profundamente la salud física, emocional y social de quienes la padecen. Aunque se ha avanzado en tratamientos farmacológicos que mejoran la supervivencia y calidad de vida, persisten importantes retos en el diagnóstico precoz, el acceso equitativo a terapias, el apoyo psicosocial y la coordinación asistencial.

Los procesos actuales de atención presentan demoras, desconexiones entre niveles y falta de recursos integrales que

aborden las múltiples dimensiones que implica la enfermedad. La experiencia directa de los pacientes revela necesidades no cubiertas en cuanto a información, seguimiento personalizado, soporte emocional y estrategias para la autogestión.

Esta investigación se justifica por la necesidad de aportar una visión integral y multidisciplinar del proceso asistencial biopsicosocial en pacientes con HPN, para identificar barreras y oportunidades de mejora.



2

Objetivos

El objetivo general de la investigación es describir la situación actual y oportunidades de mejora, desde un punto de vista multidisciplinar e integral, para el tratamiento de pacientes con HPN, que repercuta en una mejora del impacto emocional.

Con el propósito de alcanzar este objetivo general, se han planteado los siguientes objetivos específicos:

- Describir el *patient journey* físico, emocional y social de los pacientes

Identificar las necesidades de los pacientes en todo el proceso de tratamiento y seguimiento de la enfermedad

- Conocer el impacto en la calidad de vida de los pacientes
- Concretar las expectativas de los pacientes en relación con la calidad de vida
- Definir recomendaciones estratégicas encaminadas a mejorar la calidad de vida



3

Metodología

Con el fin de alcanzar los objetivos definidos, se llevó a cabo una investigación con un enfoque mixto, de carácter descriptivo y exploratorio, orientada a analizar de forma integral las experiencias, percepciones y necesidades de las

personas con HPN. La investigación se estructuró en distintas fases complementarias, cuyos procedimientos específicos se detallan a continuación.

3.1 Comité científico

La investigación contó con la participación de un comité científico compuesto por especialistas en hematología, pacientes y representante de la Asociación HPN España (Tabla 1). El comité garantizó la consistencia metodológica y la relevancia clínica del proyecto. Su participación se

dio en todas las fases, interviniendo en la definición de variables clave, diseño y validación del cuestionario, revisión e interpretación de los resultados, y definición de propuestas orientadas a la mejora del abordaje de la HPN en España.

Miembro	Perfil
Jordi Cruz Villalba	Fundador y representante. Asociación HPN España
Dr. David Benítez Pastor	Facultativo Especialista en Hematología. Hospital Universitari Vall d'Hebron
Dra. Silvia de la Iglesia Iñigo	Facultativo Especialista en Hematología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín
Carolina Martín Martín	Técnica Gestión. Asociación HPN España
Adriana Reyes Ronquillo	Presidenta Asociación HPN España

Tabla 1. Miembros del Comité Científico

3.2 Diseño de la investigación

Se desarrolló una investigación de mercado primaria, específica, inductiva, transversal y descriptiva, de ámbito nacional, centrada en personas residentes en España diagnosticadas de HPN. Se adoptó un enfoque metodológico mixto, combinando análisis cualitativo

y cuantitativo, lo que permitió explorar en profundidad las experiencias y percepciones de los pacientes, al tiempo que se obtenían datos descriptivos de mayor alcance, proporcionando una evaluación integral y contextualizada del fenómeno estudiado.

3.2.1 Enfoque cualitativo

La fase cualitativa tuvo como objetivo explorar de manera profunda la situación actual, percepciones, impacto y expectativas de los pacientes en todo el proceso asistencial y en su calidad de vida. Para ello, se combinaron tres métodos complementarios: revisión bibliográfica sistemática, entrevistas en profundidad y *advisory board*.

Revisión bibliográfica

Se realizó una revisión bibliográfica sistemática para identificar la evidencia científica existente sobre los aspectos fisiopatológicos, diagnósticos, terapéuticos y psicosociales de la HPN, así como sobre la evolución natural de la enfermedad, la calidad de vida relacionada con la salud, y los

factores que influyen en la adherencia y persistencia terapéutica. La búsqueda se llevó a cabo en las bases de datos PubMed, IBECS y SciELO, complementada con literatura procedente de guías y consensos de la SEHH y de organizaciones internacionales reconocidas en el ámbito de la hematología.

Se emplearon combinaciones de términos MeSH y palabras clave como:

“paroxysmal nocturnal hemoglobinuria” AND (“pathophysiology” OR “etiology” OR “complement-mediated hemolysis”) AND (“diagnosis” OR “flow cytometry” OR “GPI-deficient cells”) AND (“treatment” OR “management” OR “complement inhibitors” OR “eculizumab” OR “ravulizumab” OR “pegcetacoplan” OR “iptacopan”) AND (“quality of life” OR “patient-reported outcomes” OR “disease burden” OR “adherence”) AND (“registry” OR “epidemiology” OR “real-world evidence”). Asimismo, se incluyeron términos afines a los objetivos propuestos para ampliar la cobertura de las temáticas relativas a HPN y sus síndromes asociados.

Se aplicaron filtros de idioma inglés y español, artículos publicados entre 1995 y 2025, y estudios centrados en población adulta con diagnóstico confirmado de HPN, evaluando tanto la forma clásica como las variantes sobrepuestas con anemia aplásica. Los títulos y resúmenes se seleccionaron de acuerdo con criterios de inclusión predefinidos —relevancia clínica, rigor metodológico y aplicabilidad a la práctica asistencial— y los textos completos fueron revisados para extraer información relevante sobre fisiopatología, diagnóstico, epidemiología, manifestaciones clínicas, nuevas terapias basadas en la inhibición del complemento, así como sobre el impacto psicosocial y la experiencia del paciente.

La síntesis final de la evidencia incorpora revisiones internacionales de referencia (*Nature Reviews Disease Primers*, *Blood*, *New England Journal of Medicine*, *European Journal of Haematology*), consensos europeos y nacionales, y resultados recientes de ensayos clínicos y registros internacionales (International PNH Registry). Esta metodología permitió

reunir una visión integral y actualizada del proceso asistencial en HPN y de las oportunidades de mejora en su abordaje multidimensional.

Entrevistas en profundidad

Con el objetivo de profundizar en el panorama de la HPN en España, se realizaron cuatro entrevistas en profundidad online con los miembros del Comité Científico, entre los meses de noviembre y diciembre de 2023. Durante la entrevista se preguntó sobre la opinión de los entrevistados sobre la atención sanitaria de la HPN y en concreto, el circuito asistencial y sus desafíos, las necesidades que expresan los pacientes y profesionales sanitarios, las posibles mejoras en el tratamiento y seguimiento de esta enfermedad y el impacto en la calidad de vida.

Advisory board con pacientes

Se llevó a cabo un *advisory board* online con personas diagnosticadas de HPN, reclutadas a través de la Asociación HPN España. El *advisory* tuvo lugar en febrero de 2024 con la participación de 7 pacientes. El perfil sociodemográfico y clínico de las participantes se presenta en la Tabla 2.

N	Sexo	Edad (años)	Tiempo hasta diagnóstico	Diagnóstico HPN (año)	Comunidad autónoma
1	H	51	9 años	2004	Canarias
2	M	51	9 meses	2017	Islas Baleares
3	M	33	22 meses	2021	Cataluña
4	H	56	10 meses	2021	Comunidad Valenciana
5	H	60	3 meses	2008	La Rioja
6	M	52	2 años	2005	Comunidad de Madrid
7	M	48	6 años	2008	Castilla-La Mancha

Tabla 2. Características sociodemográficas y clínicas de los participantes en el *advisory board*

El guion se diseñó a partir de una revisión bibliográfica sistemática y el *advisory board*, que tuvo una duración de dos horas, se centró en la discusión sobre aspectos relacionados con la experiencia del paciente en el proceso asistencial, sus necesidades y expectativas y el impacto que la enfermedad provoca en su calidad de vida. Además, los participantes pudieron concretar propuestas de mejora del abordaje de la enfermedad desde su perspectiva.

Advisory board multidisciplinar

Con el objetivo general de concretar propuestas de acción para la mejora del abordaje de la HPN, se llevó a cabo un *focus group* online el 22 de septiembre de 2025 a través de la plataforma Microsoft Teams, con una duración de 2 horas y 30 minutos.

Participaron un total de ocho personas (Tabla 3). Los participantes fueron seleccionados por su experiencia y conocimiento desde diferentes disciplinas y perspectivas, así como por su vivencia directa de la enfermedad.

Nombre y apellidos	Perfil
Yolanda Navarro Echevarría	Paciente
Mª Teresa Martí García	Trabajadora social. Asociación HPN España
Verónica Rodríguez Rodríguez	Psicóloga. Asociación HPN España
María Alcalde Rodrigo	Farmacéutica hospitalaria. Instituto Catalán de Oncología- Badalona
Javier Blasco	Coordinador del Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía.
Nuria González Álvarez	Hematóloga. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
María Angelina Lemes Castellano	Hematóloga. Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín
Cristina Moreno García	Enfermera. Hospital Clínic Barcelona

Tabla 3. Participantes en el *advisory board* multidisciplinar

3.2.2

Enfoque cuantitativo

La fase cuantitativa de la investigación se basó en la recopilación transversal de datos estructurados mediante un cuestionario tipo encuesta de opinión, diseñado para evaluar la experiencia y percepción de las personas con HPN en España.

Cuestionario

El instrumento de recogida de información consistió en un cuestionario de opinión online, estructurado, codificado y autocompletado, compuesto por 55 preguntas cerradas (ver Anexo III). Se evaluaron seis dimensiones principales: (1) características sociodemográficas; (2) perfil clínico; (3) prediagnóstico y diagnóstico; (4) tratamiento farmacológico y signos/síntomas asociados; (5) seguimiento y comunicación médico-paciente; (6) calidad de vida.

Se incluyeron participantes mayores de 18 años, residentes en España, con diagnóstico de HPN.

La recopilación de información fue completamente voluntaria y anónima, realizándose a través del cuestionario online, cuya duración estimada de cumplimentación fue de aproximadamente 30 minutos. Los participantes pudieron acceder al cuestionario desde cualquier dispositivo con conexión a Internet, incluyendo ordenador, teléfono inteligente (*smartphone*) o tableta.

El reclutamiento se llevó a cabo mediante muestreo no probabilístico por conveniencia, utilizando canales de difusión digitales de la Asociación

HPN España, así como a través de hematólogos especialistas en HPN. Se diseñó un folleto en formato impreso o digital con la información y el enlace al cuestionario.

Nada más acceder en la plataforma online, de manera individual, a las personas encuestadas se le mostró la información recogida en la Hoja de Información al Paciente de acuerdo con la normativa del Reglamento General de Protección de Datos (RGPD). Asimismo, las personas participantes debieron leer y aceptar la política de privacidad y declaración de seguridad de SurveyMonkey antes de completar el cuestionario asignado.

El período de recogida de datos se mantuvo abierto entre el 13 de noviembre de 2024 y 8 de abril de 2025.

Número estimado de participantes

Dado que la HPN es una enfermedad rara, el número de casos potenciales estaba limitado de antemano. Por este motivo, la pregunta de interés no se centró en determinar el tamaño muestral necesario, sino en estimar la potencia del estudio.

Se planteó reclutar un máximo de 100

pacientes con diagnóstico de HPN durante el periodo del estudio, considerando posibles reposiciones derivadas de datos faltantes o encuestas incompletas. Según la literatura disponible, se preveía que el impacto en la calidad de vida estuviera presente en aproximadamente el 67% de los casos, estimándose una potencia estadística del 91,5% con un nivel de significación del 5% (contraste bilateral) para detectar dicho efecto.

Finalmente, se obtuvo una muestra total de **44 pacientes** que completaron íntegramente la encuesta y cumplieron los criterios de selección establecidos. Aunque el tamaño de la muestra fue inferior al inicialmente previsto, este número representa una proporción relevante dentro de la población estimada con HPN en el ámbito del estudio, y permite realizar un análisis descriptivo y exploratorio robusto. No obstante, los resultados deben interpretarse con cautela, dado que el menor tamaño muestral puede afectar parcialmente la potencia estadística inicialmente estimada.

Gestión de datos

El diseño, seguimiento y recopilación de datos se llevó a cabo a través de la plataforma de creación de cuestionarios online SurveyMonkey, desactivando el registro de *Internet Protocol* (IP), para

asegurar que la dirección IP desde donde se conecta la persona participante no quedase registrada como metadato de las respuestas de la encuesta. Esta medida se suma al proceso de anonimización, que se realizó mediante la eliminación o enmascaramiento de las variables de identificación, con el fin de que la identidad personal del participante quede completamente oculta durante el proceso de investigación.

Tras la finalización del trabajo de campo, se procedió a exportar las bases de datos a través de la plataforma online SurveyMonkey garantizando la no manipulación de la información de manera posterior.

Las distintas bases de datos fueron protegidas mediante contraseña y guardadas bajo custodia.

3.3

Análisis de datos

El análisis de los datos se realizó de acuerdo con la naturaleza mixta de la investigación, combinando procedimientos estadísticos descriptivos y técnicas de análisis cualitativo, con el objetivo de ofrecer una visión integral del fenómeno estudiado.

El análisis de la información cualitativa se llevó a cabo siguiendo un enfoque de análisis temático – categorial, orientado a identificar, organizar e interpretar patrones de significado relevantes en los discursos de las personas participantes.

Las grabaciones y transcripciones de las entrevistas y de los *advisory board* fueron revisadas de manera exhaustiva y codificadas de forma inductiva por el equipo investigador, empleando un proceso iterativo que combinó lectura en profundidad, segmentación del texto y categorización progresiva de los contenidos. Posteriormente, las categorías emergentes fueron agrupadas en dimensiones analíticas más amplias, que permitieron articular la interpretación de los hallazgos en relación con los objetivos de la investigación.

Para los datos obtenidos a través del

cuestionario, se efectuó un análisis estadístico descriptivo univariante de todas las variables incluidas en el cuestionario.

Las variables cuantitativas se utilizaron los estadísticos de media, desviación estándar (DE), mínimo (0%), cuartil inferior (25%), mediana (50%), cuartil superior (75%), máximo (100 %) y rango intercuartílico (IQR), mientras que las variables categóricas se describieron mediante frecuencias y porcentajes. En ambos casos se especificará el número de observaciones válidas (N) y de datos perdidos.

En las variables cuantitativas se realizaron pruebas de normalidad para comprobar que la muestra sigue una distribución normal. Las variables que seguían este tipo de distribución se describieron mediante índices basados en momentos: media y DE. En cambio, aquellas variables que presentan asimetría se describieron mediante índices basados en ordenaciones: mediana y IQR.

Para llevar a cabo el análisis estadístico, se utilizó el software estadístico IBM SPSS *Statistics* v.25 (Windows).

3.4



Limitaciones metodológicas

Una limitación de la investigación de mercado primaria a tener en cuenta es el sesgo del entrevistador, donde el paciente puede no comprender bien alguno de los conceptos o preguntas de la encuesta y contestar una respuesta distinta de lo que realmente percibe. Para poder contrarrestar estos posibles resultados, la encuesta incluyó una definición detallada los conceptos y el formato de introducción de la información para evitar posibles errores. El folleto que se remitió a los potenciales participantes incluía los datos de contacto para solventar cualquier tipo de duda o pregunta.

Además, siempre se debe tener en cuenta el sesgo de recuerdo o memoria que puede presentar el paciente, al responder preguntas referentes a información retrospectiva, sin olvidar que el paciente presenta una enfermedad y tiene, por tanto, un mayor estímulo para recordar que un participante sin la patología, constituyendo una mejor calidad de la información.

Se podría tener en cuenta una limitación técnica a través de la plataforma SurveyMonkey, pero a través de la configuración es posible reducir la probabilidad de las posibles respuestas múltiples de los participantes procedentes

de centros hospitalarios y de la asociación de pacientes, restringiendo la respuesta a un mismo dispositivo y navegador web. Podía existir la posibilidad de que algunos pacientes accedan a Internet a través de diferentes dispositivos. Sin embargo, aunque existe el riesgo de duplicidad, este es bajo.

Finalmente, el presente estudio recoge la información a partir de la percepción de la población objetivo mediante muestreo no probabilístico por conveniencia, combinando la difusión a través de especialistas en hematología con amplia experiencia en la enfermedad objetivo de estudio, como a través de la entidad de pacientes. Al realizar este tipo de muestreo, es probable que la muestra resultante esté sesgada hacia individuos que tienen acceso a recursos digitales, están afiliados o tienen interés en la asociación de pacientes, y están motivados para participar. Esto se aleja de los métodos de selección probabilística, donde cada miembro de la población tiene una probabilidad conocida y no cero de ser seleccionado, limitando extrapolar los resultados a toda la población de pacientes. Los resultados obtenidos a través de este tipo de muestreo deben ser interpretados con cautela.

3.5

Consideraciones éticas de la investigación

La presente investigación de mercado se realizó en estricto cumplimiento de los principios éticos y códigos de conducta aplicables. Se realizó de acuerdo con los principios básicos del código de Buenas Prácticas de la Industria Farmacéutica³⁸, los códigos de conducta internacionales ICC/ESOMAR³⁹ y European Pharmaceutical Market Research Association (EphMRA)⁴⁰, el código de la Asociación Española de Estudios de Mercado, Marketing y Opinión (AEDEMO)⁴¹ y de acuerdo con los principios básicos de protección de derechos y dignidad del ser humano, tal como consta en la Declaración de Helsinki (*64ª Asamblea General, Fortaleza, Brasil, octubre 2013*)⁴², las directrices nacionales y según la normativa vigente en el momento del diseño y previo al inicio del trabajo de campo.

La fase cuantitativa contó con la aprobación del Comité de Ética de la Investigación/Comité de Ética de la investigación con medicamentos (CEIm) de Las Palmas. Por su parte, la fase cualitativa (*advisory board* y entrevistas) no requirió aprobación

formal por un CEIm al no implicar procedimientos clínicos ni la recopilación de datos sensibles; sin embargo, todas las personas participantes firmaron un consentimiento informado, en el que se detallaron los objetivos, la voluntariedad de la participación, la duración de las sesiones y la posibilidad de realizar las mismas mediante videoconferencia con grabación para asegurar la precisión de la documentación. Además, se informó a las participantes de que cualquier acontecimiento adverso o situación especial relacionada con medicamentos podría notificarse a farmacovigilancia.

Toda la investigación se realizará en conformidad con el Reglamento (UE) 2016/679, RGPD, y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, sobre la Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales (LOPDGDD)⁴³ y el RGPD del Parlamento Europeo y del Consejo⁴⁴. Todos los datos fueron tratados de manera anónima y agregada, preservando en todo momento la identidad de las encuestadas y de las participantes en las sesiones.



4

Resultados

4.1

Resultados de la encuesta a pacientes

4.1.1

Características sociodemográficas y clínicas de la muestra

La muestra del estudio estuvo compuesta por 44 personas con diagnóstico de HPN que completaron el cuestionario.

Edad y sexo

Los pacientes presentaron una media de 51,66 años (desviación estándar: 13,04), con una mediana de 53 años y un rango

comprendido entre los 20,50 y los 76,50 años. El sexo biológico se distribuyó de manera relativamente equilibrada, con 24 hombres (54,55%) y 20 mujeres (45,55%) (En cuanto a la información que los

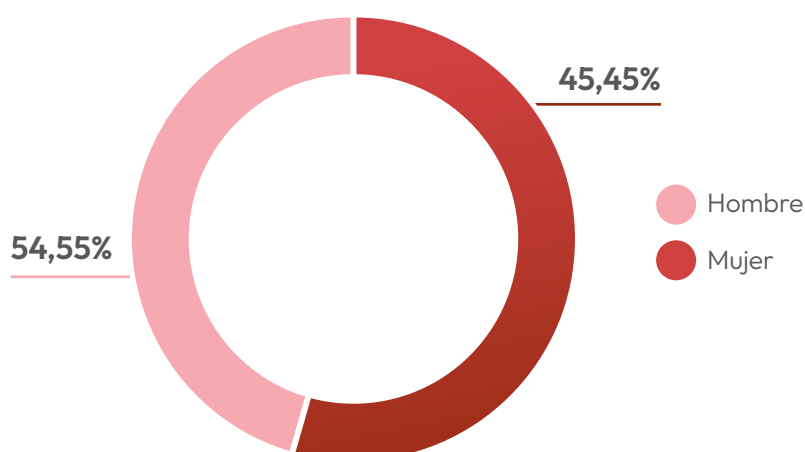


Figura 1. Distribución por sexo biológico de los pacientes con HPN incluidos en la muestra (N=44)

Nivel educativo

En relación con el nivel educativo, la muestra presentó un perfil formativo diverso: el grupo más numeroso correspondió a quienes habían **completado estudios universitarios o equivalentes (12 casos; 27,27%)**, seguido

de enseñanzas profesionales de grado medio (9 casos; 20,45%) y de grado superior (7 casos; 15,91%) (Figura 2). Un 13,64% contaba con másteres o estudios superiores, mientras que los niveles más básicos (primaria o secundaria) representaron proporciones menores.

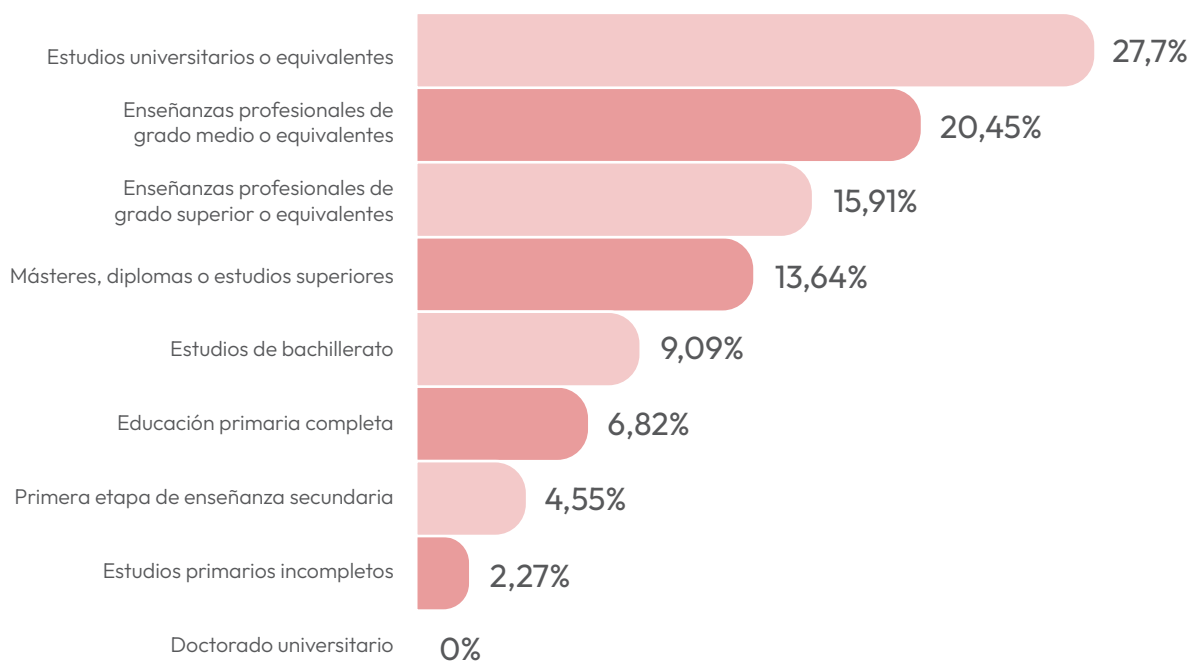


Figura 2. Nivel educativo alcanzado por los pacientes con HPN (N=44)

Participación en asociaciones de pacientes

Casi la mitad de los pacientes (**21 casos, 47,73%**) pertenece a alguna **asociación de pacientes con enfermedades hematológicas**, un indicador positivo del grado de implicación social y búsqueda de apoyo colectivo (Figura 3).

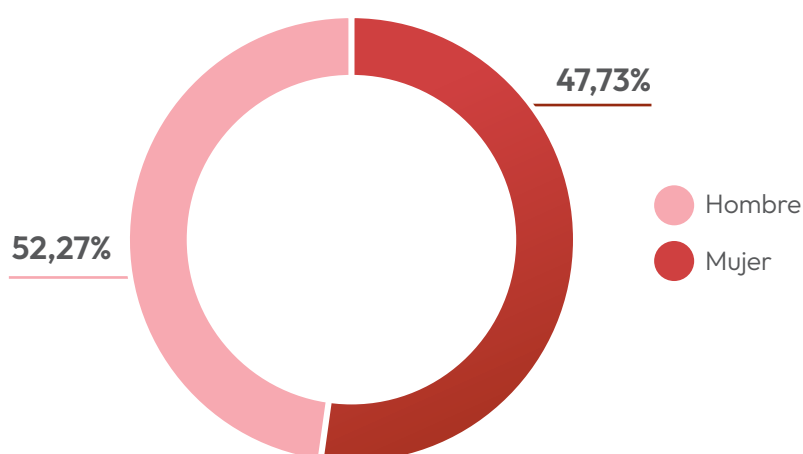
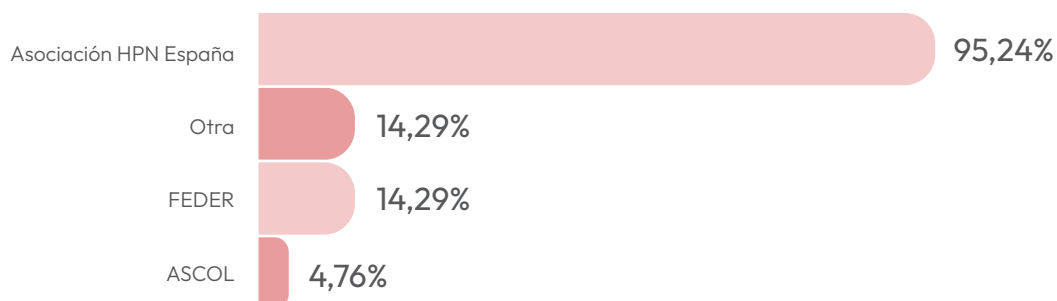


Figura 3. Participación en asociaciones de pacientes con enfermedades hematológicas en la muestra de HPN (N=44)(N=44)

Entre los socios, la Asociación HPN España constituyó el grupo claramente predominante, agrupando a 20 de los 21 socios (74,07% del total de miembros y 95,24% del total de pacientes

asociados). Otras entidades como Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y asociaciones locales representaron proporciones menores (Figura 4).



Abreviaciones: ASCOL: Asociación Contra la Leucemia y Enfermedades de la Sangre; FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras; HPN: Hemoglobinuria Paroxística Nocturna.

Figura 4. Distribución de la afiliación a asociaciones de pacientes entre personas con HPN (N=21)

Tiempo desde el diagnóstico

La mediana del tiempo transcurrido desde el diagnóstico de HPN fue de **6,05 años**, y un IQR de 12,46 años sugieren que la mayoría de los pacientes lleva entre 3 y 15 años conviviendo con la enfermedad.

Tipo de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

Respecto al tipo de HPN, la mayoría de los encuestados fueron diagnosticados con la forma **clásica** de la enfermedad (**22 casos; 50,00%**), seguida por la HPN asociada a síndromes de **fallo medular** (**18 casos; 40,91%**). Cuatro personas (9,09%) no pudieron precisar su subtipo, mientras que no se registraron casos de HPN subclínica (Figura 5).

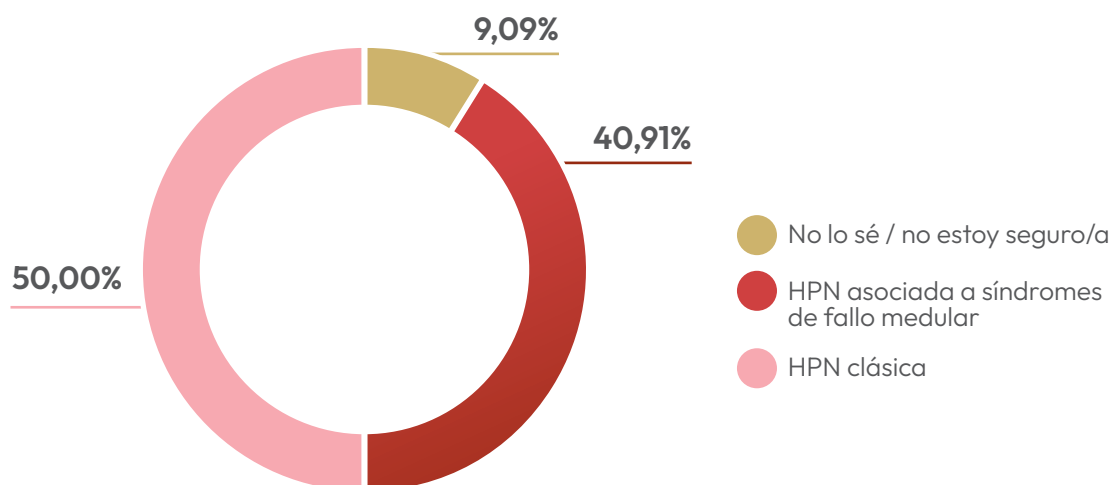


Figura 5. Distribución por tipo de HPN de los pacientes incluidos en la muestra (N=44)

Acceso al seguimiento hematológico

El acceso a la atención médica se evaluó mediante la distancia al hospital de referencia en hematología: **más de la mitad de los pacientes (24; 54,55%) residían a menos de 10 km del centro**, 10 (22,73%) entre 20 y 40 km, 7 (15,91%) a más de 40 km, y solo 3 (6,81%) vivían a una distancia intermedia de 10 a 20 km (Figura 6).

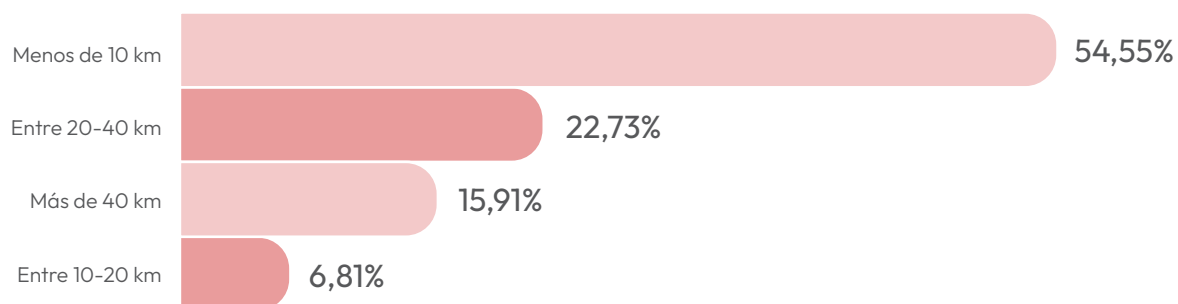


Figura 6. Distancia desde el domicilio a la consulta de hematología de referencia en pacientes con HPN (N=44)

El tipo de hospital de seguimiento también refleja una concentración asistencial en centros de alta complejidad: 38 pacientes (86,36%) reciben atención en grandes hospitales, mientras que 6 (13,64%) son seguidos en hospitales de área. No hubo casos atendidos en hospitales pequeños (Figura 7).

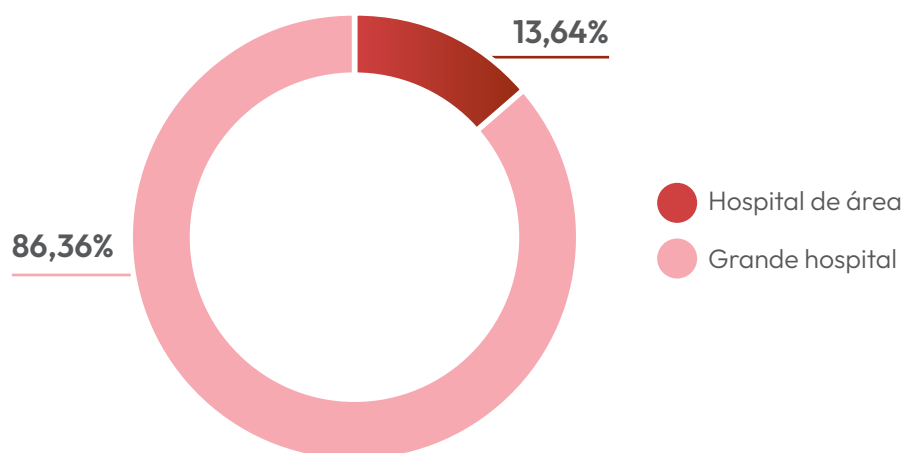


Figura 7. Tipo de hospital de referencia para el seguimiento de pacientes con HPN (N=44)

4.1.2

Circuito asistencial y relación con profesionales

La HPN es una enfermedad que requiere atención médica especializada, desde el diagnóstico hasta el manejo y seguimiento posterior. En este apartado se detallan las experiencias asistenciales, el acceso a servicios médicos y la calidad de la comunicación entre pacientes y profesionales sanitarios.

Etapa de diagnóstico

Uno de los aspectos más relevantes del circuito asistencial es el tiempo

transcurrido desde el inicio de síntomas o consultas hasta la confirmación diagnóstica. De los 44 pacientes encuestados, **la mayoría (30 personas; 68,18%) recibió el diagnóstico de HPN en menos de un año desde los primeros síntomas**, mientras que 8 personas (18,18%) tardaron entre 1 y 3 años, y 3 personas (6,82%) lo obtuvieron entre 3 y 5 años; otros 3 pacientes (6,82%) esperaron 5 años o más para una confirmación diagnóstica (Figura 8).

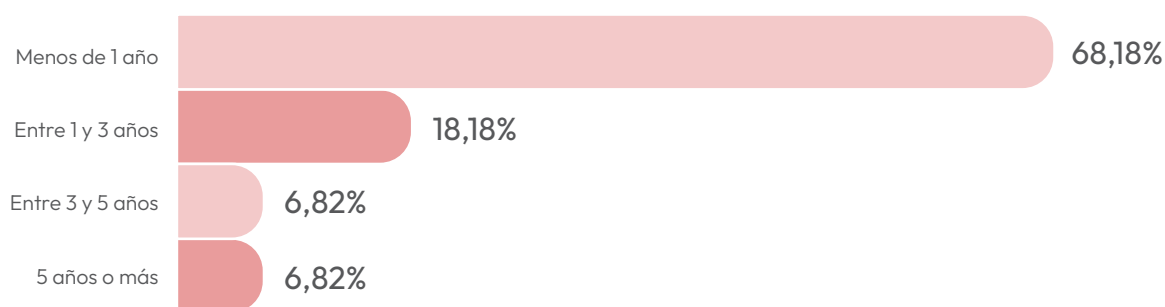


Figura 8. Distancia desde el domicilio a la consulta de hematología de referencia en pacientes con HPN (N=44)

El tiempo entre la primera consulta en atención primaria y la derivación a consultas externas hospitalarias de otros especialistas también fue variable. **18 personas (40,91%) fueron derivadas en menos de un mes**, mientras que 11

(25,00%) esperaron entre 1 y 3 meses, 8 (18,18%) entre 3 y 6 meses, 3 (6,82%) entre 6 meses y un año y otras 3 (6,82%) entre 1 y 2 años; solo 1 persona (2,27%) tuvo que esperar dos años o más (Figura 9).

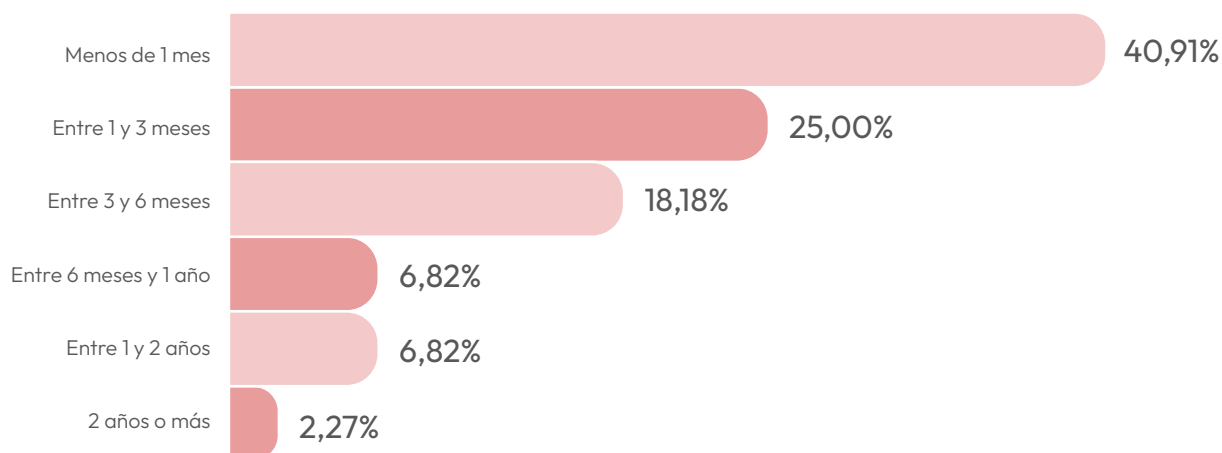


Figura 9. Tiempo transcurrido desde la atención en atención primaria hasta la derivación a consultas externas hospitalarias en pacientes con HPN (N=44)

Antes del diagnóstico definitivo, **los pacientes requirieron una mediana de 2,00 derivaciones entre especialistas** (IQR: 3,00), con un rango de 1 a 8 derivaciones (Tabla 1).

En relación con las crisis agudas previas

al diagnóstico, la mediana de atenciones médicas requeridas en el servicio de urgencias fue de 1,00 (IQR: 3,00), reflejando que la mayoría de los pacientes precisó entre 1 y 4 consultas de urgencias antes de recibir el diagnóstico definitivo (Tabla 1).

Indicador	Mediana	Rango mínimo	Rango máximo
Nº de derivaciones a especialistas antes de recibir un diagnóstico definitivo	2,00	1,00	8,00
Nº de atenciones médicas en urgencias por crisis agudas antes del diagnóstico	1,00	1,00	20,00

Tabla 4. Indicadores de circuitos asistenciales previos al diagnóstico de HPN: número de derivaciones a especialistas y atenciones en urgencias por crisis agudas

Apoyo médico y experiencia emocional en el momento del diagnóstico

En cuanto al tratamiento y apoyo recibido, **el 81,82% (36 pacientes) se sintió**

completamente apoyado por el equipo médico durante el proceso diagnóstico; 13,64% (6 pacientes) sintieron apoyo parcial y sólo 4,55% (2 pacientes) no experimentaron ese apoyo (Figura 10).

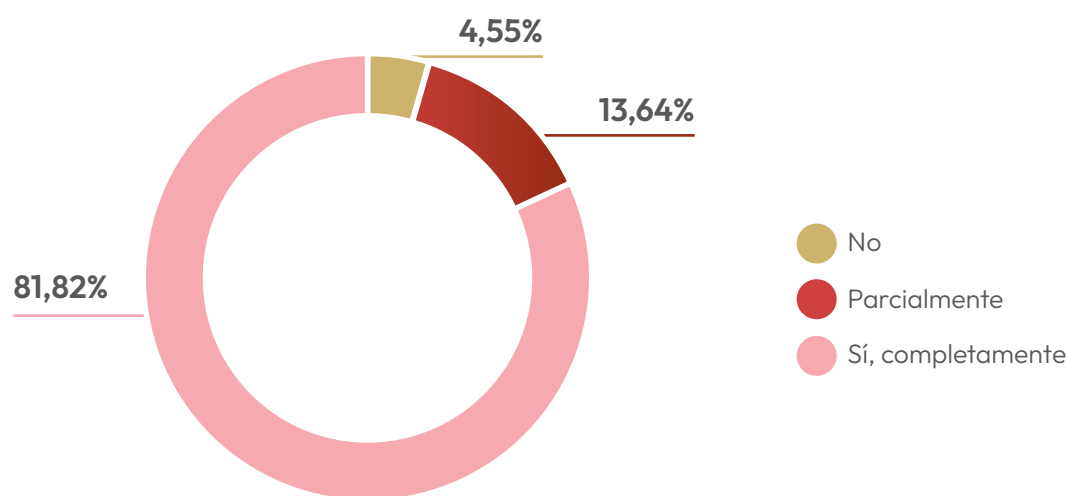
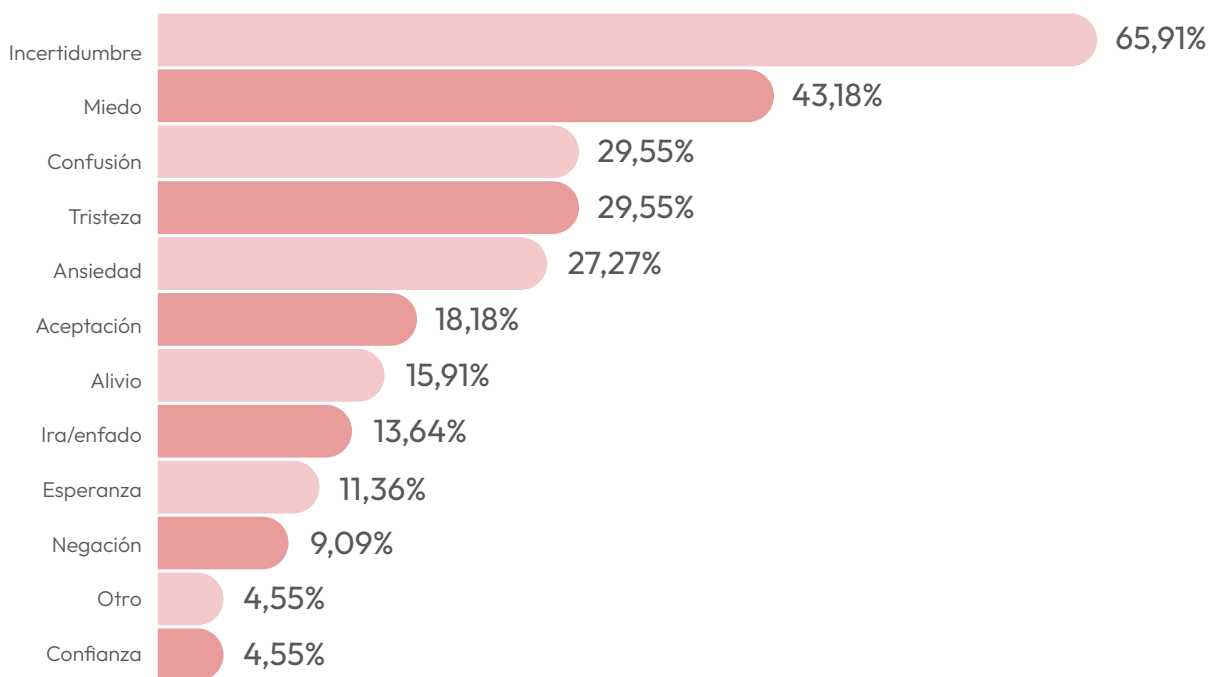


Figura 10. Percepción de apoyo médico recibido durante el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)

Al recibir el diagnóstico de HPN, los sentimientos de los pacientes fueron diversos. Los principales que se identificaron fueron **incertidumbre (29**

pacientes; 65,91%), miedo (19; 43,18%), tristeza y confusión (13 cada uno; 29,55%), alivio (7; 15,91%) y aceptación (8; 18,18%) (Figura 11).



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar varios sentimientos

Figura 11. Nivel educativo alcanzado por los pacientes con HPN (N=44)

El apoyo emocional provino principalmente de los familiares (41 personas; 93,18% durante el diagnóstico y 40; 90,91% tras el diagnóstico), amigos (28; 63,64% y 34; 77,27%

respectivamente), y compañeros del ámbito laboral o académico (18; 40,91% y 22; 50,00% respectivamente) (Figura 12, Figura 13).



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una fuente de apoyo

Figura 12. Fuentes de apoyo emocional durante el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una fuente de apoyo

Figura 13. Fuentes de apoyo emocional tras el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)

Sin embargo, el acceso a atención psicológica tras el diagnóstico fue limitado: solo el 15,91% (7 pacientes) accedió por la sanidad pública, el 6,82% (3) por asociaciones de pacientes, y apenas el 2,27% (1) por sanidad privada;

una **amplia mayoría (68,18%; 30 pacientes) no recibió ni se les ofreció apoyo psicológico**, lo que marca una oportunidad de mejora en el abordaje integral del paciente con HPN (Figura 14).

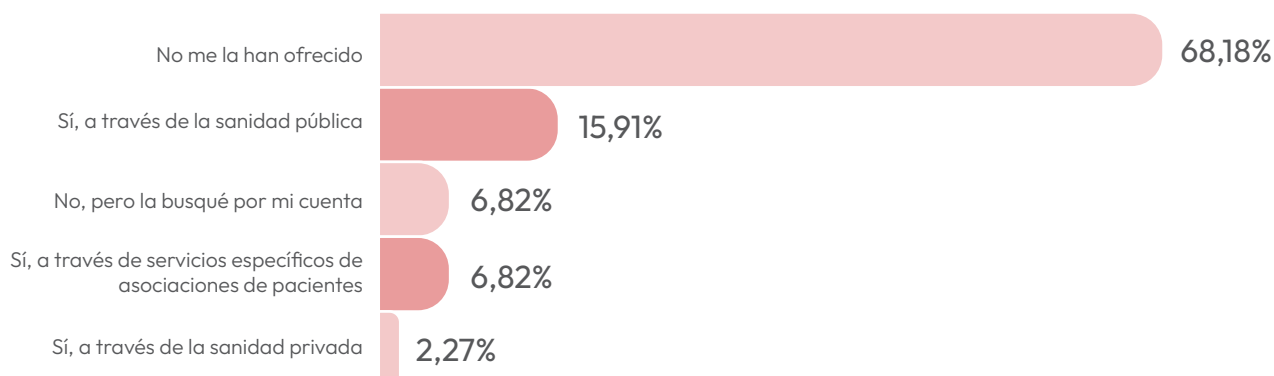


Figura 14. Acceso a atención psicológica tras el diagnóstico de HPN (N=44)

La información proporcionada durante el diagnóstico fue valorada de forma positiva por el 54,55% (24 pacientes), si

bien el 31,82% (14) desearía haber recibido más información, y un 4,55% (2) tuvo que buscarla por su cuenta (Figura 15).

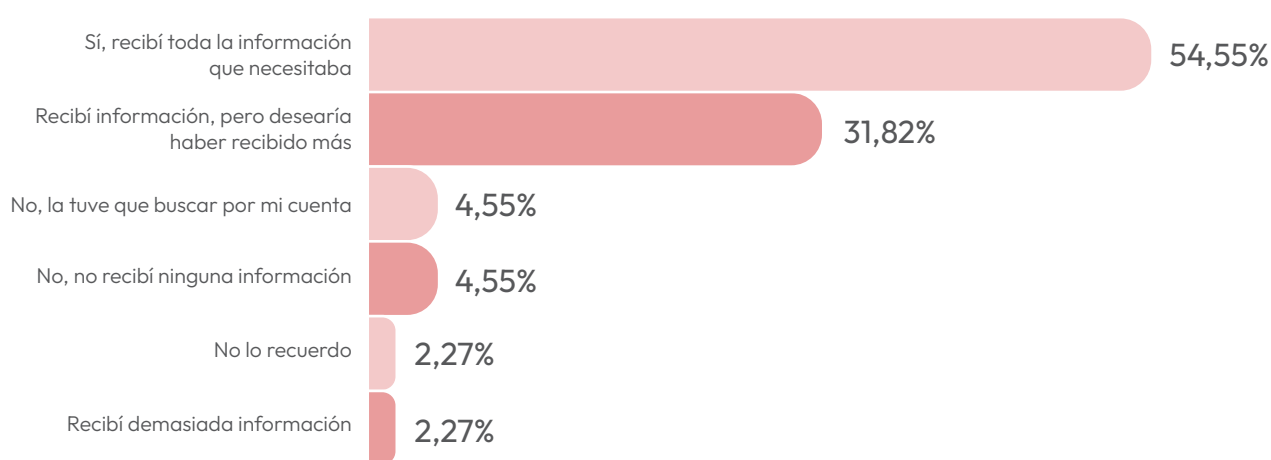
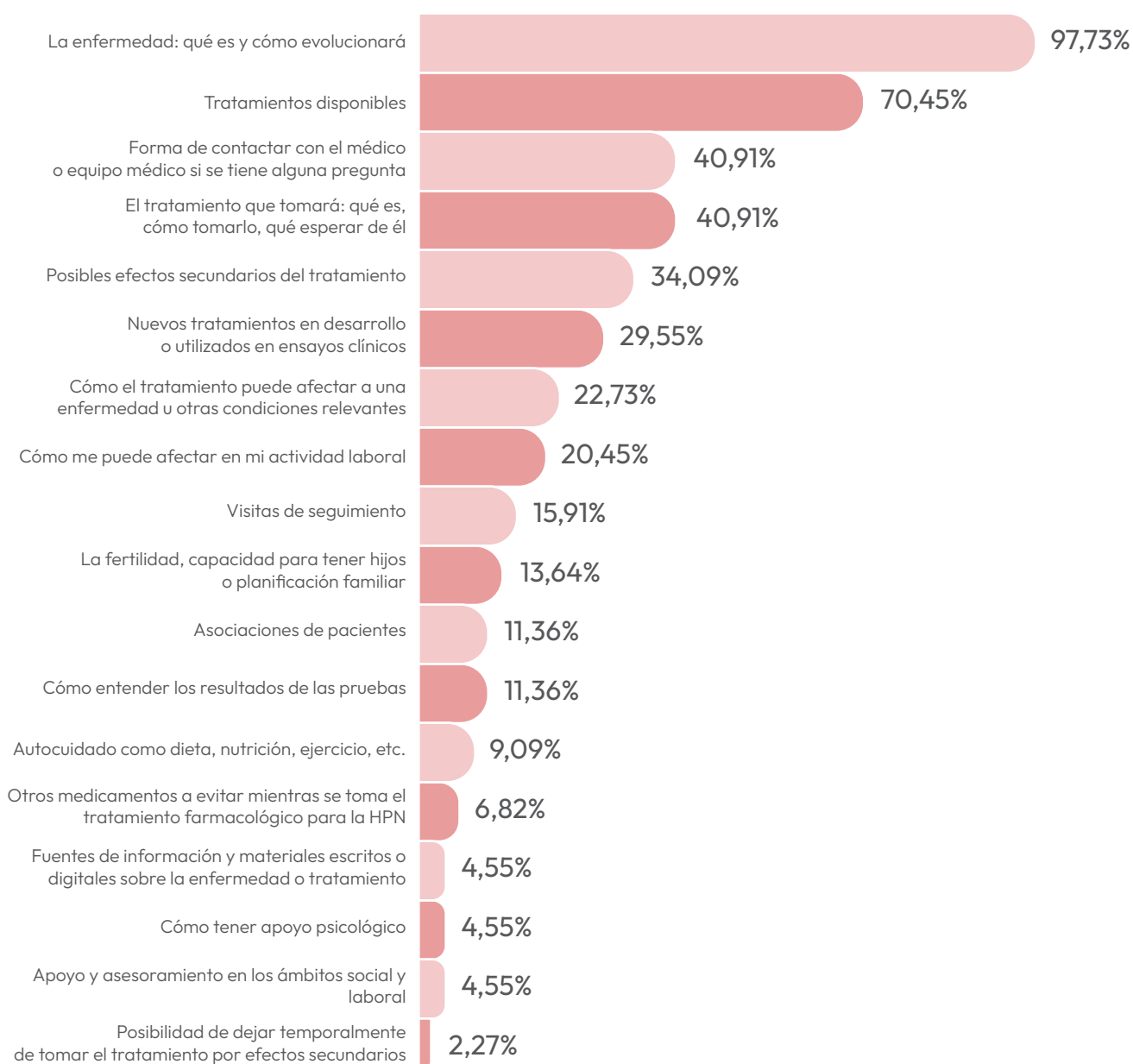


Figura 15. Percepción sobre la información recibida durante el diagnóstico de HPN (N=44)

En cuanto a la información que los pacientes consideran más importantes de recibir durante el diagnóstico, los aspectos más destacados fueron **conocer la naturaleza y evolución de la enfermedad (43 pacientes; 97,73%)**, tratamientos

disponibles (31; 70,45%), opciones de contacto con el equipo médico y detalles sobre el tratamiento, tanto en lo referente a efectos secundarios como expectativas (18; 40,91% respectivamente) (Figura 16).



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una opción

Figura 16. Temas más importantes para los pacientes al momento del diagnóstico de HPN (N=44; 194 respuestas)

Por último, la búsqueda recurrente de información tras el diagnóstico de HPN es frecuente (30 pacientes; 68,18%) (Figura 17), realizándose principalmente a través

de buscadores de internet (22; 73,33%), organizaciones de pacientes (12; 40,00%) y el equipo de hematología/enfermería (11; 36,67%) (Figura 18).

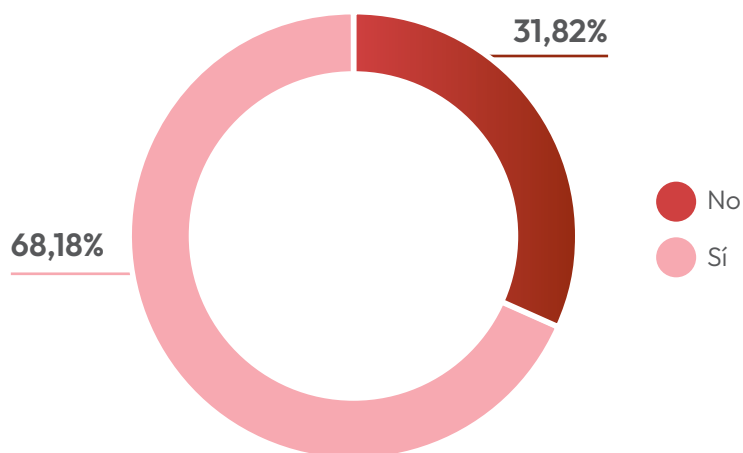
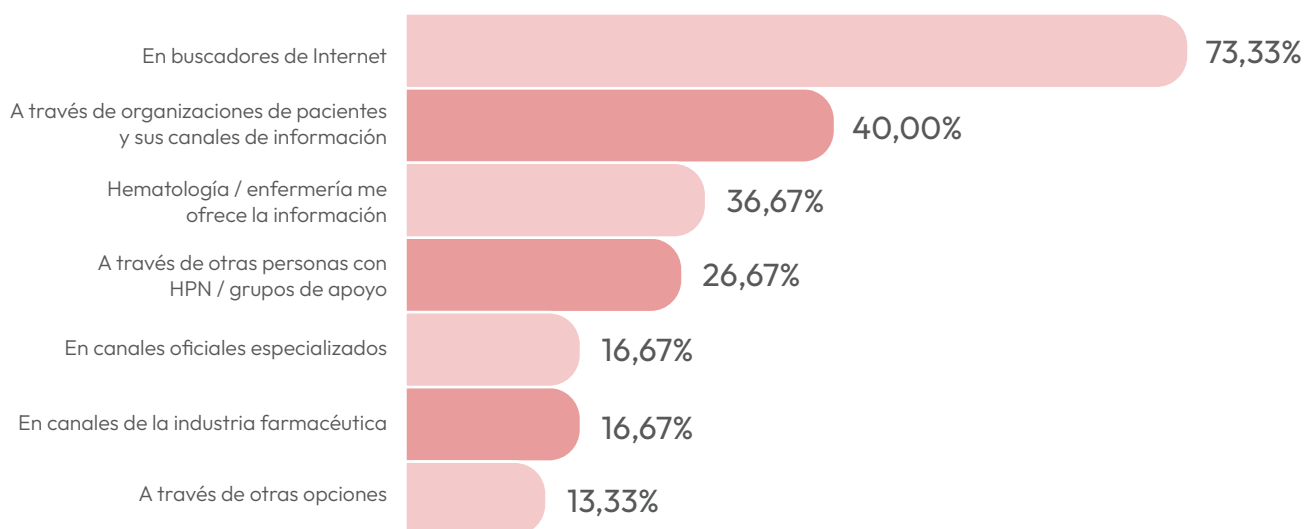


Figura 17. Porcentaje de pacientes que realizan búsqueda recurrente de información tras el diagnóstico de HPN (N=44; 67 respuestas)



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una opción

Figura 18. Canales principales utilizados para la búsqueda de información sobre la HPN tras el diagnóstico (N=44; 67 respuestas)

Tras el diagnóstico, el 43,18% (19 casos) de los pacientes refirió haber recibido información sobre grupos de apoyo

específicos para HPN, mientras que el 56,82% (25) no recibió dicha información (Figura 19).

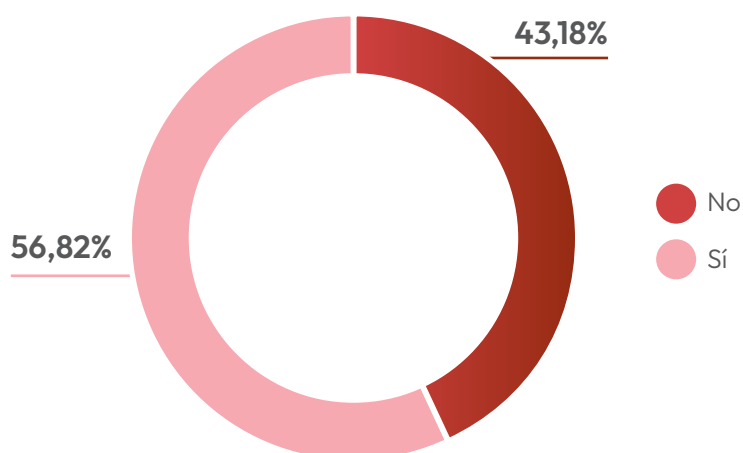


Figura 19. Proporción de pacientes que recibieron información sobre grupos de apoyo para HPN tras el diagnóstico (N=44)

Tratamiento farmacológico y manejo de la enfermedad

La experiencia de las personas con HPN respecto al acceso y manejo de su tratamiento farmacológico revela una realidad compleja, caracterizada tanto por la eficacia de la atención como por algunos retos significativos.

Respecto al **sistema sanitario** utilizado en el seguimiento de la HPN, el **95,45% (42**

pacientes) actualmente utiliza el sistema público, mientras que 4,55% (2) recurre a un sistema mixto, y ninguno utiliza exclusivamente la sanidad privada (Figura 20). **Antes del diagnóstico**, el 63,41% (26) ya era atendido por el sistema público, el 19,51% (8) por el privado y el 17,07% (7) por un sistema mixto (Figura 21).

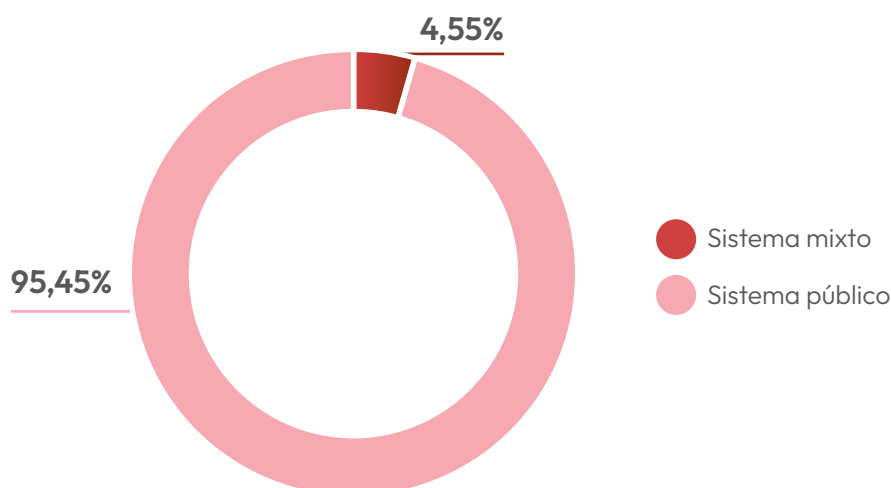


Figura 20. Sistema sanitario utilizado antes del diagnóstico de HPN (N=44)

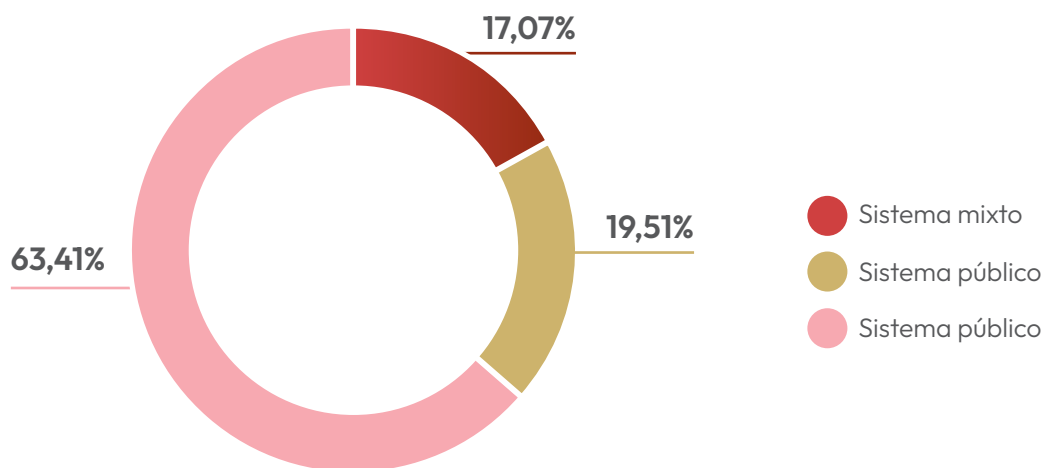
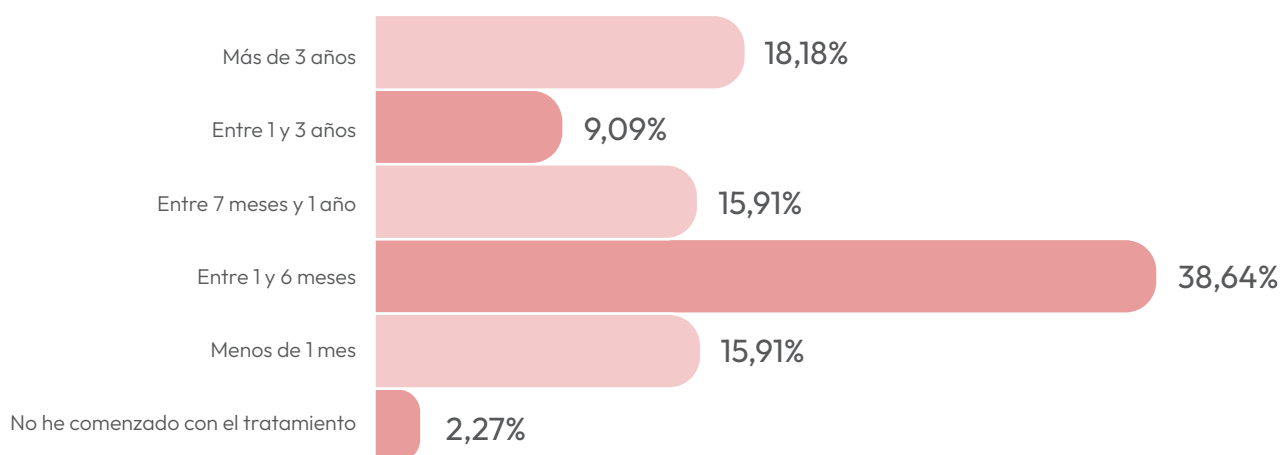


Figura 21. Sistema sanitario utilizado en el seguimiento actual de la HPN (N=41)

Acceso y tiempos de inicio del tratamiento

El inicio del tratamiento farmacológico para HPN puede verse demorado por múltiples factores. Según los datos obtenidos (44 pacientes), el **38,64% de los pacientes comenzó el tratamiento entre 1 y 6 meses después del diagnóstico**, 15,91%

entre 7 meses y un año, y un 18,18% tardó más de 3 años en acceder a la medicación correspondiente (Figura 22). Solo una minoría (1; 2,27%) no había comenzado ningún tratamiento al momento de la encuesta, mientras que el 15,91% (7) lo inició en menos de un mes y el 9,09% (4) entre 1 y 3 años.



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una opción

Figura 22. Tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta el inicio del tratamiento farmacológico para HPN (N=44)

No obstante, cerca de un tercio de los encuestados (29,55%; 13 pacientes) declaró haber experimentado dificultades de acceso a medicamentos específicos en su centro hospitalario (Figura 23).

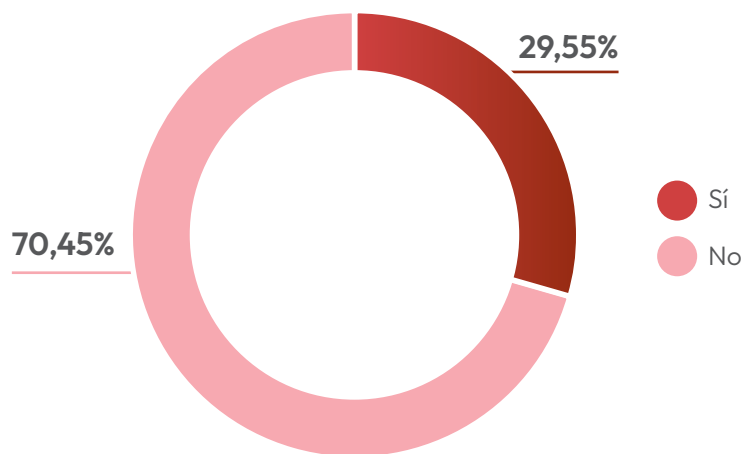


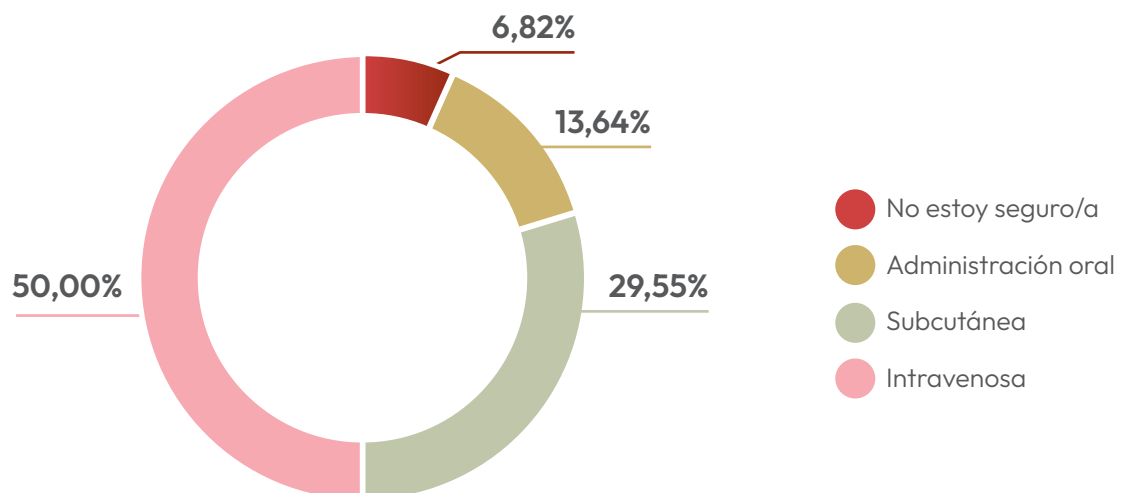
Figura 23. Dificultades de acceso a medicamentos específicos en el centro hospitalario (N=44)

Tipo y modalidad de administración

En el momento de la encuesta, la **administración intravenosa** era la predominante, siendo utilizada por **22 pacientes (50,00%)**, seguida de la vía subcutánea (bajo la piel), utilizada por 13 pacientes (29,55%) y la administración oral (por boca) por 6 pacientes (13,64%). Tres pacientes (6,82%) no pudieron especificar la vía porque no estaban

recibiendo tratamiento farmacológico en ese momento o porque no recordaban con precisión la modalidad; por ello, estas respuestas se han considerado como “no aplica/no sabe” (Figura 24).

En cuanto a las preferencias, **30 pacientes (68,18%) indicaron preferir la administración oral**, 4 (9,09%) la subcutánea en domicilio, y 3 (6,82%) la intravenosa en hospital; 7 pacientes (15,91%) no tenían una preferencia declarada (Figura 25).



Nota: Los porcentajes presentados reflejan únicamente a quienes informaron estar en tratamiento y conocían su vía de administración.

Figura 24. Vía de administración actual del tratamiento farmacológico en pacientes con HPN (N=44)

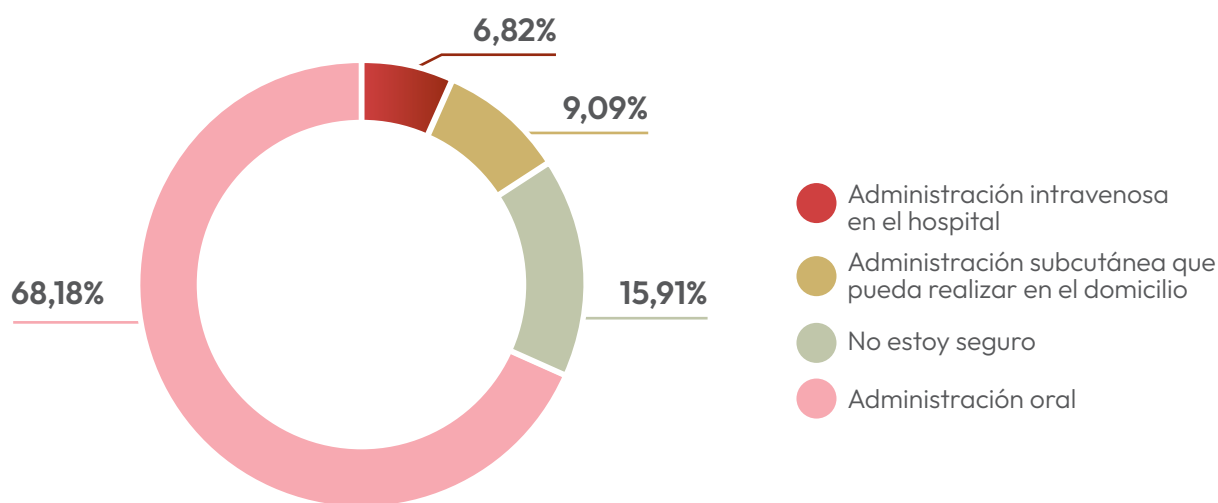


Figura 25. Preferencia de vía de administración del tratamiento farmacológico en pacientes con HPN (N=44)

Tiempo en tratamiento actual

El tiempo en tratamiento actual es considerable, ya que el **47,73% de los pacientes llevaban dos años o más** con

la medicación al momento de la encuesta (21 pacientes), el 29,55% entre seis meses y dos años (13), y el 22,73% menos de seis meses (10) (Figura 26).

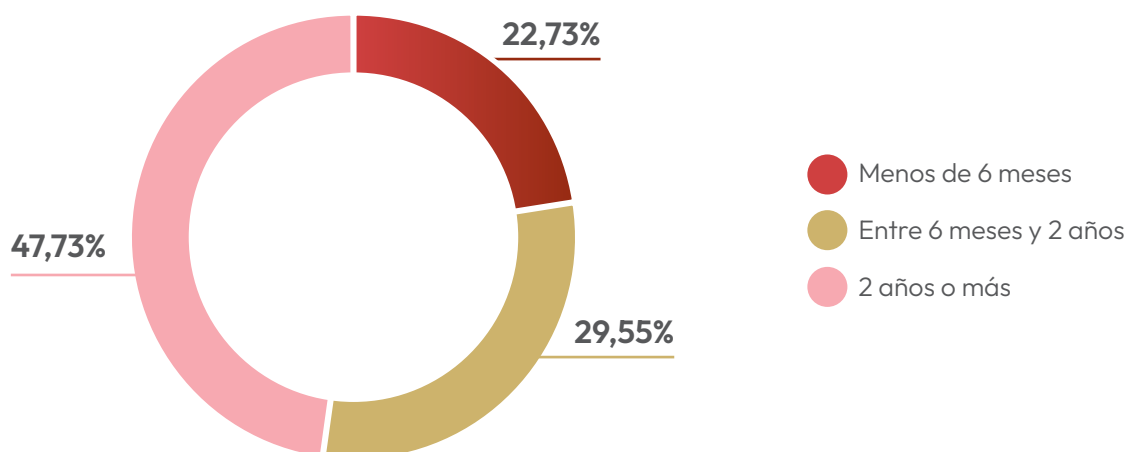


Figura 26. Duración del tratamiento farmacológico actual en pacientes con HPN (N=44)

Participación en ensayos clínicos y cambios terapéuticos

Alrededor del **18,18% (8 casos) de los pacientes** estaba participando en ese momento en un ensayo clínico relacionado

con la HPN, ya sea con nuevos fármacos o estrategias de tratamiento emergentes, lo que subraya el interés y apertura hacia la innovación por parte de este colectivo (Figura 27).

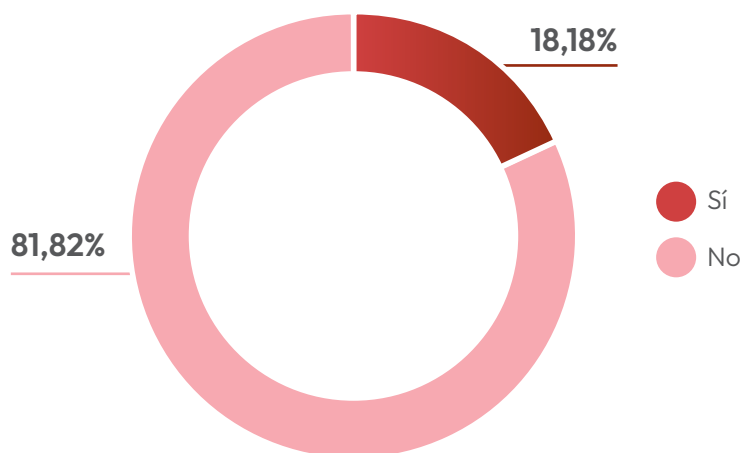


Figura 27. Participación actual en ensayos clínicos relacionados con HPN (N=44)

En lo que respecta a cambios propuestos por el equipo médico, el **52,27% (23 casos) de los pacientes tuvo algún cambio terapéutico**, el 18,18% (8) recibió

una propuesta que finalmente no se llevó a cabo y el 29,55% (13) no precisó modificaciones (Figura 28).

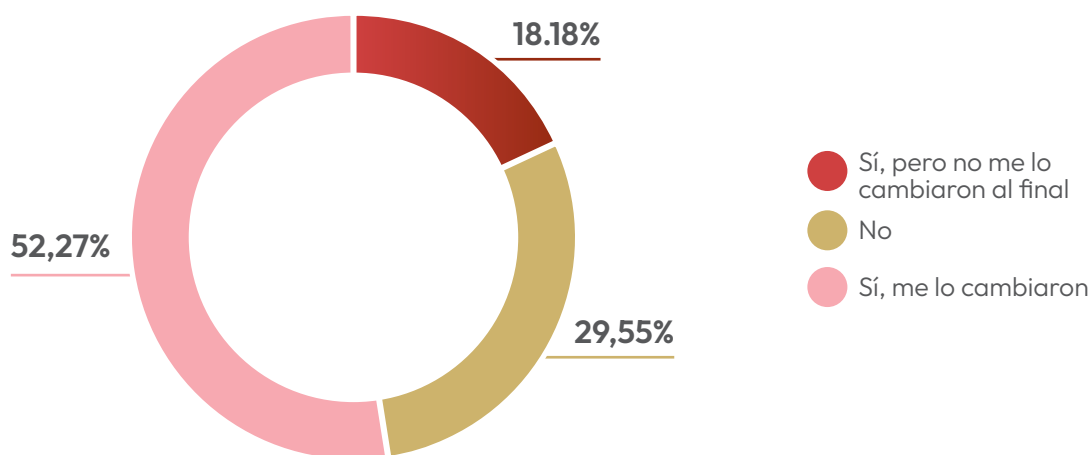
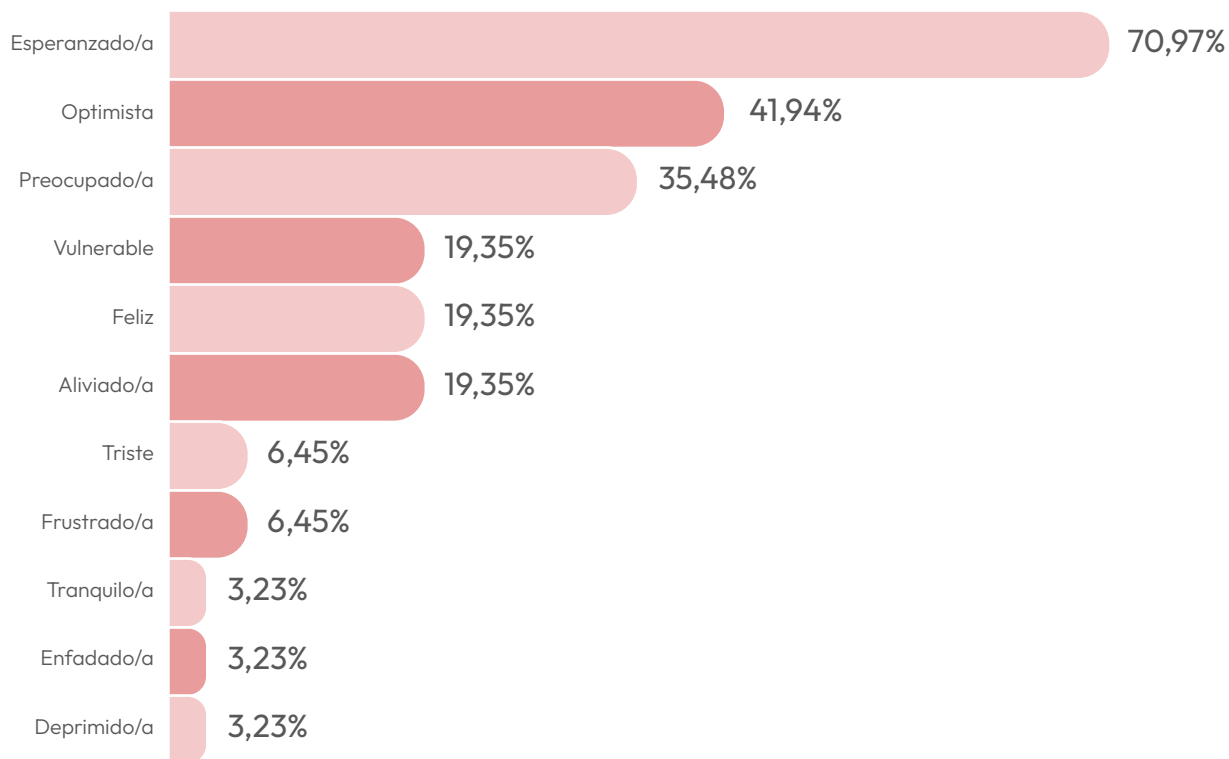


Figura 28. Cambios propuestos y realizados en el tratamiento farmacológico de pacientes con HPN (N=44)

Las sensaciones más frecuentes ante la propuesta de cambio de tratamiento por parte de hematología fueron la esperanza (22 pacientes; 70,97%), el optimismo (13; 41,94%) y la preocupación

(11; 35,48%). Además, una proporción relevante expresó sentirse aliviada, feliz o vulnerable (cada una de estas respuestas en 6 pacientes; 19,35%) (Figura 29).



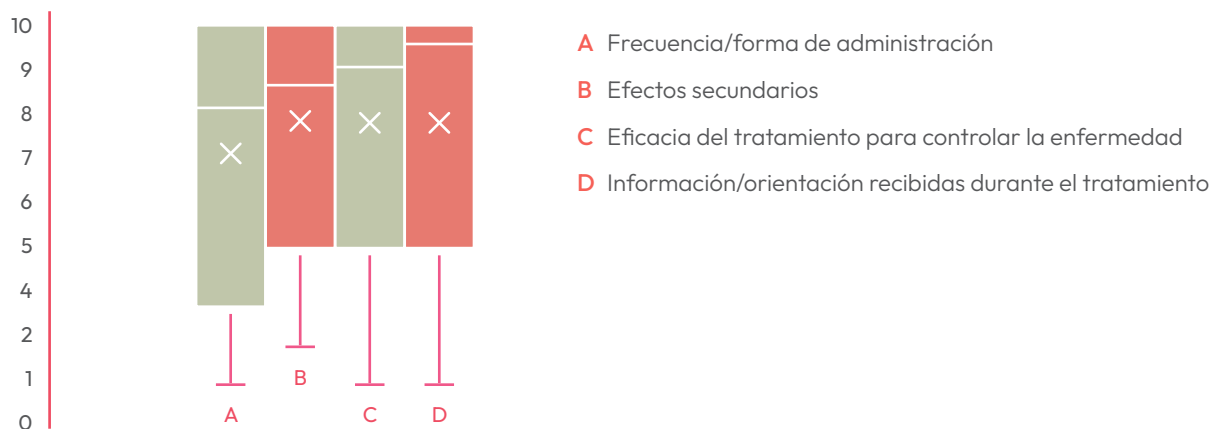
Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una emoción

Figura 29. Emociones experimentadas ante los cambios en el tratamiento propuestos por hematología (N=44; 71 respuestas)

Satisfacción y eficacia percibida del tratamiento

La satisfacción global con el tratamiento en los pacientes con HPN fue elevada en la muestra analizada (44 pacientes). Los aspectos mejor valorados fueron la información y orientación recibidas durante el tratamiento (mediana 9,50; rango intercuartílico [IQR] 8,00-10,00) y la eficacia del tratamiento para controlar la enfermedad (mediana 9,00; IQR

8,00-10,00), situándose ambos cerca del valor máximo posible. Por su parte, la puntuación para los efectos secundarios obtuvo una mediana de 8,50 (IQR 7,00-10,00). El punto menos valorado fue la frecuencia o forma de administración, con una mediana de 8,00 (IQR 5,00-10,00), además de mostrar una mayor variabilidad entre los pacientes, aunque sigue situándose en rango de satisfacción moderada-alta (Figura 30).



Nota: Los niveles de satisfacción en la figura se valoran en una escala de 0 (muy insatisfecho/a) a 10 (muy satisfecho/a).

Figura 30. Distribución de la satisfacción con diferentes aspectos del tratamiento en pacientes con HPN (n = 44)

Seguimiento clínico y comunicación médico-paciente

Frecuencia de tratamiento

En cuanto al seguimiento clínico, la presencia de un tratamiento instaurado es casi universal: el 93,18% (41 pacientes)

estaba en tratamiento activo al responder, siendo muy reducido el número que no lo había iniciado aún (6,82%; 3 pacientes) (Figura 31).

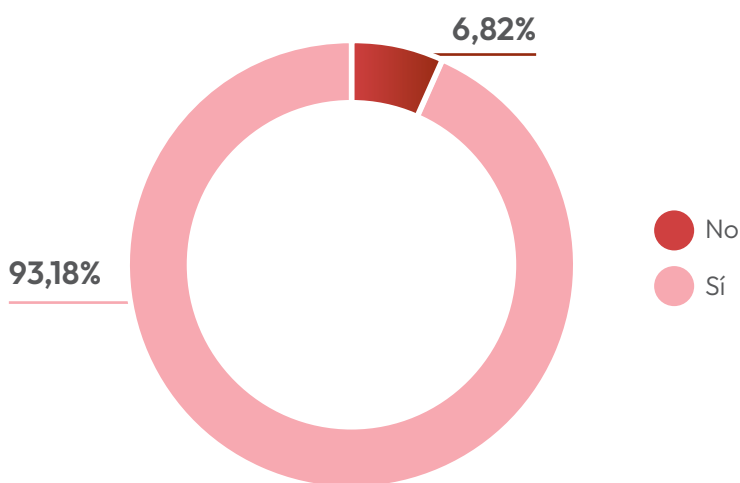


Figura 31. Proporción de pacientes con HPN en tratamiento farmacológico activo frente a los que no han iniciado tratamiento (N=44)

Información recibida y comprensión del tratamiento

Para garantizar la seguridad y la correcta administración de estos fármacos, resulta esencial la información brindada

por el equipo de hematología: el 95,12% (39 pacientes) de quienes respondieron aseguran haber recibido la información necesaria sobre su tratamiento actual, aunque todavía un 4,88% (2) refieren carencias informativas (Figura 32).

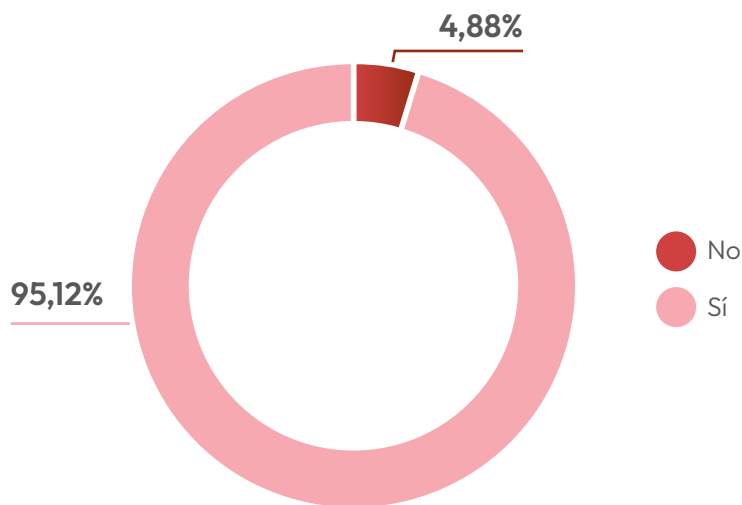


Figura 32. Recepción de información sobre el tratamiento actual de HPN por parte de hematología (N=41)

La interpretación adecuada de la información médica es otro punto clave; mientras el **84,62% (33) de los pacientes entiende completamente la información**

proporcionada por hematología acerca del tratamiento, el 15,38% (6) refleja que solo la comprende en parte (Figura 33).

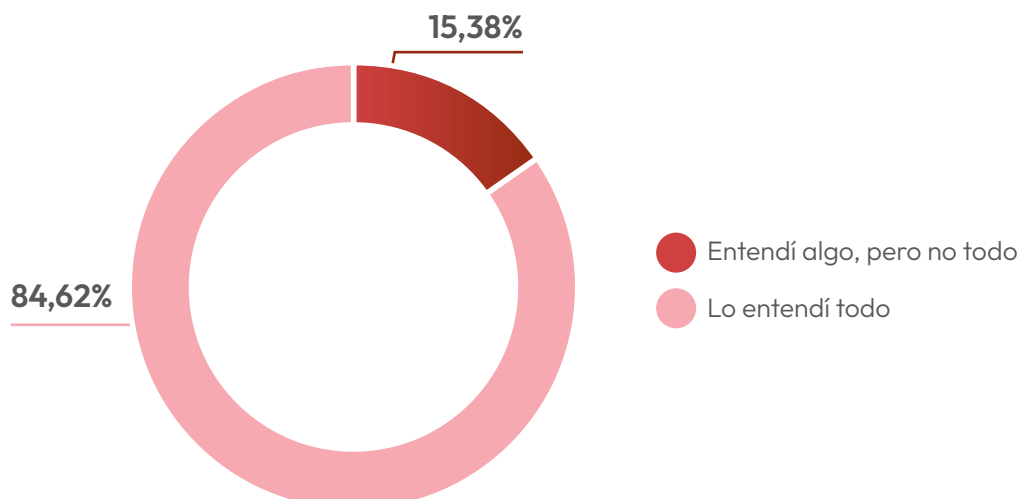


Figura 33. Nivel de comprensión de la información recibida sobre el tratamiento de HPN (N=39)

Coordinación entre profesionales y calidad del seguimiento

Respecto a la coordinación entre especialistas evaluada durante tres etapas (proceso diagnóstico, tras el diagnóstico y en la actualidad), la mediana de la puntuación fue de **5,00**

(“excelente coordinación”) en los tres periodos, con un rango intercuartílico (IQR) constante de 1,00, lo que indica un nivel elevado y homogéneo de coordinación (Figura 34). En cada fase, el mínimo varió entre 1,00 y 2,00 y el máximo siempre fue 5,00.

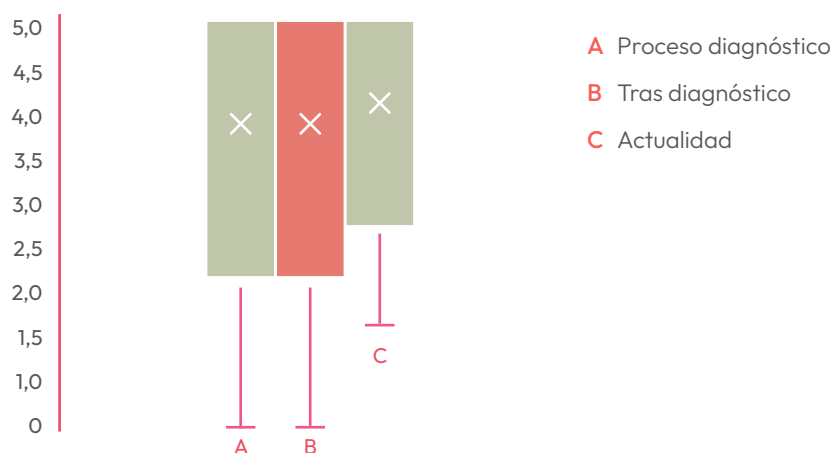


Figura 34. Distribución de la coordinación entre especialistas durante el proceso diagnóstico, tras el diagnóstico y en la actualidad (N=44)

En relación con la utilización de **herramientas digitales para el seguimiento del tratamiento** en pacientes con HPN, los resultados muestran que la mayoría manifiesta interés, pero no las utiliza actualmente: el **56,82% de los encuestados (25 pacientes) respondió que no las emplea**, aunque le gustaría hacerlo en el futuro. Un 38,64% (17) indicó que no le interesa su uso, mientras que únicamente el 4,55% (2) declaró utilizarlas,

aunque considera que podrían mejorar (Figura 35). Ningún paciente afirmó que estas herramientas sean actualmente muy útiles para su seguimiento.

Estos datos reflejan tanto la oportunidad de desarrollo y mejora de soluciones digitales adaptadas a este perfil de pacientes como la necesidad de sensibilización y formación en torno a su utilidad y funcionamiento.

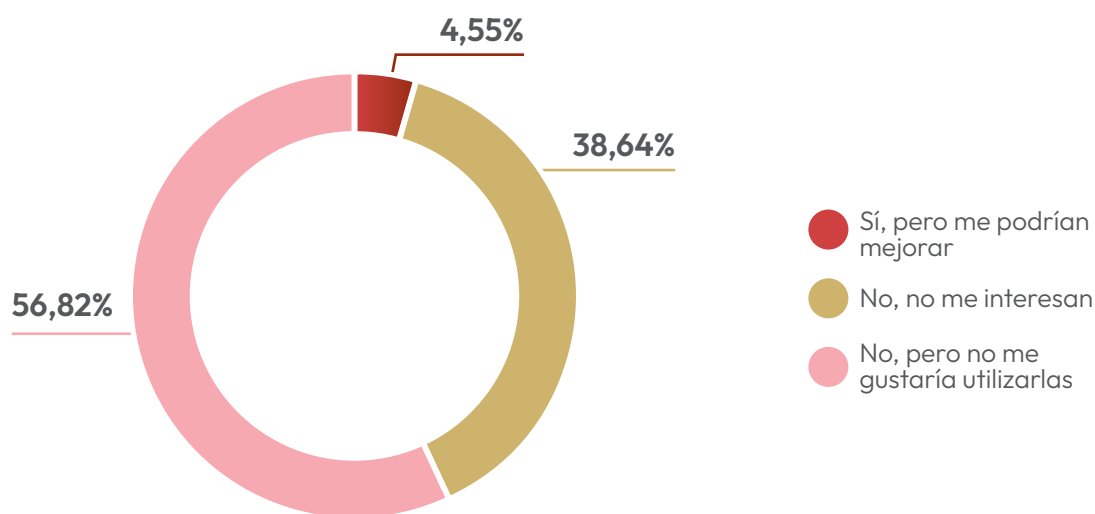


Figura 35. Percepción y disposición al uso de herramientas digitales para el seguimiento del tratamiento en HPN (N=44)

Preferencias y necesidades de información

Los pacientes destacan la importancia de obtener información clara sobre su enfermedad y tratamiento. Entre los temas priorizados al iniciar un nuevo fármaco destacan: el **funcionamiento y eficacia del tratamiento** (33 pacientes; 18,64% de las menciones), los posibles efectos secundarios y formas de

autogestionarlos (26; 14,69%), la vía de administración (20; 11,30%), y cómo el tratamiento puede impactar su calidad de vida (21; 11,86%) (Figura 36). Resulta llamativo que los propios pacientes también reclaman información sobre otras alternativas terapéuticas en caso de que el tratamiento no tenga éxito, y sobre la fertilidad y planificación familiar (10,30%).

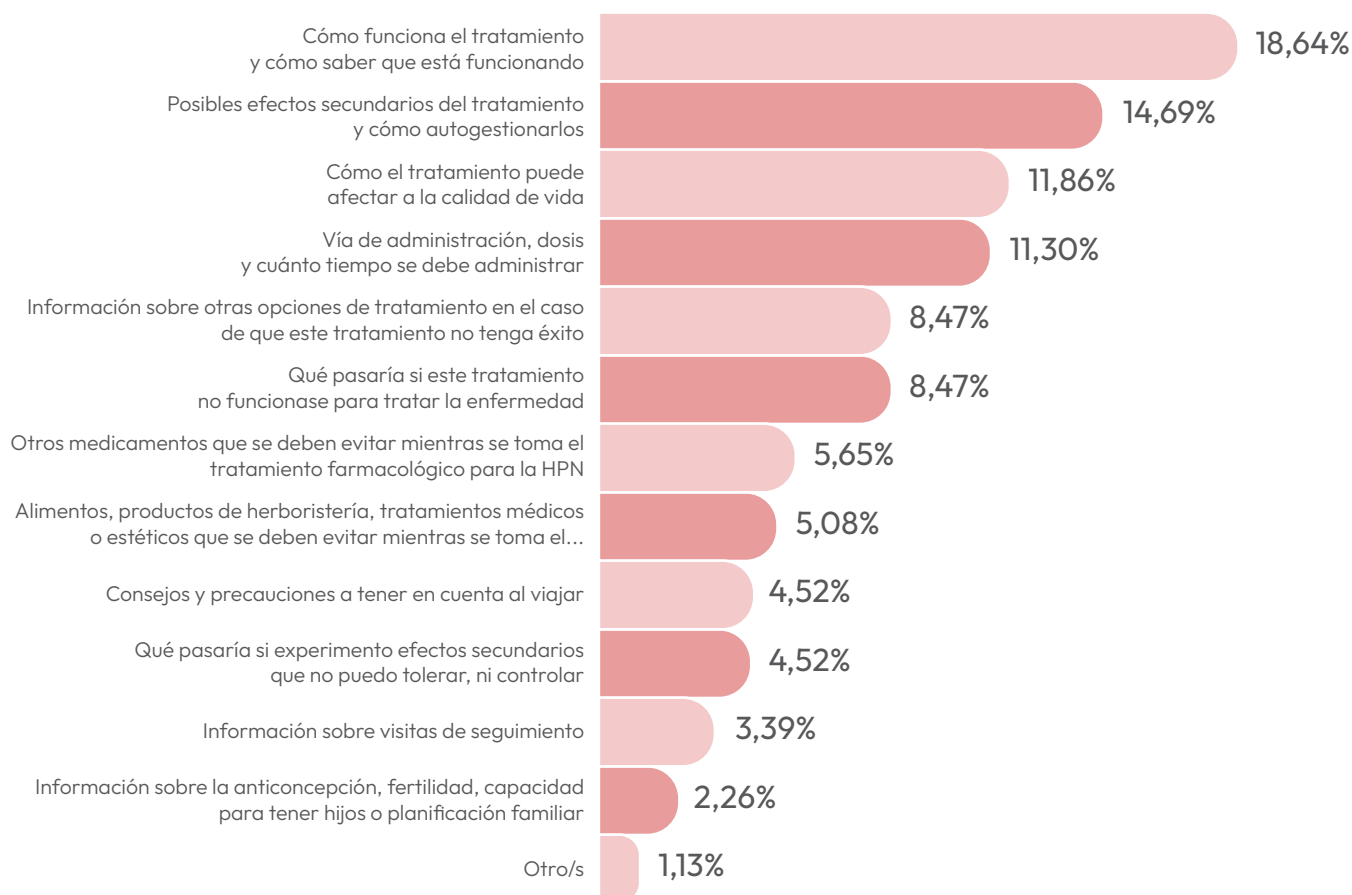


Figura 36. Información considerada más importante por los pacientes al iniciar un tratamiento farmacológico para HPN (N=39; 177 respuestas)

Comunicación médico-paciente

En la evaluación de la comunicación con el equipo sanitario, **la mediana de las respuestas fue elevada (3,00; escala ordinal 1 a 3) en la mayoría de los ítems**, lo que sugiere que la mayoría de los pacientes percibe una atención adecuada en aspectos clave, tales como la explicación de resultados, la atención a los

síntomas, y la información relevante sobre la enfermedad y vacunación (Tabla 2). Sin embargo, se observaron diferencias en el rango intercuartílico (IQR = 1,00) en ámbitos como el apoyo emocional, la consulta sobre la calidad de vida o la autogestión de la enfermedad, lo que pone de manifiesto posibles disparidades en la experiencia de acompañamiento entre pacientes (Tabla 2).

Afirmaciones	Mínimo	Mediana	Máximo	IQR
Me pregunta cómo me encuentro emocionalmente	1,00	2,50	3,00	1,00
Mi hematólogo/a me explica los resultados de mis pruebas	2,00	3,00	3,00	0,00
Dependiendo de los resultados de mi prueba/s, me dice lo que sucede a continuación	1,00	3,00	3,00	0,00
Me facilita información sobre la importancia de la vacunación en el contexto de la HPN	1,00	3,00	3,00	0,00
Me pregunta por mis síntomas	2,00	3,00	3,00	0,00
Mi hematólogo/a comprende y atiende adecuadamente mis síntomas	1,00	3,00	3,00	0,00
Me pregunta por mi calidad de vida	1,00	3,00	3,00	1,00
Le pregunto sobre mi salud, la enfermedad o el tratamiento asociado	1,00	3,00	3,00	1,00
Sé dónde llamar o acudir en caso necesario	1,00	3,00	3,00	0,00
Me siento capacitado/a para gestionar mi enfermedad y tomar decisiones informadas sobre mi tratamiento	1,00	3,00	3,00	1,00

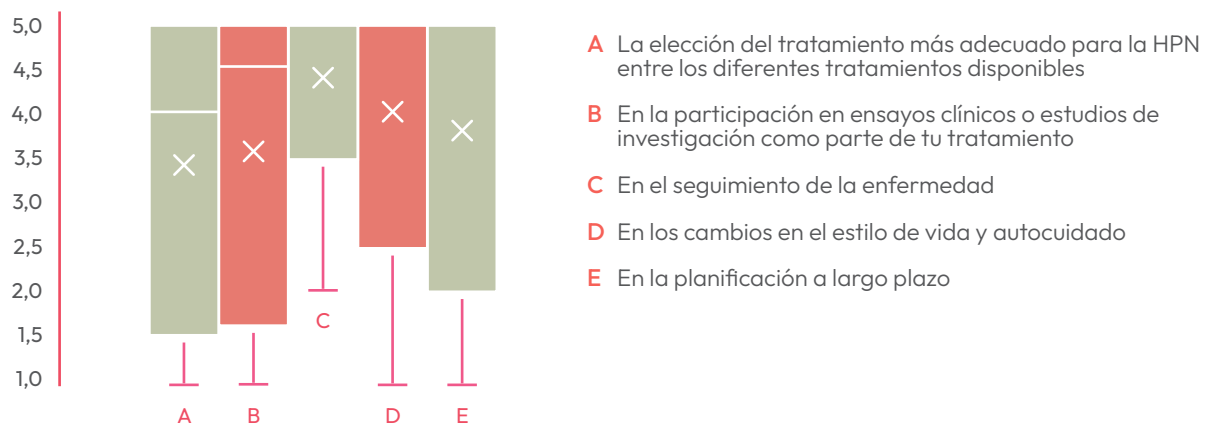
Nota: Puntuación según escala ordinal (1= nunca, 2= a veces, 3 = siempre).

Tabla 5. Nivel de acuerdo con diferentes aspectos de la comunicación médico-paciente (N=44)

Involucración y toma de decisiones compartidas

En el análisis de la involucración en la toma de decisiones compartidas, la mayoría de los pacientes reportó una **participación alta en el seguimiento de la enfermedad (mediana 5,00; IQR 0,00)** y en las modificaciones del autocuidado y estilo de vida (mediana 5,00; IQR 1,00), reflejando una clara integración en estos ámbitos (Figura 37).

Por otro lado, existen diferencias notables en la participación respecto a la elección del tratamiento (mediana 4,00; IQR 3,00) y en la implicación en ensayos clínicos o estudios de investigación (mediana 4,50; IQR 2,75), lo que indica una variabilidad considerable entre pacientes en estos aspectos (Figura 37). Finalmente, la planificación a largo plazo muestra también una mediana máxima de involucramiento (5,00), aunque el IQR de 2,00 sugiere experiencias dispares en este ámbito.



Nota: Las respuestas se recogen en una escala de 1 (nunca) a 5 (siempre). Valores más altos indican mayor grado de participación del paciente en cada aspecto evaluado.

Figura 37. Nivel de involucración en decisiones compartidas sobre la HPN en diferentes ámbitos (n = 44)

Fuentes de información postdiagnóstico

Respecto al formato preferido para recibir información relevante, prevalecen las **reuniones presenciales (43,18%; 19**

pacientes) y la documentación escrita digital (31,82%; 14), seguidas por la escrita impresa (13,64%; 6) (Figura 38). El uso de vídeos y aplicaciones móviles es minoritario, elegido por el 4,55% (2) y el 6,82% (3) respectivamente

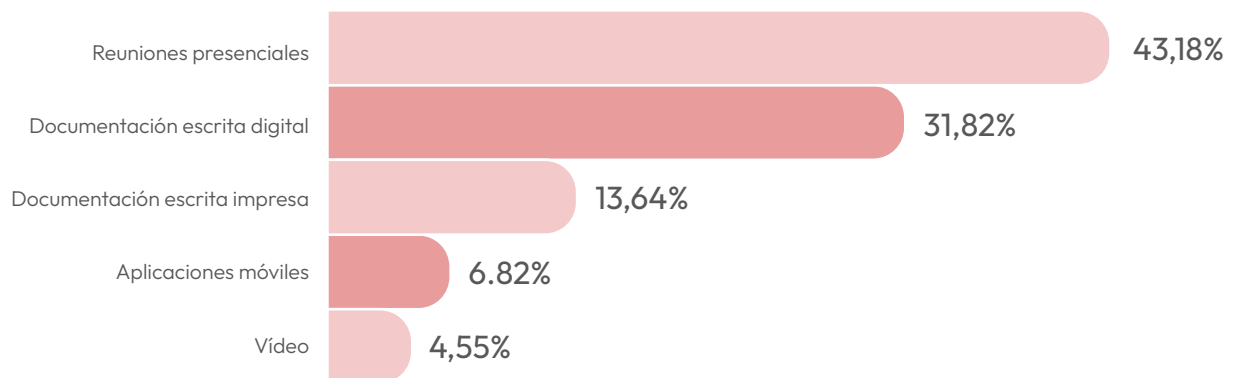


Figura 38. Formatos preferidos por los pacientes con HPN para recibir información sobre la enfermedad y el tratamiento (N=44)

4.1.3

Impacto en la calidad de vida

La HPN supone mucho más que una enfermedad hematológica rara; su huella alcanza numerosos ámbitos de la vida diaria y social de los pacientes. En la evaluación cuantitativa, la calidad de vida actual referida por los pacientes muestra una dispersión significativa: la mediana obtenida es de 8 puntos (IQR: 5,0; rango de 1 a 10), mientras que el impacto global percibido de la HPN en la vida alcanza una mediana de 9 puntos (IQR: 4,0; rango de 1 a 10). Estos resultados, recogidos entre 44 personas, reflejan que aunque algunos pacientes logran mantener una buena calidad de vida, la mayoría reconoce un impacto notable y sostenido de la enfermedad sobre su día a día y bienestar general.

Síntomas y percepción de calidad de vida

Los resultados obtenidos muestran que **la fatiga** es, sin duda, el síntoma central y más perturbador en el día a día de las personas con HPN. No solo es el más prevalente, afectando a casi la mitad de

los pacientes de forma habitual (47,73%; 21 pacientes) (Figura 39), sino que además es considerado el principal factor que limita la calidad de vida en el 72,73% (32) de los casos (

Figura 40). Esto sugiere que la fatiga, más allá de una simple sensación de cansancio, implica una restricción significativa de la actividad física, social y laboral, condicionando la autonomía y el bienestar emocional.

Otros síntomas de presentación frecuente son la hemoglobinuria (20,45%; 9), que, aunque puede pasar desapercibida en ocasiones, genera preocupación por su asociación directa con la destrucción de glóbulos rojos, y la anemia (18,18%; 8), ligada a cuadros de debilidad, palidez y astenia crónica. Los hematomas se presentan en una proporción menor (6,82%; 3), pero pueden alertar sobre alteraciones en la coagulación y la fragilidad vascular, lo que supone nuevos retos en el manejo clínico.

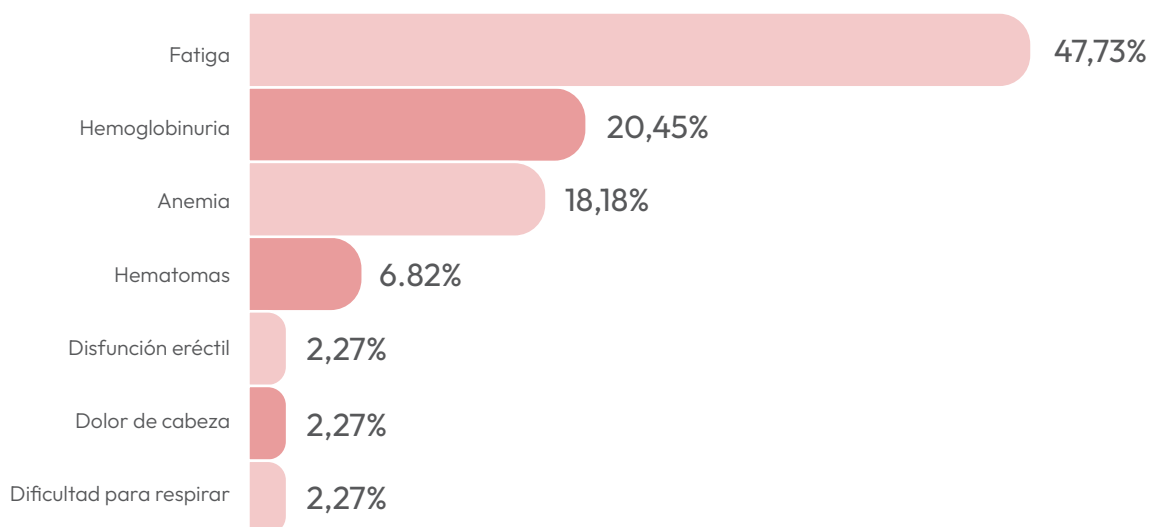


Figura 39. Síntomas experimentados con mayor frecuencia por pacientes con HPN (N=44)

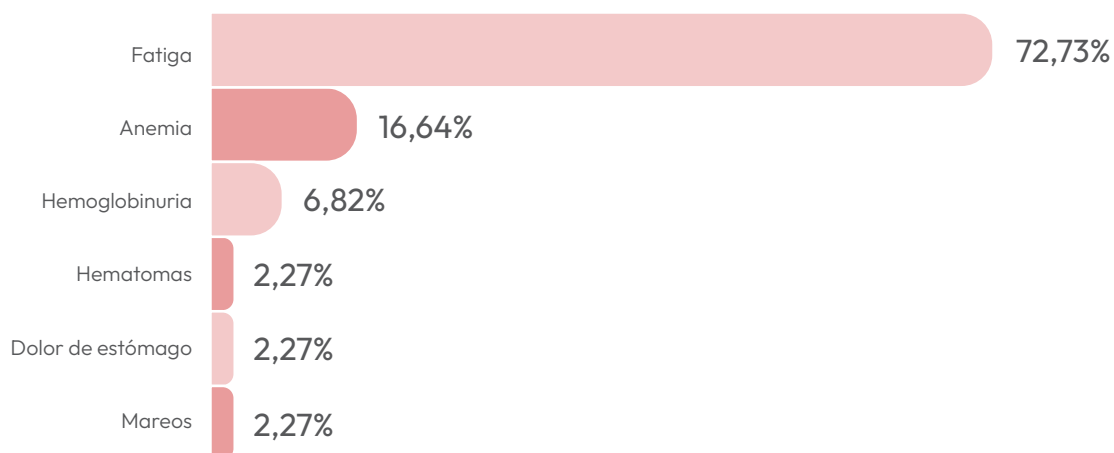


Figura 40. Síntoma de mayor impacto en la calidad de vida de los pacientes con HPN (N=44)

Respecto a la repercusión global en la calidad de vida, los datos indican que, aunque existe cierta heterogeneidad en la expresión de los síntomas, el impacto acumulado de la fatiga, la anemia y la

hemoglobinuria es muy alto, eclipsando a otras manifestaciones como cefaleas, disfunción eréctil o mareos, que son mucho menos reportadas o influyentes en el día a día.

Impacto emocional, social y familiar

Las áreas con mayor acuerdo y mayor dispersión fueron evitar iniciar una nueva relación de pareja y la preocupación por la fertilidad, ambas con mediana 5,00 e IQR 4,00, lo que indica experiencias muy heterogéneas e impactos emocionales intensos (Tabla 6). También mostraron medianas altas de 5,00 la renuncia a maternidad/paternidad, la preocupación financiera por limitación laboral y la sensación de incapacidad para trabajar, todas con IQR 4,00, reflejando tensiones relevantes en la

esfera socioeconómica (Tabla 6).

En contraste, aspectos como recibir explicaciones y organización del tiempo presentan medianas entre 3,00 y 4,00 con IQR 2,75-3,75, y algunos ítems de integración social muestran efectos mixtos: acercamiento a la familia (mediana 4,00; IQR 2,00) frente a acercamiento a amistades (mediana 3,00; IQR 2,75) (Tabla 6). Globalmente, aunque una parte importante de los pacientes expresa afectación alta, la amplitud de los IQR pone de relieve la necesidad de intervenciones personalizadas y apoyo psicosocial adaptado a cada situación.

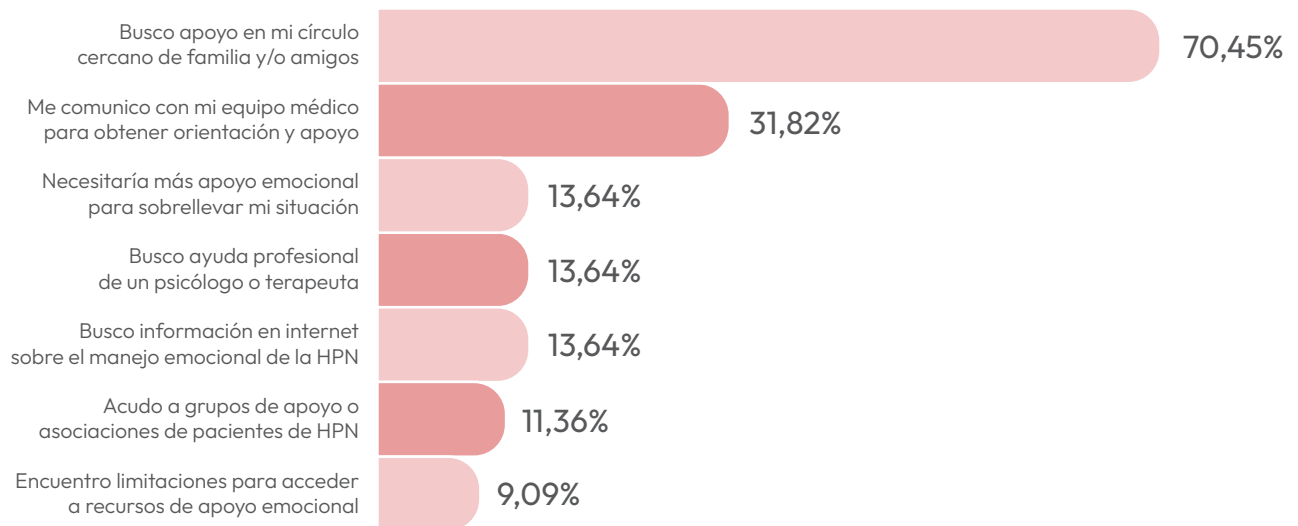
Item	Mínimo	Mediana	Máximo	IQR
Evitas iniciar una nueva relación de pareja	1,00	5,00	5,00	4,00
Desconoces si podrás tener hijos	1,00	5,00	5,00	4,00
Has tenido que renunciar a la maternidad/paternidad	1,00	4,00	5,00	4,00
Te preocupa tu situación financiera por limitación laboral	1,00	4,00	5,00	4,00
No te sientes capacitado/a para trabajar (incapacidad permanente)	1,00	4,00	5,00	4,00
Has tenido que reorganizar tu vida por citas hospitalarias	1,00	4,00	5,00	3,75
Te preocupa complicaciones a largo plazo del tratamiento	1,00	4,00	5,00	1,75
Te limita viajar	1,00	4,00	5,00	2,75
Te limita compromisos o eventos sociales	1,00	4,00	5,00	4,00
Te ha hecho ser más cuidadoso/a con tu salud	1,00	4,00	5,00	2,00
Te acerca más a la familia/pareja	1,00	4,00	5,00	2,00
Tienes planes de dejar de trabajar pronto y disfrutar de la vida	1,00	4,00	5,00	3,00
Te enfocas en trabajo/familia para no pensar en la enfermedad	1,00	3,50	5,00	4,00
Impacto negativo en salud mental	1,00	3,00	5,00	3,75
Acudir a citas/pruebas consume mucho tiempo	1,00	3,00	5,00	2,75
Te acerca más a los amigos/as	1,00	3,00	5,00	2,75
No piensas en la enfermedad y vives como antes	1,00	3,00	5,00	3,00
Dificultad para mantener una actitud positiva a largo plazo	1,00	3,00	5,00	3,00
Te sientes culpable por el impacto en familia/pareja/amigos	1,00	3,00	5,00	4,00
Te dificulta disfrutar de las relaciones sexuales	1,00	3,00	5,00	4,00
Sientes que familia/pareja/amigos no comprenden la situación	1,00	2,50	5,00	3,00
No te sientes capacitado/a para cuidar de hijos u otros familiares	1,00	2,00	5,00	3,00

Nota: escala 1-5 (1 = totalmente en desacuerdo; 5 = totalmente de acuerdo).

Tabla 6. Nivel de acuerdo con el impacto emocional, social y familiar de la HPN (escala 1-5) (N=44)

Además, el 70,45% (31 pacientes) busca apoyo en familia y amigos; un 31,82% (14) recurre a orientación médica como apoyo

emocional. La consulta con psicólogos/terapeutas fue reportada por 6 pacientes (13,64%) (Figura 41).



Nota: Los porcentajes suman más del 100% porque cada paciente podía seleccionar más de una opción

Figura 41. Estrategias y recursos de apoyo emocional utilizados por pacientes con HPN (N=44; 72 respuestas)

Reconocimiento de discapacidad y apoyos

El **56,82% (25 pacientes)** no ha solicitado ningún grado de discapacidad. Un 15,91% (7) tiene reconocida discapacidad entre el 33% y el 64%, otros 6,82% (3) superan el 65% y tres personas están pendientes de resolución (Figura 42).

El apoyo más útil, identificado por el 59,09% (26 pacientes), es información continua actualizada sobre la HPN; un 20,45% (9) prioriza el apoyo psicológico y un 18,18% (8) el económico (Figura 43).

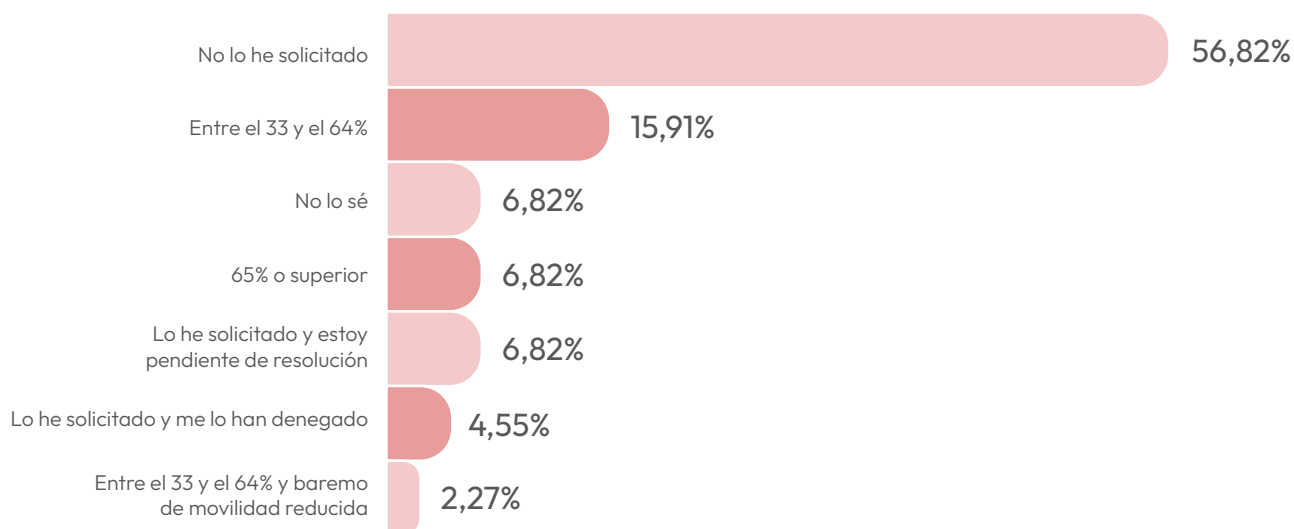


Figura 42. Reconocimiento administrativo del grado de discapacidad en pacientes con HPN (N=44)

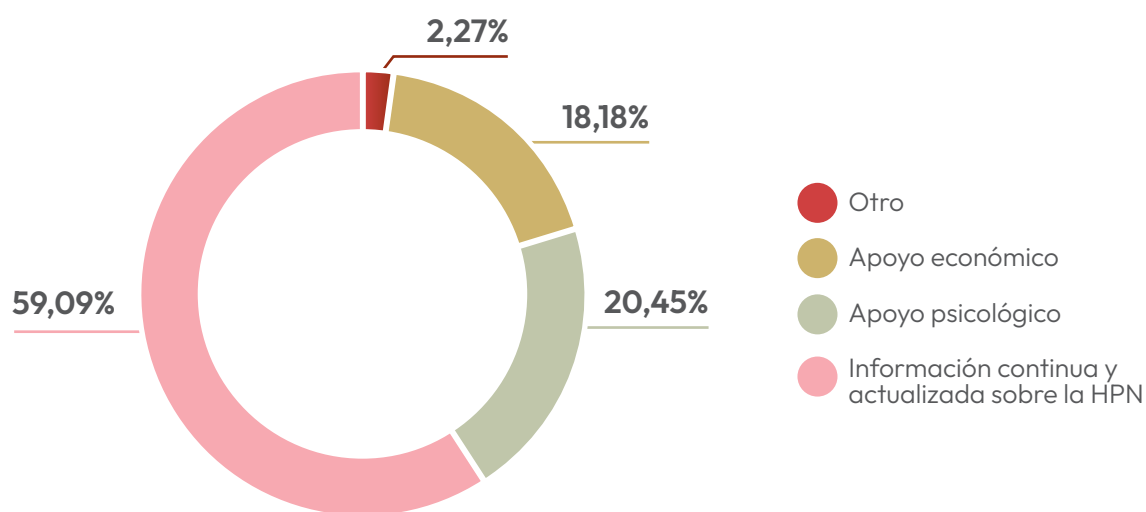


Figura 43. Tipo de apoyo más útil identificado por los pacientes con HPN (N=44)

Situación laboral académica

El **38,64% (17 pacientes)** mantiene trabajo a tiempo completo, 15,91% (7) trabajo parcial y el mismo porcentaje recibe

pensión por incapacidad. 15,91% (7) son jubilados, mientras que una minoría está de baja laboral debido a la enfermedad (2,27%; 1) (Figura 44)

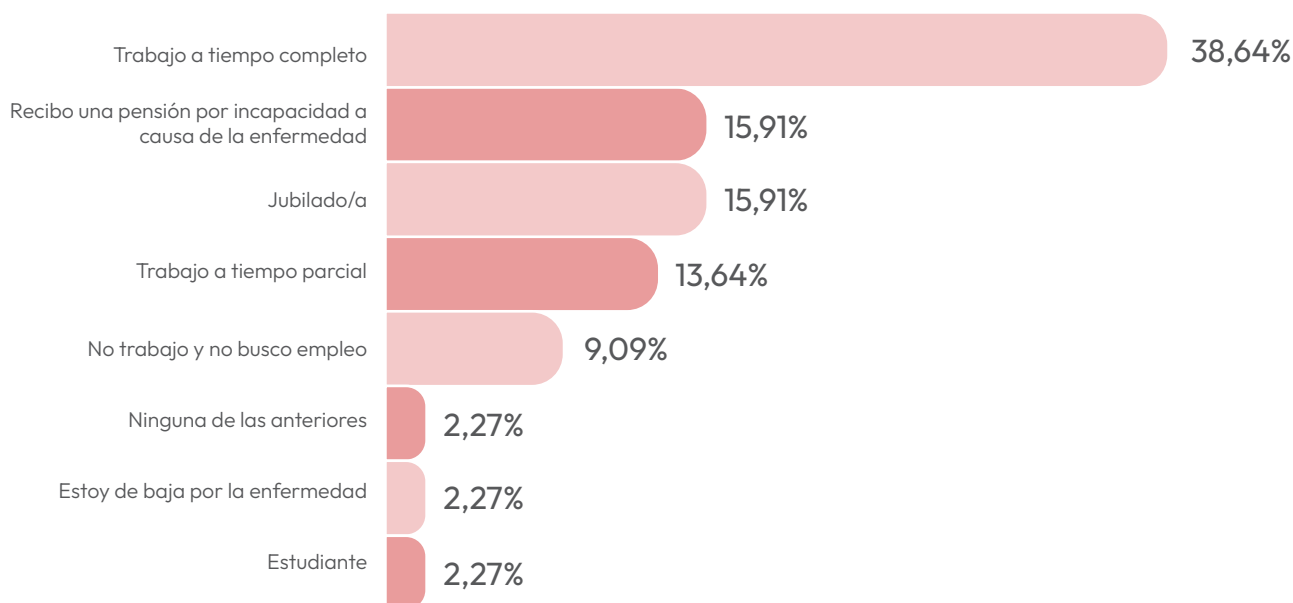


Figura 44. Situación laboral actual de los pacientes con HPN (N=44)

De las personas con actividad laboral, 76% (19 pacientes) comunicaron su diagnóstico, mientras que un 24% (6) no lo comunicaron (Figura 45).

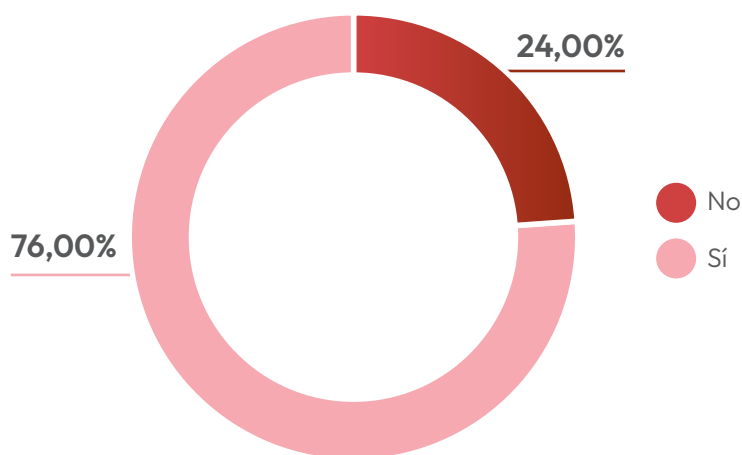


Figura 45. Comunicación del diagnóstico de HPN en el entorno laboral: proporción de pacientes que informaron a su empresa (n = 25)

Entre quienes no comunicaron su diagnóstico en el entorno laboral, el motivo más frecuente fue el **deseo de mantener una vida laboral normal y evitar que la enfermedad afecte a su rendimiento o a cómo se percibe**

su trabajo, señalado por 3 personas (50,00%).

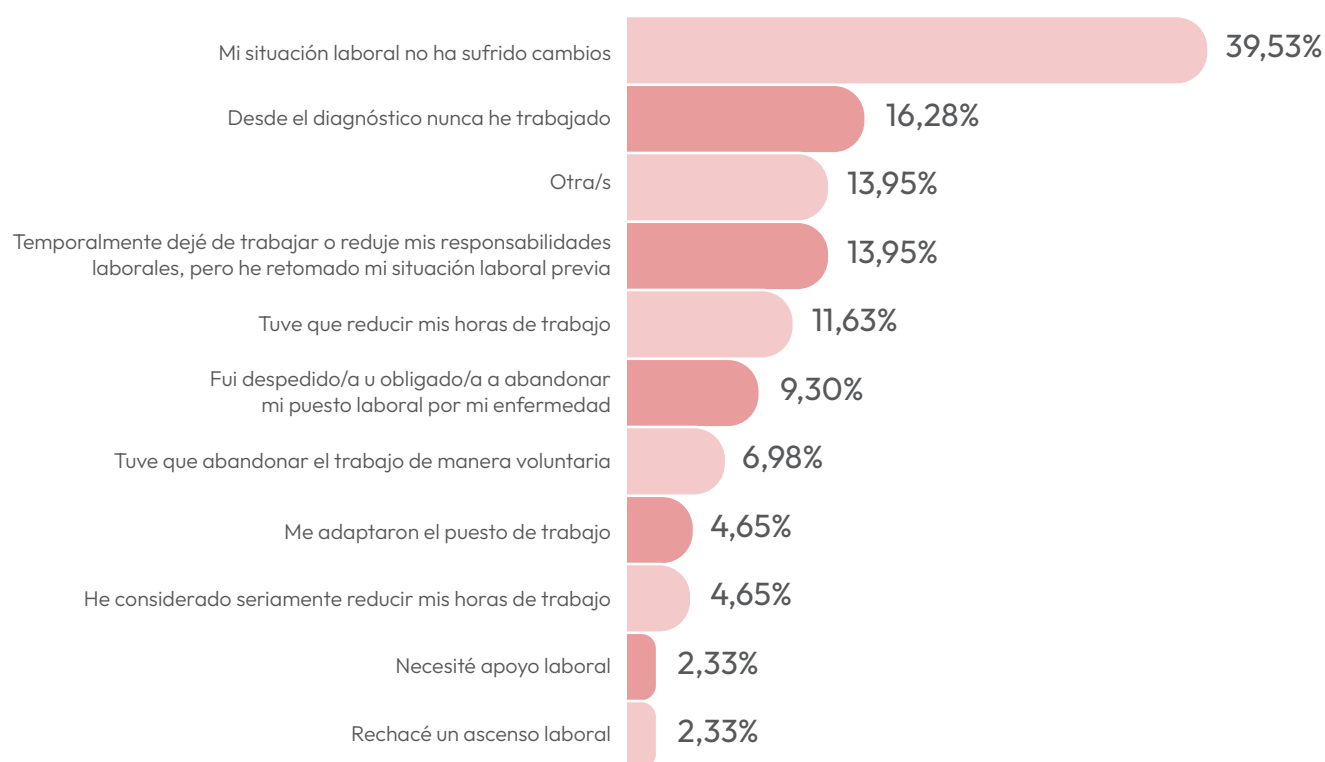
Otros motivos recurrentes, cada uno reportado por 2 personas (33,33%), fueron el temor al despido, la falta de apoyo o comprensión en la empresa y experiencias

previas negativas al revelar información médica, así como el temor a perder oportunidades profesionales. Además, motivos adicionales mencionados por 1 persona cada uno (16,67%) incluyeron la incertidumbre sobre cómo abordar el tema, el temor a la discriminación, la preocupación por la privacidad y confidencialidad, no conocer los derechos laborales, y considerar que el diagnóstico es un asunto personal no relevante para el trabajo.

En cuanto a cambios laborales, 17 pacientes (39,53%) no refirieron cambios tras el diagnóstico, mientras que 7

(16,28%) indicaron no haber trabajado desde entonces. En conjunto, 18 pacientes (41,86%) reportaron algún ajuste laboral, destacando la reducción de horas en 5 pacientes (11,63%), el cese voluntario en 3 (6,98%), el despido o abandono forzado en 4 (9,30%) y la suspensión temporal o reducción de responsabilidades con retorno posterior en 6 (13,95%) (Figura 46).

El impacto en la vida académica es mucho menor: solo 2,27% (1 paciente) refiere cambios, la mayoría mantiene su situación sin alteraciones (Figura 46).



Nota: Se permitió respuesta múltiple; los porcentajes se calculan sobre el total de pacientes con datos laborales y pueden sumar más del 100%.

Figura 46. Cambios en la situación laboral tras el diagnóstico de HPN: distribución de respuestas y porcentaje de pacientes (n = 43; 54 respuestas)

Necesidades y expectativas

La figura muestra las áreas consideradas clave por los pacientes para optimizar su bienestar y el abordaje integral de la HPN. La demanda más mencionada es el **“acceso a nuevas opciones de tratamiento farmacológico”**, mencionada por **22 pacientes (19,64%)**, lo que evidencia una gran expectativa por innovaciones terapéuticas que amplíen las alternativas actualmente disponibles (Figura 47).

En segundo lugar, 18 pacientes (16,07%) solicitan más información sobre la enfermedad, las diferentes opciones de tratamiento y los efectos secundarios a largo plazo, destacando la importancia de la educación y la transparencia informativa en el proceso asistencial. Asimismo, 17 pacientes (15,18%) ponen el énfasis en la necesidad tanto de un acceso más rápido a medicamentos como de más formación específica sobre HPN dirigida a los profesionales sanitarios (también 15,18% y 17 pacientes respectivamente), lo cual indica interés en minimizar las demoras y optimizar la atención por parte de personal bien preparado (Figura 47).

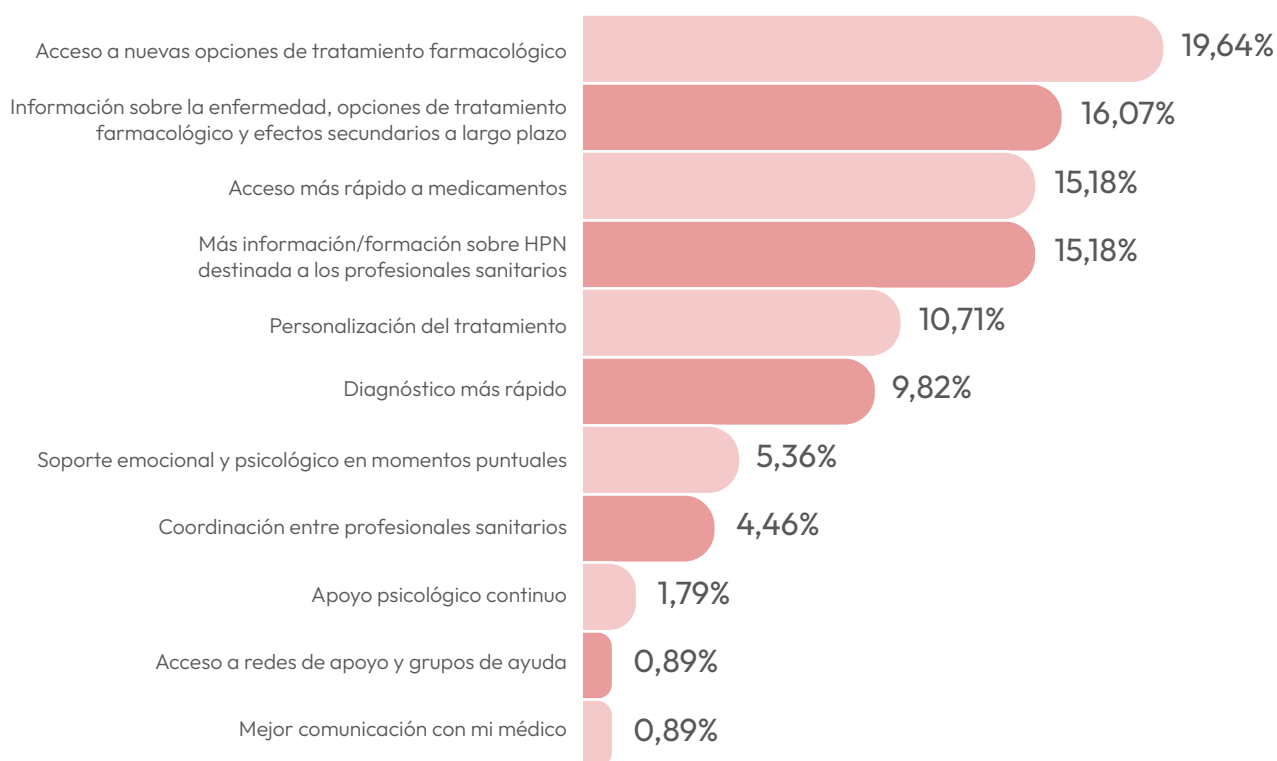
La personalización del tratamiento es señalada por 12 pacientes (10,71%), sugiriendo la necesidad de adaptar estrategias terapéuticas a las características y preferencias individuales. Un diagnóstico más rápido es importante para 11 pacientes (9,82%), reflejando que el retraso diagnóstico sigue siendo una

preocupación relevante (Figura 47).

En cuanto al bienestar emocional, 6 pacientes (5,36%) reclaman mayor soporte emocional y psicológico en momentos puntuales y 2 (1,79%) incluso apoyo psicológico continuo. La coordinación entre profesionales sanitarios es relevante para 5 personas (4,46%) (Figura 47).

Menciones específicas y menos frecuentes son el acceso a redes de apoyo y grupos de ayuda (1 persona, 0,89%) y la mejora en la comunicación médico-paciente (1, 0,89%) (Figura 47).

Estos datos muestran que, si bien la prioridad principal sigue siendo disponer de un arsenal terapéutico más amplio y actualizado, la información, la atención personalizada, la reducción de barreras administrativas y la atención a las necesidades emocionales también constituyen pilares fundamentales en la experiencia asistencial de las personas con HPN.



Nota: Porcentajes calculados sobre el total de respuestas marcadas por los participantes; se permitió selección múltiple de necesidades, por lo que la suma de porcentajes puede superar el 100%.

Figura 47. Principales áreas de mejora y necesidades identificadas por pacientes con HPN en el sistema sanitario (N=44; 112 respuestas)

Expectativas de futuro

Las principales expectativas de futuro de las personas con HPN reflejan el deseo de avanzar hacia un manejo más sencillo, eficaz y compatible con una vida normalizada. El desarrollo de **nuevos tratamientos de administración oral o en inyecciones anuales es la expectativa mayoritaria, con 31 pacientes (70,5%)** valorando esta posibilidad, al considerar que supondría una mejora en la adherencia y calidad de vida (Figura 48).

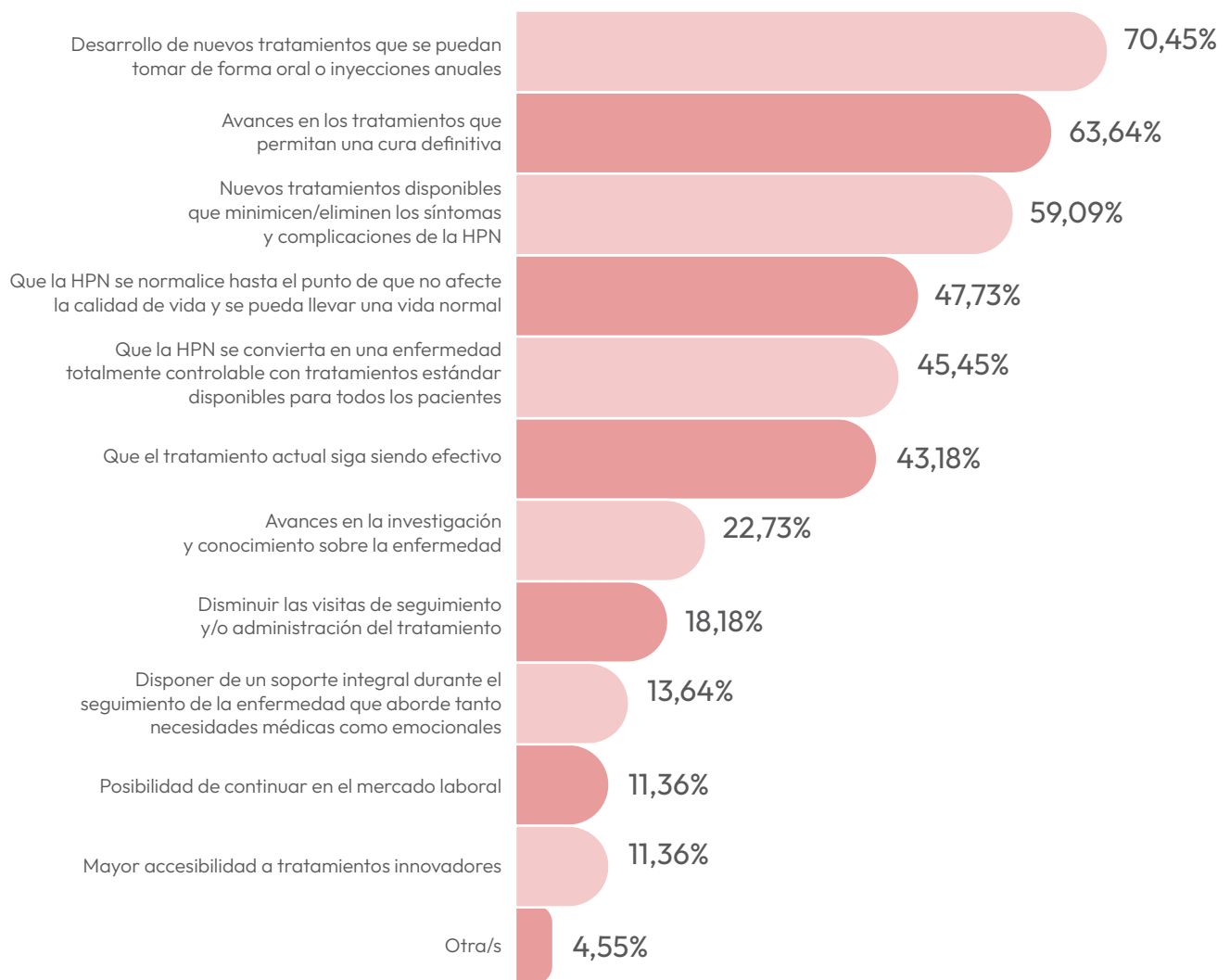
Un objetivo fundamental es la posibilidad de una cura definitiva, mencionada por 28 pacientes (63,6%) (Figura 48). Este deseo se complementa con la esperanza de disponer de nuevos tratamientos que

minimicen síntomas y complicaciones (26; 59,1%) y, en general, con que la HPN llegue a ser totalmente controlable con tratamientos estándar para todos los pacientes (20; 45,5%).

Otros aspectos destacados incluyen que la HPN no afecte la calidad de vida y sea posible llevar una vida normal (21; 47,7%), y que el tratamiento actual mantenga su eficacia a largo plazo (19; 43,2%). Además, 10 pacientes (22,7%) esperan avances continuos en la investigación, 8 (18,2%) desearían reducir las visitas médicas y 6 (13,6%) consideran importante disponer de un soporte integral durante el seguimiento que aborde necesidades médicas y emocionales (Figura 48).

Por último, 5 personas (11,4%) aspiran a mayor accesibilidad a tratamientos innovadores y a la posibilidad de continuar en el mercado laboral, mientras que solo 2 (4,5%) plantean otras expectativas (Figura 48). Estos resultados

subrayan el valor de la innovación, la personalización, la estabilidad terapéutica y el abordaje global de la enfermedad como dimensiones esenciales para el futuro bienestar y autonomía de las personas con HPN.



Nota: Porcentajes calculados sobre el total de respuestas marcadas por los participantes; se permitió selección múltiple de necesidades, por lo que la suma de porcentajes puede superar el 100%.

Figura 48. Principales expectativas de los pacientes con HPN respecto al futuro de la enfermedad y su tratamiento (N=44; 181 respuestas)

4.2

Resultados cualitativos

El presente capítulo sintetiza los hallazgos obtenidos a partir del *advisory board* con pacientes con hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) y de las entrevistas en profundidad realizadas con hematólogos y representantes de la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE). El objetivo ha sido integrar las distintas perspectivas —paciente, clínica y asociativa— para comprender de forma holística la experiencia de vida con HPN, identificando barreras, necesidades no cubiertas y propuestas de mejora a lo largo de todo el proceso asistencial.

El análisis comparativo de las fuentes muestra una notable coherencia en los principales ejes de mejora: la necesidad de acortar los tiempos diagnósticos, la falta de información y acompañamiento emocional, la importancia de la personalización terapéutica y la inequidad en el acceso a tratamientos innovadores entre comunidades autónomas. Tanto pacientes como profesionales coinciden en señalar la relevancia de un modelo asistencial más coordinado, empático y centrado en la persona, donde la relación médico-paciente y el papel de las asociaciones resulten fundamentales para mejorar la calidad de vida y la adherencia terapéutica.

Itinerario asistencial

El recorrido de las personas con HPN hasta alcanzar un diagnóstico y un manejo estable se caracteriza por su complejidad, duración y fuerte impacto emocional. Según los testimonios recogidos, los pacientes suelen atravesar un largo itinerario por distintos servicios —principalmente Medicina Interna y Urgencias— antes de ser derivados a Hematología. Los hematólogos entrevistados estiman que el tiempo medio desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico definitivo oscila entre 1,5 y 2 años, periodo durante el cual predominan diagnósticos erróneos y la repetición de pruebas sin una orientación clara.

Las causas señaladas incluyen la baja sospecha clínica en los niveles asistenciales iniciales, la inespecificidad de los síntomas (fatiga, anemia, infecciones recurrentes, trombosis) y la escasa difusión del conocimiento sobre la HPN entre los profesionales sanitarios. Como apuntó un especialista, “*en muchos casos de anemia severa no se realizan todas las pruebas necesarias; falta conocimiento y conexión entre servicios*”.

En el *advisory board* los pacientes confirmaron que el periodo prediagnóstico se vivió con gran incertidumbre y ansiedad, al no encontrar una explicación a los síntomas. Para algunos, el diagnóstico supuso un alivio por obtener finalmente una respuesta, pero también el inicio de un proceso de miedo e incertidumbre ante el pronóstico y la cronicidad de la enfermedad. Una paciente resumía este momento como “una mezcla de alivio y vértigo: por fin sabía qué tenía, pero no sabía qué significaba para mi vida”.

Los hematólogos coinciden en que el momento del diagnóstico es crítico y requiere una comunicación clara, empática y suficiente. Sin embargo, la mayoría de los pacientes señala haber recibido información limitada, centrada en la denominación de la enfermedad y la supervivencia, sin explicaciones sobre el manejo, los tratamientos o el impacto cotidiano. La falta de materiales informativos estandarizados agrava esta situación.

Asimismo, se evidencia una falta de coordinación entre los distintos profesionales implicados en el proceso, lo que genera una experiencia fragmentada. Algunos pacientes con acceso a unidades especializadas o redes de expertos, como las existentes en Cataluña, refirieron una experiencia más fluida y confianza en el seguimiento multidisciplinar. En contraste, en otras comunidades la atención depende en gran medida del conocimiento individual del hematólogo responsable.

En este punto, la asociación de pacientes desempeña un papel clave. Tanto los pacientes como los profesionales reconocen que la HPNE actúa como un puente de apoyo e información,

orientando al recién diagnosticado y facilitando el contacto con expertos. No obstante, varios testimonios reflejan que *“no todos los hematólogos informan de la existencia de la asociación”, lo que limita el acceso temprano a este recurso.*

Preferencias de los pacientes

Una vez diagnosticados, los pacientes destacan la importancia de recibir información comprensible, detallada y continua sobre su enfermedad y sobre las opciones de tratamiento. La falta de comunicación y la escasez de información clara generan inseguridad y dificultan la toma de decisiones.

Los pacientes valoran especialmente el trato humano, la empatía y la posibilidad de participar activamente en la definición de su tratamiento. Como expresaba uno de ellos, “necesitamos sentir que no somos un caso raro, sino personas con una enfermedad rara”.

Entre las principales necesidades identificadas se encuentran:

- Acompañamiento psicológico permanente, desde el diagnóstico y durante los cambios de tratamiento.
- Personalización terapéutica, adaptando la pauta a las condiciones y estilo de vida de cada paciente.
- Información sobre nuevos fármacos y ensayos clínicos, con un enfoque de decisiones compartidas.
- Equidad territorial, dado que las diferencias entre comunidades autónomas en la disponibilidad de tratamientos y recursos son percibidas como un factor de desigualdad.

En cuanto a las preferencias sobre el tratamiento farmacológico, tanto pacientes como especialistas coinciden en que la comodidad y la independencia son atributos clave. La vía oral con dosis única aparece como la opción más deseada, seguida de la subcutánea domiciliaria, por el potencial de reducir desplazamientos y mejorar la autonomía. Un hematólogo lo sintetizó así: *“la vía ideal sería la oral, siempre que garantice control total de la enfermedad”*.

No obstante, los profesionales advierten que la transición hacia tratamientos domiciliarios requerirá protocolos de seguimiento y formación específicos, para garantizar la adherencia y la seguridad. En este sentido, la asociación subraya la necesidad de una preparación psicológica y educativa previa, antes de trasladar la administración fuera del entorno hospitalario.

Los pacientes destacan también la importancia de una comunicación fluida con el equipo de hematología. Se valora positivamente la posibilidad de contacto telefónico o por correo electrónico con el servicio, aunque esta práctica depende de la disponibilidad de cada centro. Algunos pacientes sugieren el desarrollo de herramientas digitales o aplicaciones móviles que permitan registrar síntomas, efectos adversos o valores de laboratorio, y comunicarse de forma directa con los profesionales. Esta propuesta coincide con las ideas de los hematólogos, que plantean la creación de recursos digitales interactivos que optimicen el tiempo de consulta y promuevan la participación del paciente.

Impacto en la calidad de vida

El impacto de la HPN en la calidad de vida

es multidimensional y persistente, incluso en pacientes en tratamiento estable. La fatiga se identifica unánimemente como el síntoma más limitante, interfiriendo en la capacidad para mantener la actividad laboral y social. Un hematólogo señaló que *“no existe una escala validada para medir la fatiga en HPN, y las herramientas disponibles no son aplicables en la práctica clínica habitual”*, lo que dificulta evaluar su evolución.

Desde la perspectiva de los pacientes, la fatiga afecta tanto a la productividad como a la vida personal, generando sentimientos de frustración y dependencia. Algunos relatan haber tenido que solicitar la incapacidad laboral o adaptar su jornada. Las ausencias médicas y la incompreensión por parte de los empleadores constituyen una fuente añadida de estrés. La vicepresidenta de HPNE subrayó la necesidad de *“una mayor comprensión y flexibilidad por parte de los empleadores, y apoyo jurídico y psicológico para afrontar los desafíos laborales”*.

El impacto emocional es igualmente relevante. El diagnóstico suele ir acompañado de miedo y sensación de aislamiento, especialmente en las fases iniciales. Con frecuencia, los pacientes ocultan la enfermedad en su entorno social por miedo a no ser comprendidos. El sentimiento de soledad es común, y muchos encuentran apoyo únicamente al entrar en contacto con otros pacientes a través de la asociación.

En palabras de un paciente: *“Hasta que no conocí a otros con HPN, no supe cómo explicar lo que sentía ni cómo manejarlo”*.

Los profesionales reconocen la escasez de recursos de apoyo psicológico y social dentro del sistema sanitario. La derivación

a psiquiatría se utiliza en algunos centros como respuesta parcial, pero se percibe como insuficiente. La necesidad de incorporar psicólogos y trabajadores sociales especializados es un consenso transversal entre los entrevistados.

En el ámbito social, la enfermedad condiciona la participación en actividades de ocio y en relaciones personales. La pérdida de normalidad y la incertidumbre ante el futuro generan un impacto prolongado en el bienestar emocional. Sin embargo, tras el inicio del tratamiento, la mayoría de los pacientes reporta una mejora significativa en su

calidad de vida, aunque matizada por la cronicidad y los controles periódicos. La posibilidad de mantener cierta rutina y la estabilidad clínica son vividas como logros importantes.

El *advisory board* también puso de relieve la importancia del apoyo familiar y asociativo, así como la necesidad de fortalecer las redes de apoyo formal e informal. Los participantes valoraron positivamente el papel de la asociación como fuente de información y acompañamiento, y propusieron reforzar las actividades de apoyo mutuo y los grupos de pacientes.



5

Conclusiones y propuestas de mejora

Este capítulo integra los hallazgos cuantitativos y cualitativos del estudio, ofreciendo una visión global de la experiencia y las necesidades de las personas con HPN en España. A partir de los resultados obtenidos en la encuesta a pacientes, las entrevistas con expertos y el *advisory board* multidisciplinar, se presentan las conclusiones principales y las

recomendaciones estratégicas orientadas a mejorar el abordaje clínico, psicológico y social de la enfermedad.

El apartado 5.1 recoge una **síntesis integradora de las conclusiones**, mientras que el 5.2 desarrolla las **recomendaciones estratégicas** que derivan de dichas evidencias, estructuradas por ámbitos de actuación.

5.1

Síntesis de los principales hallazgos y conclusiones

El presente estudio, basado en una muestra representativa de 44 personas constata que la HPN impacta de forma profunda y multidimensional la vida de las personas en España, combinando una carga clínica marcada por la fatiga con retrasos aún presentes en el itinerario diagnóstico-terapéutico y consecuencias psicosociales y laborales que exigen respuestas coordinadas a nivel asistencial y social.

La fatiga, la hemoglobinuria y la anemia conforman la tríada clínica que condiciona la autonomía y la participación social

Desde el punto de vista clínico, la fatiga se consolida como el principal síntoma tanto por frecuencia (47,73%) como por impacto en la calidad de vida (72,73%), junto con hemoglobinuria (20,45%) y anemia (18,18%), configurando una tríada que condiciona la autonomía funcional y la participación social, y que debe centrar objetivos clínicos y funcionales del manejo cotidiano. Este hallazgo concuerda con estudios internacionales que resaltan la fatiga como uno de los principales factores que condicionan la discapacidad percibida en estos pacientes^{3,5}.

Los expertos y pacientes entrevistados coincidieron en señalar que la fatiga no solo es física, sino también emocional y cognitiva, describiéndola como “una sensación constante de agotamiento que impide planificar la vida diaria”. Los hematólogos apuntan la ausencia de escalas clínicas validadas y de estrategias sistemáticas para evaluar este síntoma en la práctica asistencial, lo que refuerza la necesidad de incluir indicadores funcionales y de calidad de vida en la evaluación clínica rutinaria.

Pese a una valoración elevada de la eficacia de los inhibidores del complemento y de la información proporcionada por los equipos, persisten dificultades de acceso a medicamentos en una fracción relevante (29,55%), así como una preferencia clara por esquemas más cómodos, especialmente orales o de administración menos frecuente. Estas preferencias, confirmadas también en el *advisory board*, reflejan que la innovación terapéutica debe acompañarse de equidad y personalización, facilitando opciones adaptadas a las circunstancias y estilo de vida de cada paciente.

El circuito asistencial muestra avances en rapidez diagnóstica, pero mantiene márgenes de mejora en coordinación y atención centrada en la persona

En el circuito asistencial, aunque el 68,18% de los pacientes obtiene el diagnóstico en menos de un año desde las primeras consultas por síntomas, un 18,18% tarda entre 1-3 años y un 13,64% más de 3 años.

El análisis cualitativo corrobora estas demoras y las atribuye a la baja sospecha clínica en los niveles iniciales y a la falta de conocimiento sobre la enfermedad. Los expertos estiman un tiempo medio al diagnóstico de entre 1,5 y 2 años, señalando que muchos pacientes atraviesan distintos servicios (Medicina Interna, Urgencias, Digestivo o Nefrología) antes de llegar a Hematología.

La mediana de 2 derivaciones y 1 visita a urgencias antes del diagnóstico definitivo, recogido en la encuesta, confirma esta fragmentación del itinerario asistencial. La coordinación multidisciplinar alcanza puntuaciones altas y mejora en la fase actual, pero la variabilidad percibida entre centros y comunidades autónomas sugiere la necesidad de homogeneizar estándares mediante protocolos compartidos y rutas asistenciales de alta resolución que aseguren continuidad, equidad y comunicación fluida entre profesionales.

En la relación clínica, el 84,62% comprende plenamente la explicación del tratamiento, pero persisten márgenes de mejora en la exploración sistemática del estado emocional y de la calidad de vida, ámbitos en los que los rangos intercuartílicos muestran heterogeneidad y apuntan a brechas en atención centrada en la persona.

El malestar emocional es generalizado y el acceso a apoyo psicológico estructurado sigue siendo insuficiente

La dimensión emocional está marcada por incertidumbre (65,91%), miedo (43,18%) y tristeza/confusión (29,55%) en el diagnóstico.

El 68,18% de los pacientes no recibió apoyo psicológico tras el diagnóstico, y solo un 15,91% lo obtuvo en la sanidad pública. Estas cifras se corresponden con los testimonios recogidos en el *advisory board*, donde los pacientes describen el diagnóstico como “una mezcla de alivio y vértigo”, y los profesionales reconocen la falta de recursos estructurados de apoyo emocional.

Los expertos subrayan que la atención psicológica debería integrarse sistemáticamente desde el diagnóstico y mantenerse durante los cambios de tratamiento o las fases de recaída. El apoyo familiar (90,91%) y social (77,27%) sigue siendo la principal red de contención, aunque insuficiente para cubrir las necesidades de acompañamiento prolongado.

Un 31,8% de los pacientes declaró necesitar más apoyo emocional o recurrir a su equipo médico para orientación. Los hematólogos coinciden en la importancia de incorporar psicólogos y trabajadores sociales especializados dentro del circuito asistencial, para evitar que la atención emocional dependa exclusivamente del entorno personal.

Este desequilibrio apunta a integrar de forma sistemática el cribado del malestar emocional, la intervención psicológica basada en necesidades y la derivación a asociaciones de pacientes desde el propio circuito clínico, reforzando

simultáneamente la alfabetización en salud y el autocuidado.

El impacto social y laboral exige una respuesta coordinada y culturalmente sensible

El 24,00% de los pacientes no comunica su diagnóstico en el entorno laboral, principalmente por deseo de normalización (50,00%), temor a perder oportunidades (33,33%) y falta de apoyo organizativo (33,33%). Además, el 41,86% ha necesitado ajustes laborales (p. ej., reducción de horas o abandono temporal/definitivo). Estos datos se complementan con los testimonios de pacientes y profesionales, que señalan la falta de comprensión en las empresas y la necesidad de campañas de sensibilización, apoyo jurídico y políticas de no discriminación. Los expertos abogan por incluir la dimensión laboral dentro del abordaje integral, dado su papel determinante en la estabilidad emocional y económica de los pacientes.

El reconocimiento administrativo de discapacidad es limitado y restringe el acceso a apoyos

Más de la mitad de los pacientes (56,82%) no ha solicitado ningún grado de discapacidad, y solo alrededor de 1 de cada 4 cuenta con algún grado reconocido (15,91% entre 33-64%; 6,82% ≥65%; 2,27% con movilidad reducida), restringiendo el acceso a adaptaciones y apoyos.

En el *advisory board*, tanto pacientes como profesionales coincidieron en que la falta de información sobre derechos y procedimientos administrativos constituye una barrera significativa, limitando el

acceso a apoyos económicos y sociales. Entre las demandas prioritarias, el 59,09% de los pacientes pide información continua y actualizada, el 20,45% apoyo psicológico y el 18,18% apoyo económico.

La búsqueda activa de información y el interés en herramientas digitales reflejan un perfil de paciente participativo y dispuesto al autocuidado

La búsqueda activa de información es elevada (68,18% lo hace por su cuenta), con preferencia por internet (73,33%) y asociaciones (40,00%). El interés en herramientas digitales es amplio: aunque el 56,82% no las usa actualmente, le gustaría hacerlo.

Durante las entrevistas, los expertos destacaron el potencial de las soluciones digitales para mejorar el seguimiento clínico y la adherencia, especialmente en pacientes que viven lejos de su hospital de referencia.

Las asociaciones de pacientes se consolidan como actores clave en la educación sanitaria, el acompañamiento emocional y la conexión con los servicios especializados, aunque su papel aún no está plenamente integrado en la práctica clínica habitual.

Hacia un modelo integral, equitativo y centrado en la persona

En conjunto, los hallazgos cuantitativos y cualitativos convergen en un diagnóstico común: la HPN requiere una atención más integral, coordinada y sensible a las dimensiones físicas, emocionales y sociales del paciente.

La evidencia recogida valida la necesidad de:

- Incorporar sistemáticamente medidas reportadas por pacientes (PROMs y PREMs).
- Evaluar y abordar la fatiga, la anemia y la hemoglobinuria con objetivos funcionales concretos.
- Fortalecer la sospecha clínica en atención primaria y la derivación temprana.
- Garantizar el acceso equitativo y

oportuno a las terapias innovadoras.

- Integrar el apoyo psicológico y social en el circuito asistencial.
- Impulsar la colaboración estructurada con asociaciones de pacientes y el uso de herramientas digitales para el autocuidado y el seguimiento remoto.

Atender estas palancas permitirá reducir la carga global de la HPN, avanzar hacia tratamientos más cómodos y equitativos, y optimizar la calidad de vida con un enfoque verdaderamente centrado en la persona.

5.2 Recomendaciones estratégicas para mejorar el abordaje de la HPN en España

Los resultados integrados de esta investigación evidencian la necesidad de avanzar hacia un modelo de atención más equitativo, coordinado y centrado en la persona. A partir de estas conclusiones —que reflejan tanto la experiencia directa de los pacientes como la perspectiva de los profesionales y asociaciones implicadas— se han definido una serie de recomendaciones estratégicas orientadas

a transformar el abordaje de la HPN en España.

Estas recomendaciones se agrupan en distintos ámbitos de actuación y constituyen una hoja de ruta práctica para fortalecer el diagnóstico temprano, garantizar la equidad terapéutica, incorporar el apoyo psicológico y social, y promover la participación activa de los pacientes en todo el proceso asistencial.

Diagnóstico temprano y circuitos asistenciales

- 1 Protocolizar la sospecha clínica de HPN en Atención Primaria y Urgencias, con criterios claros de derivación a Hematología.
- 2 Difundir las guías y consensos clínicos entre profesionales no hematólogos para favorecer el reconocimiento precoz.
- 3 Impulsar la formación en comunicación empática y manejo emocional en el momento del diagnóstico.
- 4 Establecer reuniones interdisciplinarias periódicas entre especialidades implicadas (hematología, nefrología, digestivo, urgencias, psicología, trabajo social).
- 5 Incorporar desde el diagnóstico la atención psicológica y el acompañamiento social mediante protocolos de derivación sistemáticos.
- 6 Desarrollar materiales breves de referencia (tarjetas, infografías) para profesionales de urgencias con pautas básicas de actuación.

Tratamiento farmacológico y acceso

- 7 Garantizar la equidad territorial en el acceso a inhibidores del complemento y nuevas terapias, eliminando desigualdades administrativas o geográficas.
- 8 Reducir los trámites y tiempos de aprobación en farmacia hospitalaria para asegurar un acceso ágil.
- 9 Favorecer la incorporación de terapias orales o de administración menos invasiva, alineadas con las preferencias de los pacientes.
- 10 Ampliar los programas domiciliarios de administración y seguimiento para mejorar la adherencia y conciliación.
- 11 Reforzar el rol de la farmacia hospitalaria como agente activo en información, adherencia y prevención de interacciones.
- 12 Promover la participación de pacientes en ensayos clínicos y estudios observacionales como vía de innovación y equidad.

Información y educación

- 13 Ofrecer materiales informativos claros, actualizados y adaptados a la etapa del paciente (recién diagnosticado, en seguimiento, largo recorrido) y en diversos formatos (presencial, digital, audiovisual)
- 14 Garantizar información comprensible sobre enfermedad, tratamientos, efectos secundarios, fertilidad y planificación familiar.
- 15 Involucrar a familiares y cuidadores en programas educativos sobre impacto emocional y autocuidado.
- 16 Formar a los profesionales en comunicación clínica, alfabetización en salud y toma de decisiones compartidas.

Apoyo psicológico y social

- 17 Incorporar la atención psicológica de manera estructural en el circuito asistencial, no solo a demanda.
- 18 Crear programas de acompañamiento emocional y grupos de apoyo dentro de los hospitales y en colaboración con las asociaciones.
- 19 Desarrollar recursos psicoeducativos y talleres específicos para familiares y cuidadores.
- 20 Sensibilizar al entorno laboral y empresarial sobre enfermedades raras para reducir el estigma y fomentar adaptaciones razonables.
- 21 Facilitar el reconocimiento de la discapacidad y el acceso a apoyos económicos y sociales.

Seguimiento, comunicación y autocuidado

- 22 Homogeneizar la calidad de la comunicación clínica e integrar la evaluación sistemática de la calidad de vida y el estado emocional.
- 23 Consolidar la toma de decisiones compartidas, especialmente en la elección de tratamientos y cambios terapéuticos.
- 24 Crear la figura de la enfermera de práctica avanzada o gestora de casos como referente accesible para dudas y coordinación.
- 25 Formar a todo el equipo de hematología en el manejo integral de la HPN, evitando la dependencia exclusiva del especialista de referencia.
- 26 Implementar herramientas digitales seguras para el seguimiento clínico, registro de síntomas (fatiga, hemoglobinuria, anemia) y comunicación ágil con el equipo sanitario.

Perspectiva integral de calidad de vida

- 1 Evaluar periódicamente la calidad de vida mediante PROMs estandarizados, incorporando dimensiones física, emocional, social y laboral.
- 2 Abordar la fatiga como síntoma prioritario, con programas específicos de manejo funcional y psicoeducativo.
- 3 Diseñar planes asistenciales personalizados que reflejen la variabilidad individual y la evolución del paciente.
- 4 Potenciar modalidades de telemedicina y administración domiciliaria para reducir desplazamientos y mejorar la conciliación.
- 5 Impulsar campañas de sensibilización social y laboral sobre HPN y otras enfermedades raras.
- 6 Promover políticas de apoyo económico ante la pérdida de ingresos o la adaptación laboral derivadas de la enfermedad.

Tabla 7. Recomendaciones estratégicas por ámbito



6

Bibliografía

1. Griscelli-Bennaceur, A., Gluckman, E., Scrobohaci, M. L., Jonveaux, P., Vu, T., Bazarbachi, A., et al. (1995). Aplastic anemia and paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: Search for a pathogenetic link. *Blood*, 85(5), 1354–1363. <https://doi.org/10.1182/blood.V85.5.1354.bloodjournal8551354>
2. Hillmen, P., Lewis, S. M., Bessler, M., Luzzatto, L., & Dacie, J. V. (1995). Natural history of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *New England Journal of Medicine*, 333(19), 1253–1258. <https://doi.org/10.1056/NEJM199511093331904>
3. Hill, A., DeZern, A. E., Kinoshita, T., & Brodsky, R. A. (2017). Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria. *Nature Reviews Disease Primers*, 3, 17028. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.28>
4. Luzzatto, L., & Nakao, S. (2025). Pathogenesis of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*, 145(26), 3077–3088. <https://doi.org/10.1182/blood.2024025975>
5. Brodsky, R. A. (2015). Complement in hemolytic anemia. *Blood*, 126(22), 2459–2465. <https://doi.org/10.1182/blood-2015-06-640995>
6. Borowitz, M. J., Craig, F. E., Digiuseppe, J. A., Illingworth, A. J., Rosse, W., Sutherland, D. R., Wittwer, C. T., Richards, S. J., & Clinical Cytometry Society. (2010). Guidelines for the diagnosis and monitoring of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and related disorders by flow cytometry. *Cytometry Part B: Clinical Cytometry*, 78(4), 211–230. <https://doi.org/10.1002/cyto.b.20525>
7. Schrezenmeier, H., Röth, A., Araten, D. J., Kanakura, Y., Larratt, L., Shammo, J. M., et al. (2020). Baseline clinical characteristics and disease burden in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): Updated analysis from the International PNH Registry. *Annals of Hematology*, 99(7), 1505–1514. <https://doi.org/10.1007/s00277-020-04052-z>
8. Richards, S. J., Painter, D., Dickinson, A. J., Griffin, M., Munir, T., Arnold, L., et al. (2021). The incidence and prevalence of patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria and aplastic anaemia PNH syndrome: A retrospective analysis of the UK's population-based haematological malignancy research network 2004–2018. *European Journal of Haematology*, 107(2), 211–218. <https://doi.org/10.1111/ejh.13640>
9. Jalbert, J. J., Chaudhari, U., Zhang, H., Weyne, J., & Shammo, J. M. (2019). Epidemiology of PNH and real-world treatment patterns following an incident PNH diagnosis in the US. *Blood*, 134(Suppl. 1), 3407. <https://doi.org/10.1182/blood-2019-125867>
10. Bodó, I., Amine, I., Boban, A., et al. (2023). Complement inhibition in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): A systematic review and expert opinion from Central Europe on special patient populations. *Advances in Therapy*, 40, 2752–2772. <https://doi.org/10.1007/s12325-023-02510-4>
11. Beleva, E. (2024). Epidemiological estimates of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria in Bulgaria. *Intractable & Rare Diseases Research*, 13(3), 190–194. <https://doi.org/10.5582/irdr.2024.01016>
12. Parker, C. J., & Ware, R. E. (2018). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. In J. P. Greer, D. A. Arber, B. E. Glader, A. F. List, R. T. Means, & C. M. Rodgers (Eds.), *Wintrobe's clinical hematology* (14th ed., pp. 783–822). Wolters Kluwer Health Pharma Solutions.
13. Devalet, B., Mullier, F., Chatelain, B., Dogné, J. M., & Chatelain, C. (2015). Pathophysiology, diagnosis, and treatment of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: A review. *European Journal of Haematology*, 95(3), 190–198. <https://doi.org/10.1111/ejh.12543>
14. Villegas, A., Arrizabalaga, B., Bonanad, S., Colado, E., Gaya, A., González, A., et al. (2016). Consenso español para el diagnóstico y tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna. *Medicina Clínica (Barcelona)*, 146(6), 278.e1–278.e7. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2015.12.012>
15. Muñoz-Linares, C., Ojeda, E., Forés, R., Pastrana, M., Cabero, M., Morillo, D., et al. (2014). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: A single Spanish center's experience over the last 40 years. *European Journal of Haematology*, 93(4), 309–319. <https://doi.org/10.1111/ejh.12346>
16. DeZern, A. E., & Brodsky, R. A. (2015). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: A complement-mediated hemolytic anemia. *Hematology/Oncology Clinics of North America*, 29(3), 479–494. <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2015.01.005>
17. Panse, J., Sicre de Fontbrune, F., Burmester, P., Piggin, M., Matos, J. E., Costantino, H., et al. (2022). The burden of illness of patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria receiving C5 inhibitors in France, Germany, and the United Kingdom: Patient-reported insights on symptoms and quality of life. *European Journal of Haematology*, 109(4), 351–363. <https://doi.org/10.1111/ejh.13816>
18. Dingli, D., Rizio, A. A., Broderick, L., et al. (2024). Health-related quality of life and symptom-specific functional impairment among patients treated with parenterally administered complement inhibitors for paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Annals of Hematology*, 103, 5213–5227. <https://doi.org/10.1007/s00277-024-06088-x>
19. Rosse, W. F., & Nishimura, J. (2003). Clinical manifestations of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: Present state and future problems. *International Journal of Hematology*, 77, 113–120. <https://doi.org/10.1007/BF02983209>
20. Hill, A., Kelly, R. J., & Hillmen, P. (2013). Thrombosis in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*, 121(25), 4985–4996. <https://doi.org/10.1182/blood-2012-09-311381>
21. Huang, Y., Liu, X., Chen, F., et al. (2019). Prediction of thrombosis risk in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Annals of Hematology*, 98, 2283–2291. <https://doi.org/10.1007/s00277-019-03770-3>
22. Dighriri, I. M., Al-Qahtani, R. M., & Almutairi, A. O. (2024). Iptacopan efficacy and safety to treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): A systematic review and meta-analysis. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.67830>
23. Brodsky, R. A. (2021). How I treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*, 137(10), 1304–1309. <https://doi.org/10.1182/blood.2019030812>
24. Babushok, D. V. (2021). When does a PNH clone have clinical significance? *Hematology: American Society of Hematology Education Program*, 2021(1), 143–152. <https://doi.org/10.1182/hematology.2021000245>
25. Parker, C. J. (2016). Update on the diagnosis and management of paroxysmal nocturnal

- hemoglobinuria. *Hematology: American Society of Hematology Education Program*, 2016(1), 208-216. <https://doi.org/10.1182/asheducation-2016.1.208>
26. Cançado, R. D., Araújo, A. da S., Sandes, A. F., Arrais, C., Lobo, C. L. de C., Figueiredo, M. S., Gualandro, S. F. M., Saad, S. T. O., & Costa, F. F. (2021). Consensus statement for diagnosis and treatment of paroxysmal nocturnal haemoglobinuria. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 43(3), 341-348. <https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.06.006>
27. Sutherland, D. R., Illingworth, A., Marinov, I., Ortiz, F., Andreasen, J., Payne, D., Wallace, P. K., & Keeney, M. (2018). ICCS/ESCCA consensus guidelines to detect GPI-deficient cells in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) and related disorders part 2 - Reagent selection and assay optimization for high-sensitivity testing. *Cytometry Part B: Clinical Cytometry*, 94B, 23-48. <https://doi.org/10.1002/cyto.b.21610>
28. Hillmen, P., Young, N. S., Schubert, J., et al. (2006). The complement inhibitor eculizumab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *New England Journal of Medicine*, 355(12), 1233-1243. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa061648>
29. Kulasekararaj, A. G., Hill, A., Rottinghaus, S. T., et al. (2019). Ravulizumab versus eculizumab in C5-inhibitor-experienced PNH: The 302 study. *Blood*, 133(6), 540-549. <https://doi.org/10.1182/blood-2018-09-876805>
30. Lee, J. W., Sicre de Fontbrune, F., Wong Lee Lee, J., et al. (2021). Pegcetacoplan versus eculizumab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *New England Journal of Medicine*, 384(11), 1028-1037. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2029073>
31. Risitano, A. M., et al. (2021). Addition of iptacopan, an oral factor B inhibitor, to eculizumab in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria and active haemolysis: An open-label, single-arm, phase 2, proof-of-concept trial. *The Lancet Haematology*, 8(5), e344-e354. [https://doi.org/10.1016/S2352-3026\(21\)00028-4](https://doi.org/10.1016/S2352-3026(21)00028-4)
32. Villegas Martínez, A., & Gaya Valls, A. (Coords.). (2023). *Consenso español para el diagnóstico y el tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna: Actualización 2023*. Fundación Española de Hematología y Hemoterapia; Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia. <https://www.sehh.es/publicaciones/guias-recomendaciones/guia-clinica-en-hpn>
33. Novartis. (2023, diciembre 11). *Novartis presents new 48-week results from Phase III APPLY-PNH trial showing sustained efficacy and long-term safety of Fabhalta® (iptacopan) in adults with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH)*. Recuperado de <https://www.novartis.com/news/media-releases/novartis-presents-new-48-week-results-from-phase-iii-apply-pnh-trial-showing-sustained-efficacy-and-long-term-safety-fabhalta-iptacopan-adults-paroxysmal-nocturnal-hemoglobinuria-pnh>
34. Novartis. (2025, junio 12). *Novartis Fabhalta® shows statistically significant and clinically meaningful improvements in hemoglobin in new population of patients with PNH*. Recuperado de <https://www.novartis.com/news/media-releases/novartis-fabhalta-shows-statistically-significant-and-clinically-meaningful-improvements-hemoglobin-new-population-patients-pnh>
35. Asociación Española de Hematología y Hemoterapia (HPNE). (2024, diciembre). *Novartis anuncia avances en el estudio APPULSE-PNH que evalúa la eficacia de iptacopan*. HPNE Online. Recuperado de <https://hpne.es/noticias/terapias/novartis-anuncia-avances-en-el-estudio-appulse-pnh-que-evalua-la-eficacia-de-iptacopan/>
36. Kamel, K. (2024). A qualitative study using a multi-grounded theory-based approach to understand the lived experiences of people with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria receiving complement C5 inhibitor treatment in Europe. *Journal of Community Medicine & Health Education*, 14(3), Article 1000877. <https://doi.org/10.4172/2161-0711.1000877>
37. Daly, R. P., Jalbert, J. J., Keith, S., et al. (2021). A novel patient-reported outcome instrument assessing the symptoms of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, the PNH-SQ. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, 5(1), 102. <https://doi.org/10.1186/s41687-021-00376-0>
38. Farmaindustria. (2025). *Código de Buenas Prácticas de la Industria Farmacéutica*. Disponible en: <https://www.codigofarmaindustria.org/sites/sarfi/elcodigo.html>
39. International Chamber of Commerce and Esomar. (2025). *ICC/Esomar International Code on Market, Opinion and Social Research and Data Analytics*. Disponible en: <https://iccwbo.org/wp-content/uploads/sites/3/2025/09/ICC-ESOMAR-International-Code-on-Market-Opinion-and-Social-Research-and-Data-Analytics-2.pdf>. [Citado el 07 de octubre de 2025].
40. European Pharmaceutical Market Research Association. (2024). *Code of Conduct*. Disponible en: <https://www.ephma.org/sites/default/files/2024-09/2024%20EPHMA%20Code%20of%20Conduct%20Final.pdf>. [Citado el 07 de octubre de 2025].
41. Asociación Española de Estudios de Mercado, Marketing y Opinión and Asociación Nacional de Empresas de Investigación de Mercado y Opinión. (2018). *CODIM: Código de Conducta para el Tratamiento de Datos de Carácter Personal por Organizaciones de Investigaciones de Mercado, Social, de la Opinión y del Análisis de Datos*. Disponible en: <http://www.codim.es/codim/index.php>. [Citado el 07 de octubre de 2025].
42. World Medical Association. (2013). *World Medical Association Declaration of Helsinki: Ethical Principles for Medical Research Involving Human Participants*. *JAMA*, 310(20):2191-2194.
43. Orden SAS/3470/2009, de 16 de diciembre, por la que se publican las Directrices sobre Estudios Posautorización de Tipo Observacional para Medicamentos de Uso Humano. *Boletín Oficial del Estado*, número 310, de 25 de diciembre de 2009.
44. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. *Boletín Oficial del Estado*, número 294, de 6 de diciembre de 2018.



Anexos

Anexo 1

Índice de figuras y tablas

Figura 1. Distribución por sexo biológico de los pacientes con HPN incluidos en la muestra (N=44)

Página 30

Figura 2. Nivel educativo alcanzado por los pacientes con HPN (N=44)

Página 31

Figura 3. Participación en asociaciones de pacientes con enfermedades hematológicas en la muestra de HPN (N=44)

Página 32

Figura 4. Distribución de la afiliación a asociaciones de pacientes entre personas con HPN (N=21)

Página 32

Figura 5. Distribución por tipo de HPN de los pacientes incluidos en la muestra (N=44)

Página 33

Figura 6. Distancia desde el domicilio a la consulta de hematología de referencia en pacientes con HPN (N=44)

Página 34

Figura 7. Tipo de hospital de referencia para el seguimiento de pacientes con HPN (N=44)

Página 34

Figura 8. Tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico de HPN (N=41)

Página 35

Figura 9. Tiempo transcurrido desde la atención en atención primaria hasta la derivación a consultas externas hospitalarias en pacientes con HPN (N=44)

Página 36

Figura 10. Percepción de apoyo médico recibido durante el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)

Página 37

Figura 11. Emociones predominantes al recibir el diagnóstico de HPN (N=44)

Página 37

Figura 12. Fuentes de apoyo emocional durante el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)

Página 38

Figura 13. Fuentes de apoyo emocional tras el proceso de diagnóstico de HPN (N=44)

Página 38

Figura 14. Acceso a atención psicológica tras el diagnóstico de HPN (N=44)

Página 39

Figura 15. Percepción sobre la información recibida durante el diagnóstico de HPN (N=44)

Página 39

Figura 16. Temas más importantes para los pacientes al momento del diagnóstico de HPN (N=44)

Página 40

Figura 17. Porcentaje de pacientes que realizan búsqueda recurrente de información tras el diagnóstico de HPN (N=44)

Página 41

Figura 18. Canales principales utilizados para la búsqueda de información sobre la HPN tras el diagnóstico (N=44)

Página 41

Figura 19. Proporción de pacientes que recibieron información sobre grupos de apoyo para HPN tras el diagnóstico (N=44)

Página 42

Figura 20. Sistema sanitario utilizado antes del diagnóstico de HPN (N=44)

Página 42

Figura 21. Sistema sanitario utilizado en el seguimiento actual de la HPN (N=41)

Página 43

Figura 22. Tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta el inicio del tratamiento farmacológico para HPN (N=44)

Página 43

Figura 23. Dificultades de acceso a medicamentos específicos en el centro hospitalario (N=44)

Página 44

Figura 24. Vía de administración actual del tratamiento farmacológico en pacientes con HPN (N=44)

Página 44

Figura 25. Preferencia de vía de administración del tratamiento farmacológico en pacientes con HPN (N=44)

Página 45

Figura 26. Duración del tratamiento farmacológico actual en pacientes con HPN (N=44)

Página 45

Figura 27. Participación actual en ensayos clínicos relacionados con HPN (N=44)

Página 46

Figura 28. Cambios propuestos y realizados en el tratamiento farmacológico de pacientes con HPN (N=44)

Página 46

Figura 29. Emociones experimentadas ante los cambios en el tratamiento propuestos por hematología (N=44)

Página 47

Figura 30. Distribución de la satisfacción con diferentes aspectos del tratamiento en pacientes con HPN (n = 44)

Página 48

Figura 31. Proporción de pacientes con HPN en tratamiento farmacológico activo frente a los que no han iniciado tratamiento (N=44)

Página 48

Figura 32. Recepción de información sobre el tratamiento actual de HPN por parte de hematología (N=41)

Página 49

Figura 33. Nivel de comprensión de la información recibida sobre el tratamiento de HPN (N=39)

Página 49

Figura 34. Distribución de la coordinación entre especialistas durante el proceso diagnóstico, tras el diagnóstico y en la actualidad (N=44)

Página 50

Figura 35. Percepción y disposición al uso de herramientas digitales para el seguimiento del tratamiento en HPN (N=44)

Página 51

Figura 36. Información considerada más importante por los pacientes al iniciar un tratamiento farmacológico para HPN (N=39)

Página 52

Figura 37. Nivel de involucración en decisiones compartidas sobre la HPN en diferentes ámbitos (n = 44)

Página 54

Figura 38. Formatos preferidos por los pacientes con HPN para recibir información sobre la enfermedad y el tratamiento (N=44)

Página 54

Figura 39. Síntomas experimentados con mayor frecuencia por pacientes con HPN (N=44)

Página 56

Figura 40. Síntoma de mayor impacto en la calidad de vida de los pacientes con HPN (N=44)

Página 56

Figura 41. Estrategias y recursos de apoyo emocional utilizados por pacientes con HPN (N=44)

Página 58

Figura 42. Reconocimiento administrativo del grado de discapacidad en pacientes con HPN (N=44)

Página 59

Figura 43. Tipo de apoyo más útil identificado por los pacientes con HPN (N=44)

Página 59

Figura 44. Situación laboral actual de los pacientes con HPN (N=44)

Página 60

Figura 45. Comunicación del diagnóstico de HPN en el entorno laboral: proporción de pacientes que informaron a su empresa (n = 25)

Página 60

Figura 46. Cambios en la situación laboral tras el diagnóstico de HPN: distribución de respuestas y porcentaje de pacientes (n = 43; 54 respuestas)

Página 61

Figura 47. Principales áreas de mejora y necesidades identificadas por pacientes con HPN en el sistema sanitario (N=112)

Página 63

Figura 48. Principales expectativas de los pacientes con HPN respecto al futuro de la enfermedad y su tratamiento (N=181)

Página 64

Tabla 1. Miembros del Comité Científico

Página 20

Tabla 2. Características sociodemográficas y clínicas de los participantes en el *advisory board*

Página 23

Tabla 3. participantes en el *advisory board* multidisciplinar

Página 23

Tabla 4. Indicadores de circuitos asistenciales previos al diagnóstico de HPN: número de derivaciones a especialistas y atenciones en urgencias por crisis agudas

Página 36

Tabla 5. Nivel de acuerdo con diferentes aspectos de la comunicación médico-paciente (N=44)

Página 53

Tabla 6. Nivel de acuerdo con el impacto emocional, social y familiar de la HPN (escala 1-5) (N=44)

Página 57

Tabla 7. Recomendaciones estratégicas por ámbito

Página 20

Anexo Acrónimos

2

AEDEMO: Asociación Española de Estudios de Mercado, Marketing y Opinión

CD55: Factor acelerador de la degradación del complemento DAF

CD59: Inhibidor de lisis reactiva de membrana MIRL

CEI/CEIm: Comité de Ética de la Investigación / Comité de Ética de la Investigación con medicamentos

CEO: Chief Executive Officer

DE: Desviación estándar

EphMRA: European Pharmaceutical Market Research Association

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

FEHH: Fundación Española de Hematología y Hemoterapia

GPI: Glicosil fosfatidil inositol

HPN: Hemoglobinuria paroxística nocturna

ICC/ESOMAR: International Chamber of Commerce / European Society for Opinion and Marketing Research

IP: Internet Protocol

IPIG: International PNH Interest Group

IQR: Rango intercuartílico

LDH: Lactato deshidrogenasa

LOPDGDD: Ley Orgánica de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales

N: Observaciones válidas

PIG-A: Fosfatidil inositol glicano grupo A

RGPD: Reglamento General de Protección de Datos

SEHH: Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

Anexo 3

Cuestionario

Cuestionario tipo encuesta de opinión destinado a los pacientes diagnosticados de hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN)

1.

Indica la fecha aproximada en la que te diagnosticaron Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN):

/ Ejemplo: 04/2018
Mes Año

2.

Indica la fecha aproximada en la que te diagnosticaron Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN):

- | | |
|--|--|
| ☐ HPN clásica (presencia de anemia hemolítica, hemoglobinuria y/o trombosis sin fallo medular) | ☐ HPN subclínica (sin presentar clínica ni alteraciones analíticas asociadas a hemólisis y/o trombosis) |
| ☐ HPN asociada a síndromes de fallo medular (presencia de anemia aplásica o síndrome mielodisplásico) | ☐ No lo sé / no estoy seguro/a |

3.

Indica tu edad actual:

Edad: (Si < 18 años fin del cuestionario)

4.

¿ Actualmente resides en España?

☐ Sí ☐ No

Sección A

Perfil sociodemográfico

5.

¿Cuál es tu sexo biológico?

☐

Hombre

☐

Mujer

6.

Selecciona a qué distancia aproximada de tu domicilio está el hospital/clínica donde acudes a consulta con tu hematólogo/a de referencia:

☐

Menos de 10km

☐

Entre 10-20km

☐

Entre 20-40km

☐

Más de 40km

7.

¿Cómo dirías que es el tipo de hospital en el que te están llevando actualmente la HPN?:

☐

Gran hospital, complejo y hospital de referencia (a menudo referido como hospital "central", "regional" o "de tercer nivel")

☐

Pequeño hospital (a menudo referido como "hospital comarcal")

☐

Hospital de área, de tamaño medio (a menudo referido como "hospital provincial")

8.

¿Cuál es el mayor nivel de estudios que has obtenido?

☐

Estudios primarios incompletos

☐

Enseñanzas profesionales de grado superior o equivalentes

☐

Educación primaria completa

☐

Estudios universitarios o equivalentes (grados, diplomas universitarios)

☐

Primera etapa de enseñanza secundaria, con o sin título (2º ESO aprobado, EGB; Bachillerato elemental)

☐

Másteres, diplomas, o estudios superiores

☐

Estudios de bachillerato

☐

Doctorado universitario

☐

Enseñanzas profesionales de grado medio o equivalentes

9.

¿Participas o eres socio/a de alguna asociación de pacientes de enfermedades hematológicas?

☐

Sí

☐

No (pasar a la pregunta 11)

10.

¿Cuál es el mayor nivel de estudios que has obtenido?

- | | |
|---|--|
| ☐ Asociación HPN España - Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna | ☐ ASCOL - Asociación Contra la Leucemia y las Enfermedades de la Sangre |
| ☐ AELCLÉS - Agrupación Española de entidades de Lucha Contra la Leucemia y Enfermedades de la Sangre | ☐ Asociación "Marco Luna" |
| ☐ FEDER - Federación Española de Enfermedades Raras | ☐ ASPHER - Asociación de Pacientes con Enfermedades Hematológicas Raras de Aragón |
| ☐ ALCLES LEÓN - Asociación Leonesa con las Enfermedades de la Sangre | ☐ Otra |

Sección B

Prediagnóstico y diagnóstico

11.

¿Cuánto tiempo transcurrió desde que iniciaste las consultas/visitas en el médico por cambios en tu salud hasta que recibiste el diagnóstico de HPN?

Si no lo recuerdas con exactitud, selecciona la opción que consideres más cercana a tu experiencia

Cambios en la salud: desde que notó síntomas iniciales que podría estar asociados a la HPN, antes de que los síntomas agudos aparezcan y se intensifiquen

- ☐ Menos de 1 año
 ☐ Entre 1 y 3 años
 ☐ Entre 3 y 5 años
 ☐ 5 años o más

12.

¿Cuál es el mayor nivel de estudios que has obtenido?

Otros especialistas: medicina interna, neumología, hematología, urología, digestivo, reumatología, etc

- | | |
|--|--|
| ☐ Menos de 1 mes | ☐ Entre 6 meses y 1 año |
| ☐ Entre 1 y 3 meses | ☐ Entre 1 y 2 años |
| ☐ Entre 3 y 6 meses | ☐ 2 años o más |

13.

Durante este periodo, ¿a cuántos especialistas tuviste que consultar o fuiste derivado/a antes de recibir un diagnóstico definitivo?

Esto incluye el médico de familia y las derivaciones a medicina interna, neumología, hematología, urología, digestivo, reumatología, etc.

Indica de 0 a 10

14.

Indica el número aproximado de veces que has requerido atención médica de urgencia debido a crisis agudas antes de obtener el diagnóstico de HPN:

Si no lo recuerdas con exactitud, selecciona la opción que consideres más cercana a tu experiencia

Indica de 0 a 20

15.

¿Qué tipo de sistema/s sanitario/s has utilizado antes y cuál/les utilizas actualmente durante el control/seguimiento de la HPN?

Selecciona más de una opción, en el caso de que sea necesario

	Actualmente	Antes
Sistema público (sistema nacional de salud)	☐	☐
Sistema privado	☐	☐
Sistema mixto (público y privado)	☐	☐

16.

Durante el proceso de diagnóstico, ¿te sentiste apoyado/a por los médicos que te atendieron?

El proceso de diagnóstico consiste en la realización de todas las consultas y pruebas médicas necesarias para poder llegar a un diagnóstico.

☐ Sí, completamente ☐ Parcialmente ☐ No

17.

¿Qué sentiste al recibir el diagnóstico de HPN?

Selecciona todas las opciones que correspondan

☐ Alivio	☐ Ansiedad	☐ Aceptación
☐ Miedo	☐ Culpa	☐ Confianza
☐ Incertidumbre	☐ Negación	☐ Otro
☐ Ira/enfado	☐ Confusión	
☐ Tristeza	☐ Esperanza	

18.

Indica si has tenido apoyo emocional durante las siguientes etapas por parte de:

	Durante el proceso de diagnóstico	Tras el diagnóstico de HPN
Familiares	☐	☐
Amigos/as	☐	☐
Compañeros/as procedentes del ámbito laboral/académico	☐	☐

19.

Indica si recibiste atención psicológica tras el diagnóstico de HPN:

- | | |
|---|---|
| ☐ Sí, a través de la sanidad pública (sistema nacional de salud) | ☐ No me la han ofrecido |
| ☐ Sí, a través de la sanidad privada | ☐ No, pero la busqué por mi cuenta |
| ☐ Sí, a través de servicios específicos de asociaciones de pacientes | |

20.

En el momento del diagnóstico, ¿consideras que recibiste toda la información que necesitabas sobre la HPN?

- | | |
|---|---|
| ☐ Sí, recibí toda la información que necesitaba | ☐ No, no recibí ninguna información |
| ☐ Recibí información, pero desearía haber recibido más | ☐ No, la tuve que buscar por mi cuenta |
| ☐ Recibí demasiada información | ☐ No lo recuerdo |

21.

Según tu opinión, ¿cuál crees que es la información más importante que deben recibir los pacientes en el momento del diagnóstico de la HPN?

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|---|---|
| ☐ La enfermedad: que es y cómo evolucionará | ☐ La fertilidad, capacidad para tener hijos o planificación familiar |
| ☐ Los tratamientos disponibles | ☐ El autocuidado como dieta, nutrición, ejercicio, etc. |
| ☐ Cómo el tratamiento puede afectar a una enfermedad en particular o a otras condiciones relevantes de salud | ☐ Cómo me puede afectar en mi actividad laboral |
| ☐ El tratamiento que tomará: qué es, cómo tomarlo, qué esperar de él | ☐ El apoyo y asesoramiento en los ámbitos social y laboral |
| ☐ Los posibles efectos secundarios del tratamiento | ☐ Cómo tener apoyo psicológico |
| ☐ Nuevos tratamientos en desarrollo o utilizados en ensayos clínicos | ☐ Asociaciones de pacientes |
| ☐ Las visitas de seguimiento (p. ej., frecuencia, pruebas que se realizarán) | ☐ Otros medicamentos que se deben evitar mientras se toma el tratamiento farmacológico para la HPN |
| ☐ Cómo entender los resultados de las pruebas | ☐ Forma de contactar con el médico o equipo médico si se tiene alguna pregunta |
| ☐ La posibilidad de dejar temporalmente de tomar el tratamiento por efectos secundarios | ☐ Fuentes de información y materiales escritos o digitales sobre la enfermedad o tratamiento |

22.

¿Acostumbras a buscar información sobre la HPN por tu cuenta?

☐ Sí ☐ No (pasar a la pregunta 24)

23.

¿Dónde acostumbras a buscar la información sobre la enfermedad por tu cuenta?

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|---|---|
| ☐ Hematología / enfermería me ofrece la información | ☐ En canales de la industria farmacéutica |
| ☐ A través de organizaciones de pacientes y sus canales de información | ☐ En canales oficiales especializados (instituciones u organismos sanitarios como hospitales, consejerías, etc.) |
| ☐ A través de otras personas con HPN/ grupos de apoyo | ☐ A través de otras opciones |
| ☐ En buscadores de Internet | |

24.

Tras el diagnóstico, ¿te proporcionaron información sobre grupos de apoyo de HPN (asociación de pacientes, grupo en una red social, etc.)?

☐ Sí ☐ No

25.

Describe la coordinación entre los diferentes especialistas durante:

Indica el nivel de coordinación a continuación, donde 1 (muy descoordinada) y 5 (excelentemente coordinada)

	Muy descoordinada				Excelentemente coordinada	
	1	2	3	4	5	
El proceso de diagnóstico	☐	☐	☐	☐	☐	
Tras el diagnóstico	☐	☐	☐	☐	☐	
En la actualidad	☐	☐	☐	☐	☐	

Sección C

Tratamiento farmacológico y signos/síntomas asociados

26.

Tras el diagnóstico, ¿cuánto tiempo transcurrió hasta que iniciaste el tratamiento farmacológico?

☐

No he comenzado con el tratamiento

☐

Entre 7 meses y 1 año

☐

Menos de 1 mes

☐

Entre 1 y 3 años

☐

Entre 1 y 6 meses

☐

Más de 3 años

27.

¿Has tenido dificultades para poder acceder a medicamentos específicos para la HPN en tu centro hospitalario?

☐

Sí

☐

No

28.

¿Estás participando actualmente en un ensayo clínico para la HPN?

☐

Sí

☐

No

29.

¿Estás recibiendo actualmente tratamiento para la HPN?

Nota importante: en el contexto de esta encuesta, considera como "tratamiento/s" para la HPN los siguientes medicamentos: Eculizumab, Ravulizumab y Pegcetacoplan o cualquier biosimilar

☐

Sí

☐

No (Pasar a pregunta 33)

30.

¿Tú hematólogo/a te informó sobre el tratamiento que estás tomando en este momento?

☐

Sí

☐

No (Pasar a pregunta 33)

31.

Según tu opinión, ¿cuál crees que es la información más importante que deben recibir los pacientes cuando inician un tratamiento farmacológico específico para la HPN?

Selecciona un máximo de 5 opciones.

- | | |
|--|--|
| ☐ Cómo funciona el tratamiento y cómo saber que está funcionando | ☐ Información sobre la anticoncepción, fertilidad, capacidad para tener hijos o planificación familiar |
| ☐ La vía de administración, dosis y cuánto tiempo se debe administrar | ☐ Alimentos, productos de herboristería, tratamientos médicos (<i>cirugía odontológica, etc.</i>) o estéticos que se deben evitar mientras se toma el tratamiento farmacológico para la HPN |
| ☐ Posibles efectos secundarios del tratamiento y cómo autogestionarlos | ☐ Otros medicamentos que se deben evitar mientras se toma el tratamiento farmacológico para la HPN |
| ☐ Cómo el tratamiento puede afectar a la calidad de vida | ☐ Consejos y precauciones a tener en cuenta al viajar (<i>disponibilidad del tratamiento y la gestión de emergencias médicas fuera de su residencia habitual</i>) |
| ☐ Qué pasaría si experimento efectos secundarios que no puedo tolerar, ni controlar | ☐ Otro/s |
| ☐ Qué pasaría si este tratamiento no funcionase para tratar la enfermedad | |
| ☐ Información sobre otras opciones de tratamiento en el caso de que este tratamiento no tenga éxito | |
| ☐ Información sobre visitas de seguimiento (<i>p. ej., frecuencia, pruebas que se realizarán</i>) | |

32.

¿Hasta qué punto comprendiste lo que te dijo tu hematólogo/a sobre tu tratamiento actual?

- | | |
|---|--|
| ☐ No entendí nada | ☐ Lo entendí todo |
| ☐ Entendí algo, pero no todo | ☐ No lo recuerdo |

33.

¿En qué formato prefieres recibir la información sobre la enfermedad y el tratamiento?

- | | |
|--|---|
| ☐ Reuniones presenciales | ☐ Vídeo |
| ☐ Documentación escrita impresa (<i>folletos, manuales, etc.</i>) | ☐ Aplicaciones móviles |
| ☐ Documentación escrita digital | ☐ Otro |

34.

¿Cuánto tiempo llevas tomando el tratamiento actual para la HPN?

- ☐ Menos de 6 meses ☐ Entre 6 meses y 2 años ☐ 2 años o más

35.

¿Cuál es la vía de administración de su medicamento actual para la HPN?

Nota importante: en el contexto de esta encuesta, considera los siguientes medicamentos para la HPN: Eculizumab, Ravulizumab y Pegcetacoplan o cualquier biosimilar

- ☐ Intravenosa (administración directa en la vena) ☐ Administración oral (comprimidos, cápsulas, jarabes, etc.)
- ☐ Subcutánea (inyección bajo la piel) ☐ No estoy seguro/a

36.

¿Cuál es tu preferencia de administración para el tratamiento farmacológico de la HPN?

- ☐ Administración oral (comprimidos, cápsulas, jarabes, etc.) ☐ Administración subcutánea (inyección bajo la piel) que pueda realizar en el domicilio
- ☐ Administración intravenosa (administración directa en la vena) en el hospital ☐ No estoy seguro/a

37.

¿Qué síntoma/s has experimentado de manera más frecuente relacionado con la HPN?

- ☐ Fatiga (sensación constante de cansancio o agotamiento) ☐ Dificultad para respirar ☐ Dolor en el pecho
- ☐ Anemia ☐ Dolor de cabeza ☐ Hematomas
- ☐ Hemoglobinuria ☐ Mareos ☐ Dificultad para tragar
- ☐ Dolor de estómago ☐ Disfunción eréctil

38.

¿Qué síntoma/s ha sido el que más afecta o ha afectado a tu calidad de vida relacionado con la HPN?

- ☐ Fatiga ☐ Dolor de cabeza ☐ Hematomas
- ☐ Anemia ☐ Mareos ☐ Dificultad para tragar
- ☐ Hemoglobinuria ☐ Dolor de estómago ☐ Disfunción eréctil
- ☐ Dificultad para respirar ☐ Dolor en el pecho

39.

Indica tu nivel de satisfacción con tu tratamiento actual para la HPN con respecto a los aspectos que se mencionan a continuación:

Indica el nivel de satisfacción a continuación, donde 0 (muy insatisfecho/a) y 10 (muy satisfecho/a).
Si no es aplicable en tu caso, selecciona 'NA'

	Muy insatisfecho/a	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	Muy satisfecho/a	10	NA
La información y la orientación recibidas durante el tratamiento	☐		☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
La eficacia del tratamiento para controlar la enfermedad	☐		☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
La frecuencia y forma de administración	☐		☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Los efectos secundarios	☐		☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐

40.

Desde el inicio, ¿el hematólogo/a te ha propuesto cambiar el tratamiento farmacológico?

☐ Sí, me lo cambiaron ☐ Sí, pero no me lo cambiaron al final ☐ No (pasar a la pregunta 42)

41.

¿Cómo te sentiste cuándo tu hematólogo/a te propuso cambiar de tratamiento/s?

Selecciona todas las opciones que correspondan

☐ Aliviado/a	☐ Feliz	☐ Triste
☐ Decepcionado/a	☐ Frustrado/a	☐ Vulnerable
☐ Deprimido/a	☐ Incomprendido/a	☐ Otro
☐ Enfadado/a	☐ Optimista	☐ No afectó a mis emociones
☐ En negación	☐ Preocupado/a	
☐ Esperanzado/a	☐ Tranquilo/a	

Sección D

Seguimiento y comunicación médico-paciente

42.

Considerando tu experiencia al hablar con tu hematólogo/a sobre la enfermedad, ¿en qué medida estás de acuerdo con las siguientes afirmaciones?

Selecciona una casilla por fila, donde 1 (nunca) y 3 (siempre)

	1 Nunca	2 A veces	3 Siempre
Mi hematólogo/a me explica los resultados de mis pruebas	☐	☐	☐
Dependiendo de los resultados de mi prueba/s, me dice lo que sucede a continuación	☐	☐	☐
Me facilita información sobre la importancia de la vacunación en el contexto de la HPN	☐	☐	☐
Me pregunta por mis síntomas	☐	☐	☐
Mi hematólogo/a comprende y atiende adecuadamente mis síntomas	☐	☐	☐
Me pregunta cómo me encuentro emocionalmente	☐	☐	☐
Me pregunta por mi calidad de vida	☐	☐	☐
Le pregunto sobre mi salud, la enfermedad o el tratamiento asociado	☐	☐	☐
Se dónde llamar o acudir en caso necesario	☐	☐	☐
Me siento capacitado/a para gestionar mi enfermedad y tomar decisiones informadas sobre mi tratamiento	☐	☐	☐

43.

Indica con qué frecuencia te has sentido involucrado/a en decisiones relacionadas con la HPN en:

Selecciona una casilla por fila, donde 1 (nunca) y 5 (siempre). Si no es aplicable en tu caso, selecciona 'NA'

	1 Nunca	2	3	4	5 Siempre	NA
La elección del tratamiento más adecuado la HPN entre los diferentes tratamientos disponibles	☐	☐	☐	☐	☐	☐
En la participación en ensayos clínicos o estudios de investigación como parte de tu tratamiento	☐	☐	☐	☐	☐	☐
En el seguimiento de la enfermedad	☐	☐	☐	☐	☐	☐
En los cambios en el estilo de vida y autocuidado	☐	☐	☐	☐	☐	☐
En la planificación a largo plazo	☐	☐	☐	☐	☐	☐

44.

¿Utilizas herramientas digitales para seguir tu tratamiento (por ejemplo, apps para registrar síntomas)?

- ☐ Sí, son muy útiles ☐ No, no me interesan
- ☐ Sí, pero podrían mejorar ☐ No, pero me gustaría utilizarlas

Sección E

Calidad de vida

45.

Evalúa una escala del 1 al 10, los siguientes aspectos de tu vida:

Selecciona el número correspondiente en cada fila, donde 1 (muy bajo/a) y 10 (muy alto/a)

	Muy bajo/a	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	Muy alto/a	10
Como ha impactado la HPN en tu vida	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Calidad de vida actual	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐

Pensando en la enfermedad en general, indica tu grado de acuerdo en las siguientes afirmaciones sobre cómo la HPN puede impactar en la vida:

Indica el grado de acuerdo, donde 1 (totalmente en desacuerdo) y 5 (totalmente de acuerdo). Si no es aplicable en tu caso, selecciona 'NA'

	Totalmente en desacuerdo				Totalmente de acuerdo		NA
	1	2	3	4	5		
Te acerca más a la familia/pareja	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te acerca más a los amigos/as	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te limita viajar	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te limita poder tener compromisos sociales o participar en eventos sociales	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te sientes culpable por el impacto de la enfermedad en la familia/pareja/amigos	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Sientes que la familia/pareja/amigos no comprenden la situación	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Evitas iniciar una nueva relación de pareja	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te dificulta disfrutar las relaciones sexuales	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
No piensas en la enfermedad y vives la vida como antes	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te enfocas en el trabajo y en la familia en lugar de pensar en la enfermedad	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Tienes planes de dejar de trabajar pronto y disfrutar de la vida	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Tienes dificultades para mantener una actitud positiva a largo plazo	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te ha hecho ser más cuidadoso/a con tu salud	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Acudir a todas las citas y pruebas médicas hospitalarias te consume mucho tiempo	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Has tenido que reorganizar tu vida debido a las citas médicas hospitalarias (por ejemplo, ir al hospital regularmente para recibir el tratamiento, mudarte a otra vivienda dentro o fuera de la comunidad autónoma, ajustar tu horario laboral/académico, depender de un cuidador/a para poder asistir, etc.)	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te preocupa las posibles complicaciones a largo plazo que el tratamiento podría tener en tu salud general	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Tiene/ha tenido un impacto negativo en tu salud mental	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Desconoces si podrás tener hijos	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Has tenido que renunciar a la maternidad/paternidad	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
No te sientes capacitado/a para cuidar de tus hijos u otros familiares a tu cargo	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
Te preocupa tu situación financiera debido a que la enfermedad limita tu capacidad para trabajar	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
No te sientes capacitado/a para trabajar y solicitarías una incapacidad permanente	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐

47.

¿Cómo gestionas el impacto emocional debido a la HPN en tu vida diaria?

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|--|--|
| ☐ Busco apoyo en mi círculo cercano de familia y/o amigos | ☐ Busco ayuda profesional de un psicólogo o terapeuta |
| ☐ Busco información en internet sobre el manejo emocional de la HPN | ☐ Encuentro limitaciones para acceder a recursos de apoyo emocional |
| ☐ Me comunico con mi equipo médico para obtener orientación y apoyo | ☐ Necesitaría más apoyo emocional para sobrellevar mi situación |
| ☐ Acudo a grupos de apoyo o asociaciones de pacientes de HPN | |

48.

¿Cuál es tu situación laboral en este momento?

- | | |
|---|---|
| ☐ Trabajo a tiempo completo | ☐ Estudiante (pasar a la pregunta específica, posterior a 51) |
| ☐ Trabajo a tiempo parcial | ☐ Recibo una pensión por incapacidad a causa de la enfermedad (pasar a la pregunta 51) |
| ☐ No trabajo, estoy en búsqueda de empleo (pasar a la pregunta 51) | ☐ Estoy de baja por la enfermedad |
| ☐ No trabajo y no busco empleo (pasar a la pregunta 51) | ☐ Ninguna de las anteriores |
| ☐ Jubilado/a (pasar a la pregunta 51) | |
| ☐ Amo/a de casa (pasar a la pregunta 51) | |

49.

¿Has comunicado en tu trabajo que has sido diagnosticado/a de HPN?

- ☐ Sí (Pasar a pregunta 51) ☐ No

50.

Indica el motivo o los motivos por los que no has comunicado tu diagnóstico de HPN en el ámbito laboral:

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|--|--|
| ☐ Sentimiento de vergüenza o estigma asociado con la enfermedad | ☐ Preocupación por la privacidad y confidencialidad de tu condición médica |
| ☐ Incertidumbre sobre cómo abordar el tema o cómo explicarlo a sus compañeros/as de trabajo | ☐ No ser consciente de la posible gravedad, lo que dificulta la comunicación |
| ☐ Falta de apoyo o comprensión por parte de la empresa o compañeros/as de trabajo | ☐ No estar familiarizado con los derechos laborales relacionados con la enfermedad y la discapacidad |
| ☐ Temor a la discriminación laboral o a ser tratado/a de manera diferente en el trabajo | ☐ Creencia de que el diagnóstico es un asunto personal y no relevante para el entorno laboral |
| ☐ Temor al despido | ☐ Deseo de mantener una vida laboral normal y evitar que la enfermedad afecte su rendimiento o percepción profesional |
| ☐ Temor a perder oportunidades laborales | ☐ Otro/s |
| ☐ Preocupación por el impacto económico o el acceso a seguros privados de salud | |
| ☐ Experiencias previas negativas al revelar información médica en el trabajo | |

51.

Desde que recibiste el diagnóstico, ¿has experimentado cambios en tu situación laboral debidos a la enfermedad?

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|---|--|
| ☐ Desde el diagnóstico nunca he trabajado | ☐ Temporalmente dejé de trabajar o reduje mis responsabilidades laborales, pero he retomado mi situación laboral previa |
| ☐ Mi situación laboral no ha sufrido cambios | ☐ Fui despedido/a u obligado/a a abandonar mi puesto laboral por mi enfermedad |
| ☐ Tuve que reducir mis horas de trabajo | ☐ Rechacé un ascenso laboral |
| ☐ Tuve que abandonar el trabajo de manera voluntaria | ☐ Necesité apoyo laboral |
| ☐ He considerado seriamente reducir mis horas de trabajo | ☐ Me adaptaron el puesto de trabajo |
| ☐ He considerado seriamente dejar mi trabajo | ☐ Otra/s |

Pregunta destinada a **pacientes que estudian** (deberán responder esta pregunta, en lugar de la pregunta 51):

Desde que recibiste el diagnóstico, ¿has experimentado cambios en tu situación académica debidos a la enfermedad?

Selecciona todas las opciones que correspondan

- | | |
|---|---|
| ☐ Mi situación académica no ha sufrido cambios | ☐ He reducido la asistencia a clase |
| ☐ Tuve que reducir mis horas de estudio | ☐ Ha disminuido mi motivación e interés académico |
| ☐ Tuve que abandonar los estudios de manera voluntaria | ☐ Ha afectado negativamente a mi rendimiento académico |
| ☐ He considerado seriamente reducir mis horas de estudio | ☐ He tenido que repetir un año/s académico/s o asignatura/s debido a mi enfermedad |
| ☐ He considerado seriamente dejar mi formación académica | ☐ Otra/s |
| ☐ Temporalmente dejé de estudiar o reduje mis responsabilidades académicas, pero he retomado mi situación académica previa | |

52.

¿Tienes reconocido algún grado de discapacidad?

- | | |
|--|--|
| ☐ No lo he solicitado | ☐ Entre el 33 y el 64% y baremo de movilidad reducida |
| ☐ No lo he solicitado por dificultades en reunir o presentar la documentación necesaria | ☐ 65% o superior |
| ☐ Lo he solicitado y estoy pendiente de resolución | ☐ 65% o superior y baremo de movilidad reducida |
| ☐ Lo he solicitado y me lo han denegado | ☐ 75% o superior y baremo de tercera persona |
| ☐ Entre el 33 y el 64% | ☐ No lo sé |

53.

¿Qué tipo de apoyo crees que te resultaría el más útil como paciente con HPN?

- | | |
|--|--|
| ☐ Apoyo psicológico | ☐ Información continua y actualizada sobre la HPN |
| ☐ Apoyo económico | ☐ Otro |

54.

¿Qué aspectos consideras que deberían mejorar para tu bienestar en el tratamiento integral de la HPN?

Selecciona las **3 opciones** que consideres más relevantes

- | | |
|---|---|
| ☐ Diagnóstico más rápido | ☐ Información sobre la enfermedad, opciones de tratamiento farmacológico y efectos secundarios a largo plazo |
| ☐ Más información/formación sobre HPN destinada a los profesionales sanitarios | ☐ Soporte emocional y psicológico en momento puntuales |
| ☐ Acceso más rápido a medicamentos | ☐ Apoyo psicológico continuo |
| ☐ Personalización del tratamiento (<i>ajustes más específicos basados en tus necesidades y condiciones personales</i>) | ☐ Coordinación entre profesionales sanitarios |
| ☐ Acceso a nuevas opciones de tratamiento farmacológico | ☐ Mejor comunicación con mi médico |
| | ☐ Acceso a redes de apoyo y grupos de ayuda |

55.

Según tu opinión, ¿cuáles son las principales expectativas o esperanzas de los pacientes sobre la HPN pensando en el futuro?

Selecciona un máximo de **5 opciones**

- | | |
|---|--|
| ☐ Que el tratamiento actual siga siendo efectivo | ☐ Disminuir las visitas de seguimiento y/o administración del tratamiento |
| ☐ Desarrollo de nuevos tratamientos que se puedan tomar de forma oral (<i>comprimidos, cápsulas, jarabes, etc.</i>) o <i>inyecciones anuales</i> | ☐ Que la HPN se normalice hasta el punto de que no afecte la calidad de vida y se pueda llevar una vida normal |
| ☐ Nuevos tratamientos disponibles que minimicen/eliminen los síntomas y complicaciones de la HPN | ☐ Posibilidad de continuar en el mercado laboral |
| ☐ Que la HPN se convierta en una enfermedad totalmente controlable con tratamientos estándar disponibles para todos los pacientes | ☐ Avances en la investigación y conocimiento sobre la enfermedad |
| ☐ Avances en los tratamientos que permitan una cura definitiva | ☐ Disponer de un soporte integral durante el seguimiento de la enfermedad que aborde tanto necesidades médicas como emocionales |
| ☐ Mayor accesibilidad a tratamientos innovadores | ☐ Otra/s |

