



UNIVERSITAT
ROVIRA i VIRGILI

TRABAJO FIN DE GRADO

HACIA UNA UNIVERSIDAD INFORMADA SOBRE LA ELA: UN INSTRUMENTO PARA EVALUAR Y CONCIENCIAR EN LA FORMACIÓN DE ENFERMERÍA

Miembros: Castelló Payá, Juan
Giner Abella, Daniel

Tutora: Dra. Eva de Mingo Fernández

Grado Enfermería

Tarragona, 23 de Mayo de 2025

Resumen:

Este Trabajo de Fin de Grado se centra en la adaptación y validación de un cuestionario sobre Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) para estudiantes del Grado en Enfermería de la URV (campus Catalunya). Tras una exhaustiva revisión bibliográfica y un enfoque teórico basado en la Teoría del Déficit de Autocuidado de Orem, se diseñó un instrumento dividido en seis secciones (datos sociodemográficos, conocimiento general, diagnóstico y tratamiento, seguimiento terapéutico, percepción de necesidades y accesibilidad a la información) y 23 ítems (20 cerrados y 3 en escala Likert).

Se realizó una prueba piloto para ajustar la redacción, seguidamente se distribuyó la versión definitiva mediante Google Forms a los alumnos de primero a cuarto curso, obteniéndose 143 respuestas completas. Los resultados mostraron un conocimiento adecuado de conceptos básicos (91 % conoce la ELA) pero importantes lagunas en datos clínicos y epidemiológicos (solo 18 % identifica la prevalencia real) y percepciones erróneas sobre tratamientos (41 % cree que existen fármacos que frenan la enfermedad; solo 33 % sabe que están cubiertos públicamente). Asimismo, el 85 % percibe escaso apoyo social y el 74 % insuficiente inversión en investigación. El coeficiente alfa de Cronbach ($\alpha = 0,536$) indicó baja fiabilidad interna lo que subraya la naturaleza exploratoria de esta fase piloto y la necesidad de revisar y optimizar el instrumento antes de su aplicación definitiva.

En general, el estudio ofrece una valiosa herramienta de diagnóstico para evaluar el conocimiento sobre ELA en un entorno universitario y sienta las bases para intervenciones educativas específicas y una mayor confiabilidad del cuestionario en futuras investigaciones.

Abstract:

This Bachelor's Thesis addresses the adaptation and preliminary validation of a questionnaire on Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) for Nursing Degree students at the Rovira i Virgili University (Catalunya campus). Grounded in Dorothea Orem's Self-Care Deficit Theory, the instrument comprises 23 items across six domains: sociodemographic data, general knowledge, diagnosis and treatment, therapeutic follow-up, perception of needs, and information accessibility. Following an initial pilot to refine item wording, the final version was administered via Google Forms to first- through fourth-year students, yielding 143 complete responses.

Findings indicate a high level of awareness of basic ALS concepts (91 % of respondents) alongside considerable gaps in clinical and epidemiological knowledge—only 18 % correctly identified the disease's prevalence. Misconceptions regarding therapy were also prevalent: 41 % believed in the existence of disease-halting drugs, and merely 33 % recognized that approved treatments are publicly funded. Furthermore, 85 % of participants perceived inadequate social support for individuals with ALS, and 74 % judged research investment to be insufficient. The internal consistency analysis produced a Cronbach's alpha of 0.536, underscoring the exploratory nature of this pilot phase and highlighting the necessity for further item revision and re-validation.

Overall, the study offers a valuable diagnostic tool for gauging ALS knowledge in a university setting and lays the groundwork for targeted educational interventions and enhanced questionnaire reliability in future research.

INDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. JUSTIFICACIÓN	3
3. OBJETIVOS	4
4. MARCO TEÓRICO	5
4.1. <i>TEORIA DEL DEFICIT DEL AUTOCUIDADO DE DOROTHEA OREM</i>	5
4.2. <i>CONCEPTO Y ASPECTOS GENERALES</i>	6
4.3. <i>EPIDEMIOLOGÍA</i>	7
4.4. <i>ETIOPATOGENIA Y FISIOPATOLOGIA</i>	7
4.5. <i>TIPOS</i>	8
4.6. <i>MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FORMAS DE INICIO</i>	9
4.7. <i>DIAGNÓSTICO</i>	10
4.8. <i>TRATAMIENTO</i>	11
4.9. <i>TERAPIA CON JACIFUSEN PARA LA ELA EN FUS-MUTADA</i>	12
4.10. <i>INVESTIGACIÓN</i>	13
5. METODOLOGÍA	14
5.1. <i>DISEÑO DEL ESTUDIO</i>	14
5.2. <i>BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA</i>	15
5.2.1. <i>ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA</i>	15
5.2.2. <i>CRITERIOS DE INCLUSIÓN</i>	15
5.2.3. <i>CRITERIOS DE EXCLUSIÓN</i>	15
5.2.4. <i>PALABRAS CLAVE</i>	16
5.2.5. <i>FÓRMULAS DE BÚSQUEDA</i>	16
5.2.6. <i>OPERADORES BOOLEANOS</i>	16
5.2.7. <i>SELECCIÓN DE LOS ARTÍCULOS</i>	17
5.3. <i>ASPECTOS ETICOS</i>	18
5.4. <i>CUESTIONARIO</i>	19
5.4.1. <i>LIMITACIONES PSICOMÉTRICAS Y METODOLÓGICAS</i>	20
5.4.2. <i>VALIDEZ DEL CUESTIONARIO</i>	21
5.5. <i>PLAN DE TRABAJO Y CRONOGRAMA</i>	21
6. RESULTADOS	22
7. DISCUSIÓN	25
8. LIMITACIONES	28
9. CONCLUSIONES	30
9.2. <i>PROPUESTAS DE APLICACIÓN Y ACCIONES FORMATIVAS</i>	31
10.REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	32

11.- ANNEXOS.....	35
A.1. <i>CONSENTIMIENTO INFORMADO</i>	35
A.2. <i>SOLICITUD ENCUESTA</i>	35
A.3. <i>PERMISO ENCUESTA</i>	36
A.4. <i>AUTORIZACIÓN DEGANATO DE ENFERMERÍA</i>	37
A.5. <i>ENCUESTA</i>	38
A.6. <i>CRONOGRAMA</i>	45

INDICE DE TABLAS

Tabla 5.1 Palabras clave	16
Tabla 5.2 Fórmulas de búsqueda.....	16

INDICE DE FIGURAS

Figura 5.1. Diagrama de flujo basado en criterios prisma	17
Figura 6.1 Porcentaje entre hombres y mujeres	22
Figura 6.2 Porcentaje con contacto/experiencia con la ELA	22
Figura 6.3 Porcentaje sobre el apoyo de la ELA	23
Figura 6.4 Porcentaje sobre diagnóstico de la ELA	23
Figura 6.5 Porcentaje sobre apoyo social de la ELA.....	24

INDICE DE ACRÓNIMOS

ALS: Amyotrophic Lateral Sclerosis (equivalente en inglés de ELA)

C9ORF72: Gen C9orf72 cuya expansión de repeticiones es la causa familiar más frecuente de ELA

CEIPSA: Comité Ético de Investigación en Personas, Sociedad y Medio Ambiente

CME: Células Madre Embrionarias

CMAE: Células Madre Adultas Endógenas

EAN: European Academy of Neurology

ELA: Esclerosis Lateral Amiotrófica

ELP: Esclerosis Lateral Primaria (variante que afecta solo a neuronas motoras superiores)

EMG: Electromiografía (prueba electrofisiológica básica en el diagnóstico de ELA)

FUS: Gen/proteína Fused in Sarcoma implicado en formas hereditarias de ELA

NfL: Neurofilamento ligero (biomarcador pronóstico en ELA)

RGP: Reglamento General de Protección de Datos de la Unión Europea

RM: Resonancia Magnética (prueba de imagen empleada para descartar otras patologías)

RNAi: RNA interference (interferencia por ARN; estrategia terapéutica génica)

SOD1: Gen/proteína Superoxide Dismutase 1 implicado en ELA familiar

TDP-43: Proteína de unión a ADN/ARN cuyo depósito es característico de ELA

URV: Universitat Rovira i Virgili (Tarragona)

VNI: Ventilación No Invasiva (soporte respiratorio habitual en fases avanzadas)

1. INTRODUCCIÓN

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta de manera selectiva a las neuronas motoras superiores e inferiores, provocando debilidad muscular, parálisis progresiva y finalmente acaba con insuficiencia respiratoria, principal causa de muerte en estos pacientes. A pesar del deterioro motor característico, funciones como la sensibilidad, la cognición y el control de los músculos oculares suelen permanecer conservadas. Su evolución es rápida, con una esperanza de vida media de entre dos y cinco años desde el inicio de los síntomas, aunque esta puede variar en función del tipo de presentación y la respuesta al tratamiento ^[1].

El diagnóstico de la enfermedad es complicado ya que presenta una gran variabilidad clínica. Puede comenzar en las extremidades, en áreas bulbares o con afectación de diferentes tipos de neuronas motoras. Su origen es multifactorial, con implicación de factores genéticos (como SOD1 o C9ORF72), ambientales como el tabaquismo, pesticidas o traumatismos y estilos de vida ^[2-3]. Además, aunque existen formas hereditarias, la mayoría de los casos de dicha enfermedad son esporádicos y afecta más a hombres que a mujeres y a personas de entre 60 y 79 años ^[4].

Es la enfermedad de motoneuronas más común y su diagnóstico puede ser complejo, especialmente en las fases iniciales, pudiendo llegar a tardar entre 9 y 14 meses. Fue descrita por primera vez por Charcot en 1874, y también se conoce como enfermedad de Charcot o de Lou Gehrig debido al famoso jugador de béisbol de los EE. UU., quien padeció la enfermedad ^[1]. Actualmente no existe una cura para dicha enfermedad, lo que la convierte en una de las enfermedades neurodegenerativas más graves. El tratamiento debe ser integral y multidisciplinar. Farmacológicamente destaca el riluzol para ralentizar la progresión de la enfermedad. Además, existen medidas de soporte como la fisioterapia, logopedia y asistencia respiratoria.

No obstante, los avances recientes en terapias genéticas abren nuevas esperanzas. Por ejemplo, un estudio multicéntrico publicado en *The Lancet* el 22 de Mayo de 2025, ha evaluado el uso del oligonucleótido antisentido jacifusen (conocido también como ulefnersen), dirigido a pacientes con ELA causada por mutaciones en el gen FUS. Este tratamiento innovador ha mostrado resultados prometedores en la reducción del daño neuronal y en la mejora funcional de pacientes, marcando un avance importante hacia terapias personalizadas para subtipos genéticos de ELA.

En el ámbito de los cuidados, la teoría del déficit de autocuidado de Dorothea Orem viene muy bien para entender que, a medida que la ELA va reduciendo autonomía, se hace necesaria la mano de los profesionales de la salud. Orem dice que, cuando la persona ya no puede autogestionar sus cuidados, la enfermera es la responsable de cubrirlos o enseñar cómo hacerlos ^[5]. Por eso resulta imprescindible que el personal de Enfermería domine bien la enfermedad.

En la actualidad, las enfermedades raras y la ELA en especial reciben menos atención de la necesaria. Es por ello que, el presente trabajo de final de grado consiste en adaptar y validar un cuestionario previamente diseñado para enfermedades raras con el fin de medir el nivel de conocimientos, percepciones y actitudes sobre la ELA en estudiantes de los cuatro cursos del Grado en Enfermería de la Universitat Rovira i Virgili. Con ello se intenta, por un lado, cuantificar la formación real de los futuros profesionales y, por otro, identificar áreas concretas donde reforzar la enseñanza y promover programas de sensibilización.

En definitiva, este estudio sale de la necesidad de ajustar la formación universitaria con los desafíos que plantea la ELA en la práctica clínica diaria, aportando una herramienta de evaluación que permita crear programas de aprendizaje y, a largo plazo, mejorar la atención y calidad de vida de las personas que conviven con esta enfermedad.

2. JUSTIFICACIÓN

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa grave que, a pesar de su impacto, continúa siendo en gran medida desconocida por una parte considerable de la sociedad. Su diagnóstico y evolución conllevan un fuerte impacto tanto físico como emocional, no solo en las personas que la padecen, sino también en su entorno más cercano, especialmente en sus familiares. A pesar de su relevancia, persiste una notable carencia de conocimiento y sensibilización social en torno a esta patología.

El interés por esta temática surge, en primer lugar, a partir de una vivencia personal. En el año 2010, el padre de Daniel fue diagnosticado de ELA, lo que supuso un desafío para su familia, que se vio obligada a afrontar la enfermedad sin disponer de una guía clara ni de un acompañamiento educativo adecuado. A lo largo de este proceso, experimentaron sentimientos de frustración, temor y un elevado desgaste emocional, no solo derivados de la propia enfermedad, sino también de la escasez de herramientas y recursos.

Por otra parte, el integrante Juan decidió sumarse al proyecto de su compañero al considerar que se trata de un tema de gran relevancia y escasa visibilidad en la sociedad actual. Además, su disposición a colaborar nace del deseo de profundizar en el conocimiento de una enfermedad que ha afectado directamente a una persona cercana a su compañero, contribuyendo así a una investigación que considera necesaria y urgente.

El ámbito universitario constituye una oportunidad idónea para abordar esta problemática. La universidad reúne a individuos en proceso de aprendizaje y reflexión crítica, lo que la convierte en un entorno adecuado para fomentar la educación en salud y la concienciación social. En este contexto, analizar el nivel de conocimiento sobre la ELA resulta fundamental para identificar posibles carencias informativas y diseñar estrategias educativas más eficaces.

En definitiva, tanto la experiencia de Daniel como familiar directo de una persona con ELA, como el compromiso de Juan por aprender y colaborar en la investigación, han fortalecido la convicción compartida sobre la relevancia de este trabajo. Este proyecto no solo busca generar conocimiento, sino también contribuir a una mayor sensibilización y conciencia colectiva dentro de la comunidad universitaria.

3. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL:

Adaptar una encuesta para evaluar el nivel de conocimiento sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) en el ámbito universitario. La intención es sensibilizar a la sociedad universitaria sobre la ELA.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Promover la sensibilización social sobre la ELA a través de la aplicación de la encuesta, con el propósito de fomentar la comprensión y el apoyo hacia las personas afectadas por la enfermedad.
2. Diseñar una herramienta de aprendizaje que se pueda utilizar en el día a día mediante asociaciones públicas u otros servicios públicos de enseñanza y aprendizaje como las universidades.

4. MARCO TEÓRICO

4.1. TEORIA DEL DEFICIT DEL AUTOCUIDADO DE DOROTHEA OREM

La teoría del déficit de autocuidado, propuesta por Dorothea Orem, dice que cuando una persona no puede atender por sí misma sus necesidades de salud, es necesario que reciba ayuda externa. Esto ocurre cuando su capacidad para cuidarse no alcanza a cubrir lo que su situación pide, como es el caso de la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

Si bien los seres humanos suelen adaptarse bien a los cambios, hay momentos en los que necesitan apoyo, ya sea de familiares, amigos o profesionales de enfermería. Orem utiliza el término "agente de autocuidado" para referirse a quien realiza esas acciones de cuidado. Esto puede ser la misma persona si es capaz de cuidarse sola o alguien más si necesita ayuda ^[5].

El autocuidado comienza con la conciencia del propio estado de salud, lo cual implica pensar de manera lógica, apoyarse en la experiencia personal y en las costumbres culturales para tomar decisiones. No obstante, puede haber inconvenientes que pueden dificultar el autocuidado, como la falta de conocimiento, la desmotivación para aprender sobre salud, o la dificultad para reconocer cuándo se necesita ayuda ^[6].

En cuanto al tipo de déficit de autocuidado, este puede clasificarse en tres niveles^{[7][8]}:

- **Total:** Cuando el paciente no puede realizar ninguna actividad por sí mismo.
- **Parcial:** Cuando puede hacer algunas cosas, pero necesita ayuda para otras.
- **Educativo:** Cuando la persona tiene la capacidad física para cuidarse, pero necesita aprender cómo hacerlo.

4.2. CONCEPTO Y ASPECTOS GENERALES

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta tanto las neuronas motoras superiores (ubicadas en la corteza cerebral y el tronco encefálico) como las inferiores (en la médula espinal). Su avance genera debilidad muscular, atrofia y parálisis, afectando las extremidades y las funciones bulbares y respiratorias (por ejemplo, la deglución y la fonación), mientras que las funciones sensoriales, intelectuales y oculares se mantienen relativamente conservadas. Estos deterioros restringen la capacidad del paciente para realizar actividades básicas de autocuidado, haciendo que la intervención de enfermería se centre en identificar y sustituir dichos déficits ^[9].

Como bien se comenta en el ministerio de sanidad, la enfermedad fue descrita por primera vez por Charcot en 1874 y es conocida también como enfermedad de Charcot o de Lou Gehrig. Con una supervivencia promedio de 2 a 5 años tras la aparición de los primeros síntomas, la ELA se caracteriza por un inicio variable que puede comenzar con signos de degeneración en las neuronas inferiores, manifestaciones bulbares o, en menor medida, una afectación inicial de las neuronas superiores. Su diagnóstico resulta complejo debido a la combinación de síntomas con otras patologías. Se estima que su riesgo es de aproximadamente 1 caso en 350 durante la vida, siendo una de las principales enfermedades que afectan a las motoneuronas ^[1].

Desde el modelo de Orem, el paciente con ELA experimenta una disminución en la capacidad de autocuidado que aumenta conforme la enfermedad avanza, lo que requiere ^[1]:

- Evaluaciones continuas para determinar el nivel de déficit y adaptar las intervenciones.
- Estrategias de apoyo para la realización de actividades diarias como la alimentación, higiene, movilidad y comunicación.
- Educación al paciente y a su entorno para aprovechar al máximo las capacidades y mejorar la calidad de vida.

4.3. EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de la ELA aumenta con la edad, llegando entre los 60 y 79 años, y se prevé su crecimiento debido al envejecimiento de la población y a los avances en la atención médica. La mayoría de los casos son de carácter esporádico (entre un 90 % y 95 %), mientras que solo el 5–10 % presenta antecedentes familiares ^[1].

Además, también existen diferencias de género: en la forma esporádica la incidencia es ligeramente mayor en hombres (con una proporción aproximada de 1.35 a 2 hombres por cada mujer). La distribución geográfica varía, con tasas más elevadas en Europa occidental (entre 2,76 y 9,62 por 100.000 habitantes) y menores en el sur de Asia ^[10]. En España se estima una prevalencia de unos 5,2–5,4 casos por 100.000 habitantes ^[1].

La incidencia y prevalencia de la ELA aumentan con la edad y presentan variaciones de género y geográficas, lo cual destaca la necesidad de intervenciones preventivas y de apoyo en grupos de alto riesgo. En el marco del déficit del autocuidado, estas cifras epidemiológicas indican que ^[11]:

- El envejecimiento y el aumento de la esperanza de vida requieren estrategias de autocuidado que consideren tanto la prevención como la rehabilitación.
- Las diferencias de género y la variabilidad geográfica permiten identificar poblaciones que pueden beneficiarse de programas específicos de educación y seguimiento, reduciendo los déficits en autocuidado en fases iniciales.

4.4. ETIOPATOGENIA Y FISIOPATOLOGIA

La etiología de la ELA es multifactorial, combinando factores genéticos y ambientales. Se han identificado más de 50 genes implicados en su patogenia, destacándose SOD1, C9ORF72, FUS y TARDBP ^[2,4]. Mientras que las mutaciones en C9ORF72 son predominantes en la forma familiar (hasta el 45 % de estos casos) y se asocian en ocasiones con demencia frontotemporal, alteraciones en el gen SOD1 representan entre el 15 y el 20 % de los casos hereditarios (1–2 % de todos los casos) ^[9,12].

Además de la predisposición genética –con una heredabilidad estimada de hasta el 60 % en casos esporádicos– se reconocen diversos factores de riesgo como el tabaquismo, la exposición a metales pesados y pesticidas, campos electromagnéticos, actividad física intensa, traumas craneales y condiciones laborales específicas. A nivel celular, se han implicado procesos de estrés oxidativo, disfunción mitocondrial, alteraciones sinápticas y neuro inflamación, siendo esta última un elemento clave en la progresión del daño neuronal

[1]. También, se investiga el potencial de los cannabinoides sobre la respuesta inmune y la inflamación, como opción terapéutica en un futuro.

La naturaleza multifactorial de la ELA, con componentes genéticos y ambientales, se convierte en una diversidad de manifestaciones clínicas que afectan de manera directa la capacidad del paciente para cuidar de sí mismo. Aspectos relevantes incluyen [11]:

- **Disminución de las funciones motoras:** La debilidad muscular, espasticidad y parálisis dificultan la realización de actividades de autocuidado, como la higiene personal, alimentación y movilización.
- **Deterioro de las funciones bulbares y respiratorias:** Las alteraciones en la deglución y la comunicación generan un déficit en la capacidad para alimentarse y expresarse.
- **Impacto en la autonomía:** La progresión del daño neuronal produce un déficit del autocuidado, que requiere intervenciones de enfermería orientadas a la compensación y el soporte funcional.

La identificación de estos déficits es necesaria para el diseño de un plan de cuidados que busque compensar las funciones deterioradas.

4.5. TIPOS

La ELA se clasifica en dos grandes formas [2]:

- **Esporádica (ELAe):** Representa del 90 al 95 % de los casos, presentando una pequeña predominancia en hombres y con inicio mayoritariamente en adultos.
- **Familiar (ELAf):** Con un 5 al 10 % de los casos, puede presentarse con una herencia autosómica dominante o, a veces, recesiva, aunque clínicamente es igual a la forma esporádica.

Además, la enfermedad se puede presentar según la zona de inicio [10]:

- **Inicio espinal:** Aproximadamente el 65 % de los casos inician con afectación de las extremidades.
- **Inicio bulbar:** Aproximadamente el 25-35 % de los casos presentan inicialmente disartria y disfagia.

Existe también la variante de la esclerosis lateral primaria (ELP), que afecta exclusivamente a las neuronas motoras superiores y suele evolucionar de manera más lenta y con un curso prolongado ^[1].

La clasificación de la ELA ^[13] en esporádica y familiar, y según la zona de inicio (espinal o bulbar), tiene un impacto directo en la evaluación del déficit de autocuidado:

- **ELA Esporádica vs. Familiar:** Ambas formas presentan desafíos similares en cuanto a la pérdida de capacidades, aunque la forma esporádica es la más común.
- **Inicio Espinal:** Se relaciona con problemas de movilidad, lo que afecta actividades cotidianas básicas y requiere intervenciones para potenciar la independencia en la movilidad.
- **Inicio Bulbar:** Está asociado con dificultades en la comunicación y la deglución, requiriendo estrategias que permitan al paciente mantener una alimentación segura y métodos alternativos de comunicación.
- **Esclerosis Lateral Primaria:** Al afectar solo las neuronas motoras superiores y presentar una evolución más lenta, tiene mayor margen para aplicar intervenciones que mantengan el autocuidado y mejoren la autonomía.

La enfermería tiene que ajustar las intervenciones según el tipo y la gravedad de la enfermedad, enfocándose en los problemas específicos de autocuidado de cada caso ^[9].

4.6. MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y FORMAS DE INICIO

La ELA se inicia de forma localizada, ya sea en las extremidades o en la región bulbar, y progresa en un período de 2 a 5 años hacia una parálisis generalizada de la musculatura esquelética. En el inicio espinal se destaca la debilidad focal que afecta la habilidad en las manos o la fuerza en los pies, mientras que el inicio bulbar se caracteriza por alteraciones en el habla, la deglución y la sialorrea.

El deterioro de las neuronas motoras se transforma en síntomas motores como debilidad, espasticidad, hipotonía, pérdida de reflejos, fasciculaciones y calambres musculares ^[9]. En fases más avanzadas puede aparecer insuficiencia respiratoria. A nivel no motor, hasta un 50 % de los pacientes, pueden presentar alteraciones cognitivas o conductuales. Además, se pueden experimentar síntomas secundarios a la inmovilidad, efectos adversos de tratamientos o manifestaciones autonómicas como la urgencia urinaria y cambios en los sentidos ^{[1],[14]}.

Los signos clínicos de la ELA, que incluyen desde debilidades locales hasta insuficiencia respiratoria, se relacionan con la disminución de las capacidades de autocuidado. Para tratar este déficit, el proceso de enfermería incluye ^[14]:

- **Evaluación Integral:** Uso de herramientas específicas para identificar los déficits en autocuidado en áreas como la movilidad, alimentación, comunicación e higiene.
- **Planificación del Cuidado:** Elaboración de un plan de cuidados individualizado que tenga objetivos específicos para restaurar o compensar los déficits.
- **Intervenciones de Enfermería:** Aplicación de técnicas de fisioterapia, logopedia y estrategias de soporte respiratorio que faciliten la realización de las actividades de autocuidado.
- **Educación y Apoyo al Paciente y Familia:** Capacitación para mejorar el autocuidado, integrando a los cuidadores y promoviendo un ambiente que favorezca la independencia del paciente.

4.7. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la ELA se realiza mediante la combinación de la evaluación clínica y estudios complementarios. Se siguen los criterios de El Escorial ^[15] y sus revisiones (incluyendo los criterios de Arlie), basados en la evidencia de afectación de las neuronas motoras superiores e inferiores en al menos tres niveles o extremidades.

Los métodos diagnósticos principales son ^[1]:

- **Electromiografía (EMG):** Detecta signos de denervación en aproximadamente el 90 % de los casos.
- **Estudios de conducción nerviosa:** Complementan la valoración funcional.
- **Resonancia magnética (RM):** Se utiliza para descartar otras patologías, pudiendo detectar hiperseñales en los tractos corticoespinales y acumulación de hierro en la corteza motora.
- **Pruebas genéticas:** Especialmente en pacientes con antecedentes familiares, para identificar mutaciones en genes relevantes como SOD1 y C9ORF72.

El diagnóstico temprano sigue siendo un reto, con un periodo de 9 a 14 meses desde que empiezan los síntomas ^[11].

4.8. TRATAMIENTO

Aunque no existe una cura definitiva para la ELA, se opta por un manejo integral y multidisciplinario enfocado en el tratamiento sintomático, rehabilitador y de soporte. Entre las intervenciones que se realizan, destacan ^[11]:

- **Farmacológico:**
 - *Riluzol*: El principal fármaco aprobado, que reduce la excitotoxicidad por glutamato y ha demostrado prolongar la supervivencia en un 15–20 % en algunos pacientes.
- **Soporte respiratorio:** Uso de dispositivos como ambús, ventilación no invasiva (VNI) o traqueotomía.
- **Rehabilitación:**
 - *Fisioterapia*: Para mejorar la movilidad, postura y reducir la rigidez y el dolor.
 - *Logopedia*: Para el tratamiento de la disfagia y disartria, mediante la modificación dietética o herramientas alternativas de comunicación.
 - *Neurorehabilitación*: Incluye estrategias para reducir la afectación cognitiva y conductual.
- **Apoyo nutricional y cuidados paliativos:** Que incluyen el control de la sialorrea, manejo del dolor y prevención de complicaciones asociadas (como úlceras por presión).

El tratamiento se adapta a las necesidades individuales, centrándose en mejorar la calidad de vida y prolongar la autonomía del paciente ^[16].

El trabajo de enfermería, centrado en detectar y atender las dificultades del autocuidado, es necesario para ayudar al paciente a mantener su autonomía y que lo ayuden a sobrellevar el día a día con la enfermedad ^[15].

4.9. TERAPIA CON JACIFUSEN PARA LA ELA EN FUS-MUTADA

Recientemente, en The Lancet se publicó un estudio multicéntrico el día 22 de Mayo de 2025, abierto y sin grupo control, que evalúa la seguridad y eficacia inicial del oligonucleótido antisentido jacifusen, también conocido comercialmente como ulefnersen o ION363, desarrollado por la empresa Ionis Pharmaceuticals. Este fármaco está diseñado para reducir la producción de la proteína FUS mutada mediante la interferencia con su ARN mensajero, frenando así la acumulación tóxica en las neuronas motoras.

El estudio incluyó a pacientes con ELA confirmada por mutaciones en el gen FUS, que recibieron administración intratecal del medicamento durante varios meses. Los resultados mostraron que jacifusen fue bien tolerado sin efectos adversos graves y que varios pacientes experimentaron mejoras clínicas relevantes, tales como recuperación parcial de la capacidad para caminar y reducción de la dependencia de ventilación mecánica.

Destacan dos casos particulares: una joven que inició tratamiento en 2020 con síntomas avanzados, quien recuperó funciones motoras significativas; y un paciente presintomático tratado antes de la aparición de síntomas, quien mantuvo su función motora sin progresión de la enfermedad. Estos casos subrayan el potencial tanto terapéutico como preventivo del fármaco.

Además, tras seis meses de tratamiento, se observó una reducción de hasta un 83% en los niveles de neurofilamento ligero, un biomarcador que refleja el daño neuronal. Esta disminución sugiere que jacifusen puede reducir efectivamente la lesión neuronal asociada a la ELA.

Impulsada por estos hallazgos, Ionis Pharmaceuticals ha iniciado un ensayo clínico global para evaluar con mayor rigor la eficacia y seguridad del fármaco, con la esperanza de ofrecer una terapia dirigida y personalizada para pacientes con ELA por mutación en FUS.

En conclusión, el desarrollo de jacifusen representa un avance prometedor en la medicina personalizada para enfermedades neurodegenerativas, marcando un camino hacia tratamientos más efectivos basados en la genética del paciente ^[18].

4.10. INVESTIGACIÓN

La investigación en ELA se orienta al desarrollo de nuevas terapias mediante modelos experimentales, principalmente con ratones transgénicos. Las áreas de estudio actuales incluyen ^[17]:

- **Terapias farmacológicas:** Aunque algunos fármacos como gabapentina y vitamina E no han mostrado eficacia, se investigan agentes como los factores neurotróficos (por ejemplo, eritropoyetina y VEGF) con resultados mixtos.
- **Terapias génicas:** Se investigan estrategias de silenciamiento génico (RNAi) dirigidas a mutaciones específicas, como en el gen SOD1, destacando las formas familiares.
- **Terapias celulares:** Se estudian tanto células madre embrionarias (CME) como adultas endógenas (CMAE), que, aunque presentan diferentes capacidades regenerativas, han mostrado potencial en la mejora de la función y supervivencia en modelos preclínicos.
- **Iniciativas de entidades privadas:** Diversas fundaciones, como la Fundación Diógenes, desarrollan ensayos clínicos que evalúan la viabilidad de estas terapias con el objetivo de ralentizar la neurodegeneración y mejorar el pronóstico de los pacientes.

Estos avances ofrecen esperanza para el futuro tratamiento y manejo de la ELA, destacando la necesidad de enfoques terapéuticos innovadores que integren estrategias génicas y celulares ^[18].

La investigación actual en ELA abarca desde terapias génicas hasta el uso de células madre y nuevos agentes farmacológicos. Estos desarrollos tienen el potencial de ^[1]:

- Reducir los déficits en autocuidado mediante la ralentización de la degeneración neuronal.
- Contribuir a la mejora de la independencia del paciente y a la optimización de los recursos en el manejo de la enfermedad.

5. METODOLOGÍA

En primer lugar, se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica basada en la evidencia científica de hoy en día para poder explicar el tema del que trata el trabajo. Gracias a la búsqueda se trata de generar cierto conocimiento acerca del asunto planteado empleando diversos enfoques metodológicos, para facilitar la comprensión y entendimiento de los usuarios que exploren dicho trabajo.

En segundo lugar, se adaptó una encuesta validada de las enfermedades raras ^[19] para poner en contexto el del presente trabajo, con el objetivo de realizar una prueba piloto enviándola a diferente personal de la Universidad Rovira i Virgili de Tarragona, con el fin de evaluar el conocimiento que existe en el alumnado de enfermería del Campus Catalunya de dicha universidad. Además, esta herramienta podría utilizarse en entidades públicas como pueden ser las asociaciones que luchan contra dicha enfermedad o incluso para los propios centros educativos como la universidad, institutos o colegios.

5.1. DISEÑO DEL ESTUDIO

Este estudio tiene un enfoque cuantitativo y descriptivo-transversal, ya que busca conocer en un momento dado el nivel de conocimientos, actitudes y percepciones sobre la ELA en estudiantes de enfermería. El entorno de trabajo ha sido la Universitat Rovira i Virgili de Tarragona, centrándonos en los alumnos de 1.º, 2.º, 3.º y 4.º curso del Grado de Enfermería del Campus Catalunya.

El instrumento del presente estudio es un cuestionario adaptado manualmente por los integrantes del trabajo, que se divide en varios bloques, según el tipo de preguntas y el tipo de conocimientos que se quieren averiguar.

Para comprobar que la encuesta funcionaba correctamente y era fácil de entender, primero se realizó una prueba piloto con un grupo de personas cercanas (familiares, amigos, etc.), con el objetivo de evaluar la comprensión y claridad de las preguntas. Se recibió un total de 19 respuestas, a partir de las cuales se detectaron ciertos aspectos que podían generar confusión en los encuestados. Gracias a las sugerencias recibidas y las nuevas propuestas, se realizaron ajustes en la redacción de algunas preguntas para mejorar su claridad y evitar ambigüedades, asegurando así que fueran fácilmente comprensibles para todos los participantes.

Finalmente, con el cuestionario ya definitivo y corregido, se invitó los alumnos de enfermería del campus Catalunya de la URV a participar de forma voluntaria y afirmando o negando la participación en dicho estudio mediante un consentimiento informado [ANEXO 1]. La recogida de datos se desarrolló a lo largo de cuatro semanas para dar margen a los participantes con el fin de que pudieran contestar sin problemas. Además, se excluyeron únicamente los cuestionarios incompletos o entregados fuera de plazo.

5.2. BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

5.2.1. ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA

Para la búsqueda y realización de este trabajo, se han utilizado las siguientes bases de datos internacionales: Pubmed y Scopus. Además, se utilizaron para la búsqueda los descriptores Desh y Mesh, y los operadores booleanos abajo mencionados.

5.2.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Artículos publicados en los últimos cinco años (desde enero de 2020 hasta febrero de 2025).
- Las personas integrantes de la muestra sean mayores de 18 años.
- Publicaciones que se encuentren dentro de las bases de datos seleccionadas y que tengan acceso al texto completo.
- Artículos que estén publicados en inglés y español.

5.2.3. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Todos aquellos criterios que no cumplan los de inclusión.

5.2.4. PALABRAS CLAVE

Para la realización de la búsqueda bibliográfica, se establecieron diversas palabras clave, empleando tanto lenguaje natural como descriptores en español extraídos del vocabulario de Ciencias de la Salud (DeCS), así como descriptores en inglés basados en el Medical Subject Headings (MeSH).

Tabla 5.1 Palabras clave

DeCS (Castellano)	Mesh (Inglés)
Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)
Conocimiento sobre ELA	Knowledge about ALS
Calidad de vida	Quality of life
Impacto social	Social impact
Factores de riesgo	Risk factors
Diagnóstico	Diagnosis
Tratamiento	Treatment

(elaboración propia)

5.2.5. FÓRMULAS DE BÚSQUEDA

Tabla 5.2 Fórmulas de búsqueda

FÓRMULAS	
1ª Búsqueda	((Amyotrophic Lateral Sclerosis) AND (Diagnosis) OR (Treatment) OR (Risk factors))
2ª Búsqueda	((Amyotrophic Lateral Sclerosis) AND (Knowledge))
3ª Búsqueda	((Amyotrophic Lateral Sclerosis) AND (Quality of life) OR (Social impact))

(elaboración propia)

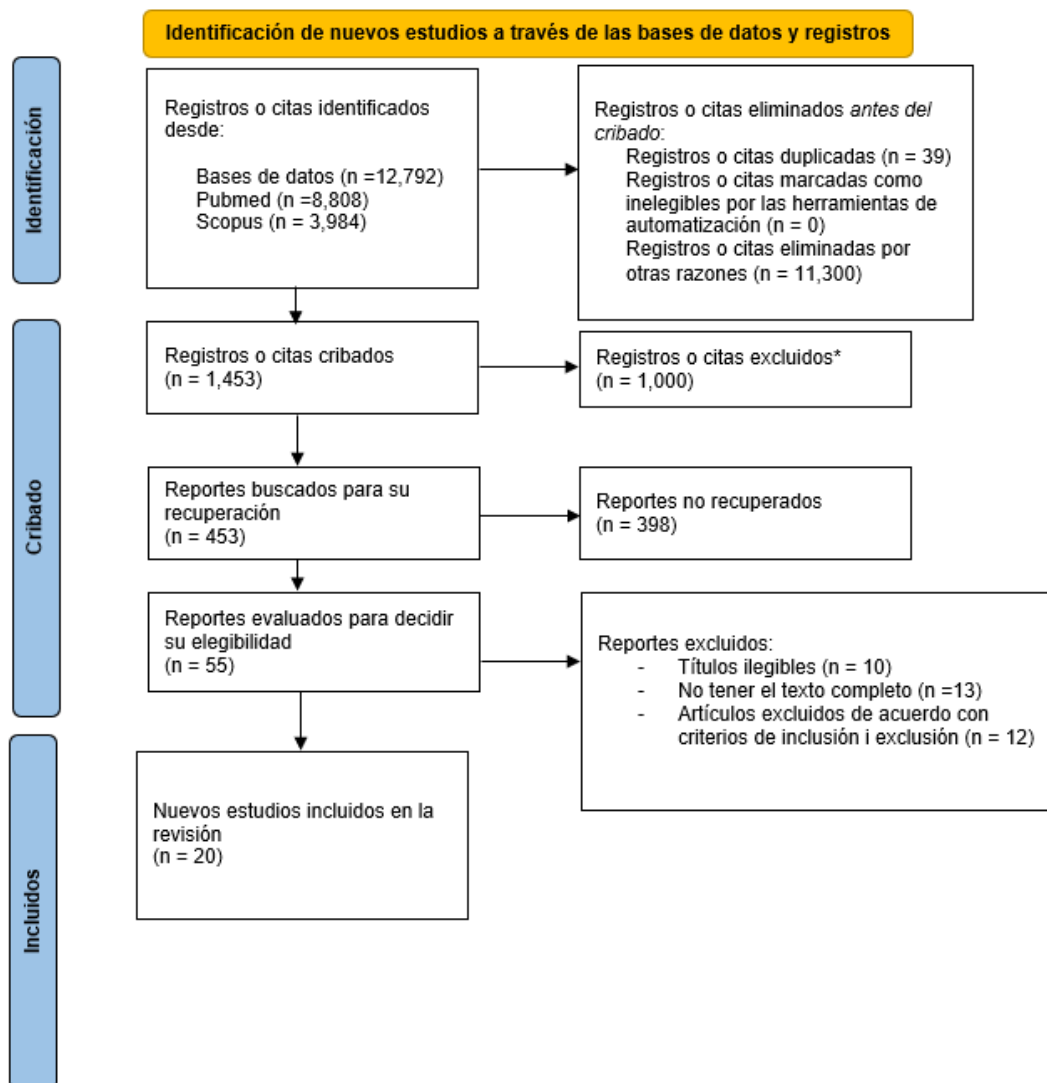
5.2.6. OPERADORES BOOLEANOS

En base a las palabras clave seleccionadas, los operadores booleanos que se han utilizado para la búsqueda han sido “AND” y “OR” cuya finalidad era realizar una búsqueda más exacta y precisa. “AND” se ha utilizado cuando se querían obtener resultados de artículos que incluyeran varios elementos de forma obligatoria. Por otro lado, “OR” se ha utilizado para obtener resultados que incluyera varios elementos sin la necesidad ni la obligación de tener ambos en la búsqueda.

5.2.7. SELECCIÓN DE LOS ARTÍCULOS

Para seleccionar los artículos utilizados en el presente trabajo, se ha realizado en dos etapas. En primer lugar, se separaron aquellos artículos que no cumplían los requisitos de los criterios de inclusión. En segundo lugar, se ha realizado una lectura detallada de los artículos seleccionados anteriormente y basándose en los criterios de la declaración PRISMA 2020 se ha terminado seleccionando los artículos de los que consta este trabajo. Posteriormente, se ha hecho un diagrama de flujo basado en dichos criterios PRISMA.

Figura 5.1. Diagrama de flujo basado en criterios prisma



(elaboración propia)

5.3. ASPECTOS ETICOS

Este proyecto fue registrado ante el Comité Ético de Investigación en Personas, Sociedad y Medio Ambiente (CEIPSA) de la Universitat Rovira i Virgili con el número de expediente CEIPSA-2025-TFG-0021. El comité no realiza una evaluación formal de los trabajos de fin de grado, pero se solicitó su revisión y se siguieron las recomendaciones éticas proporcionadas. El estudio se ha desarrollado conforme a los principios de la Declaración de Helsinki, garantizando el respeto a la dignidad, autonomía y bienestar de los participantes.

A continuación, se le solicitó permiso al autor de la encuesta de Rodríguez Sánchez, titulada *Conocimiento sobre las enfermedades raras entre los estudiantes de medicina*, publicada en la revista *Medicina General y de Familia*, a través del correo electrónico^[19] [ANEXO 2-3]. Este cuestionario original fue diseñado para evaluar aspectos sociodemográficos, el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y la percepción sobre su diagnóstico, tratamiento e impacto en la calidad de vida de los pacientes. Posteriormente, otorgó el permiso para emplear su trabajo y proporcionó el cuestionario original. Después se realizó una adaptación de este para orientarlo al tema del TFG.

Partiendo de esta base, se rediseño la encuesta con el objetivo de aplicarla específicamente a la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), una de las enfermedades raras neurodegenerativas más relevantes. Para ello, se mantuvo la estructura del cuestionario original, pero se introdujeron modificaciones y ampliaciones en varias dimensiones, con el fin de obtener una visión más detallada y específica sobre el conocimiento, percepción y desafíos relacionados con la ELA.

Una vez adaptada la encuesta a la temática de la ELA, solicitamos autorización al Decanato de la Facultad de Enfermería de la Universitat Rovira i Virgili, quien nos concedió el permiso mediante un documento oficial. [ANEXO 4]

El presente estudio respeta lo establecido en la Ley Orgánica 3/2018, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales, así como el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) de la Unión Europea. La información recopilada mediante la encuesta será tratada confidencialmente, siendo accesible únicamente a los integrantes del Trabajo de Fin de Grado.

Dicha información será conservada exclusivamente durante el tiempo necesario para la realización y finalización del TFG. Al tratarse de un cuestionario adaptado y realizado en la plataforma Microsoft Forms, la información será conservada por la Universitat Rovira i Virgili de Tarragona que también tendrá acceso a dichos datos. Una vez concluido el proyecto y

aprobado oficialmente, todos los datos recopilados serán destruidos de manera segura, asegurando así la protección efectiva de la privacidad y confidencialidad de los participantes.

5.4. CUESTIONARIO

El presente cuestionario llamado *Encuesta integral sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica [ANEXO 5]* se realizó mediante la plataforma Microsoft Forms y consta de 23 preguntas, que se estructuran en seis secciones, cada una de ellas diseñada para abordar distintos aspectos del estudio:

1. **Datos sociodemográficos**, con el objetivo de caracterizar a la población encuestada.
2. **Conocimiento sobre enfermedades raras y la ELA**, para evaluar el nivel de información de los participantes respecto a estas patologías.
3. **Diagnóstico y tratamiento**, donde se analizan aspectos relacionados con el proceso diagnóstico y las opciones terapéuticas disponibles.
4. **Seguimiento y abordaje del tratamiento**, con el fin de explorar la atención recibida por los pacientes tras el diagnóstico.
5. **Percepción y necesidades insatisfechas**, enfocada en identificar las dificultades y demandas no cubiertas por el sistema sanitario.
6. **Accesibilidad a la información y sensibilización**, para valorar el acceso de la población a recursos informativos y su nivel de concienciación sobre la enfermedad.

En cuanto al tipo de preguntas, la encuesta está compuesta por:

- 20 preguntas de respuesta cerrada, en las que los participantes deben seleccionar una opción predefinida.
- 3 preguntas con escala tipo Likert, que permiten medir la percepción y actitud de los encuestados sobre determinados aspectos. La primera de este tipo tiene 5 opciones de respuesta, mientras que las otras dos tienen 4 opciones.

Cabe destacar que, en una versión inicial del cuestionario, se incluyeron dos preguntas abiertas para las recomendaciones que aportaron los usuarios que contestaron en la prueba piloto inicial; sin embargo, fueron eliminadas en la versión final, ya que no se ajustaban a los objetivos del estudio.

Tras implementar las correcciones de los usuarios que contestaron la prueba piloto, se distribuyó la versión definitiva de la encuesta incluyendo a los estudiantes de los 4 cursos de enfermería de la sede de Campus Catalunya de la Universidad Rovira i Virgili de Tarragona.

5.4.1. LIMITACIONES PSICOMÉTRICAS Y METODOLÓGICAS

Es importante señalar que el cuestionario utilizado en este estudio no ha sido validado psicométricamente, ya que este trabajo constituye una fase exploratoria que tiene por objetivo inicial adaptar una encuesta previamente diseñada para evaluar el conocimiento general sobre enfermedades raras, enfocándola específicamente en la ELA. La decisión de no llevar a cabo una validación psicométrica completa responde a la naturaleza preliminar del estudio, cuyo propósito principal es detectar posibles carencias y establecer una base inicial sobre la cual se puedan desarrollar futuras investigaciones más profundas y rigurosas.

Para evaluar preliminarmente la fiabilidad del cuestionario adaptado, se calculó el coeficiente Alpha de Cronbach, obteniéndose un valor de 0,536. Este resultado indica una consistencia interna insuficiente para considerar el instrumento como psicométricamente válido en esta etapa. Generalmente, se recomienda un valor mínimo de 0,7 para afirmar que un cuestionario posee una buena fiabilidad interna.

Por consiguiente, a la hora de interpretar los resultados obtenidos se tienen que analizar con cautela y considerarlos como indicadores exploratorios preliminares del conocimiento sobre la ELA en los estudiantes de Enfermería. En futuras investigaciones será necesario realizar ajustes metodológicos y validaciones más exhaustivas para garantizar la fortaleza y confiabilidad del cuestionario adaptado.

Por otra parte, es importante destacar que el cuestionario empleado en este TFG se administró bajo un estricto carácter anónimo, de modo que en ningún momento fue posible identificar la autoría de las respuestas individuales. Si bien esta condición garantiza la confidencialidad y fomenta la sinceridad de los participantes, también impone una limitación metodológica relevante: la imposibilidad de vincular determinadas variables sociodemográficas o académicas con los resultados obtenidos en el resto de los ítems.

En concreto, preguntas como la que solicita indicar el curso del grado en Enfermería o la que distingue entre la situación profesional (estudiante versus profesional sanitario) no pueden correlacionarse con el nivel de conocimiento sobre la enfermedad evaluada. Por ello, no es factible determinar, por ejemplo, si los estudiantes de segundo curso poseen mayor o menor conocimiento que los de otros cursos, ni comparar dicho grado de conocimiento con el de los profesionales.

Esta carencia impide realizar análisis multivariados que habrían enriquecido la interpretación de los datos y, en última instancia, limita la capacidad de extrapolar conclusiones diferenciadas por subgrupos.

5.4.2. VALIDEZ DEL CUESTIONARIO

Para evaluar la consistencia interna de la escala de nueve ítems tipo Likert (1–5), primero se prepararon los datos exportando a Jamovi ^[20] (v. 2.x) únicamente las respuestas completas, sin valores perdidos. El análisis incluyó 143 participantes con todos los ítems cumplimentados.

A continuación, en el módulo **Reliability** → **Cronbach's α** de Jamovi se seleccionaron las nueve variables: "Médicos y profesionales de salud", "Internet / redes sociales", "Asociaciones de pacientes", "Medios de comunicación", "Campañas en redes sociales y medios", "Charlas en colegios e institutos", "Formación en hospitales y centros de salud", "Apoyo a asociaciones de pacientes" y "Año de estudios". Se activaron el intervalo de confianza al 95 % y estadísticas ítem-total para obtener, su rango de confianza y las correlaciones entre cada ítem.

El coeficiente α resultante fue 0,536, con un intervalo de confianza aproximado de [0,290 – 0,720]. El análisis "α si se elimina" mostró que suprimir ítems como "Campañas en redes sociales y medios" o "Año de estudios" incrementa ligeramente α , lo que indica una falta de homogeneidad en la escala. Entre las posibles razones de esta baja fiabilidad interna destacan:

- **Heterogeneidad de constructos:** la presencia de un ítem demográfico ("Año de estudios") junto a otros que miden distintos canales (digital, tradicional, asociativo) dispersa el foco de medición.
- **Recodificación inversa incorrecta:** errores al invertir la escala de ítems como "Internet / redes sociales" o "Medios de comunicación" reducen la varianza compartida.
- **Escasa unidimensionalidad:** solo cinco preguntas abordan la "eficacia percibida", mientras que las restantes aportan contexto o datos demográficos.
- **Variabilidad limitada:** la concentración de respuestas en el rango medio (3–4) disminuye las correlaciones ítem-ítem.

En conclusión, dado que el α obtenido (0,536) está por debajo del umbral mínimo recomendable ($\alpha \geq 0,70$), la escala no resulta válida en su forma actual. Para futuras versiones, se recomienda centrarla en un solo constructo, ajustar ítems y añadir de 6 a 8 preguntas homogéneas para mejorar su coherencia interna.

5.5. PLAN DE TRABAJO Y CRONOGRAMA

[ANEXO 6]

6. RESULTADOS

Se obtuvieron 143 respuestas completas al cuestionario entre los y las estudiantes de enfermería. Principalmente, destacan jóvenes de 18–25 años (78 %) y con predominio femenino (66 % de las personas encuestadas). La mayoría de los participantes tienen una educación secundaria (73 %), mientras que el resto refieren tener estudios universitarios (27 %). La proporción de las respuestas fue bastante homogénea a lo largo de los cuatro cursos. También cabe destacar que solo un 15 % ha tenido experiencia directa cuidando a personas con ELA.

Figura 6.1 Porcentaje entre hombres y mujeres

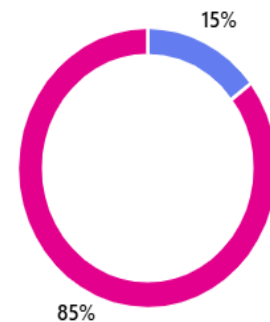


(elaboración propia)

Figura 6.2 Porcentaje con contacto/experiencia con la ELA

7. Cuidas o has cuidado alguna persona con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)? (0 punto)

Respuesta	Cantidad
Si	21
No	122



(elaboración propia)

En cuanto al conocimiento, casi todos han oído hablar de enfermedades raras (86 %) y saben qué es la ELA (91 %), aunque solo un 62 % identifica correctamente su origen multifactorial y apenas un 18 % conoce su prevalencia real. También existe algo de confusión sobre los diferentes tipos de tratamientos (41 % cree que frenan la progresión) y cobertura de medicamentos (solo un 33 % sabe que están cubiertos públicamente).

Figura 6.3 Porcentaje sobre el apoyo de la ELA

12. ¿Cree que el público en general está bien informado sobre la ELA? (0 punto)



(elaboración propia)

Cuando se pregunta por el diagnóstico y el tratamiento, se observaron todo tipo de situaciones: apenas un 10 % cree que el diagnóstico se hace en menos de seis meses, un 38 % piensan que se hace entre seis meses y un año, y el resto más allá (de 1–3 años o incluso más de 3). En cuanto a las pruebas, la gran mayoría (76 %) sabe que el protocolo incluye electromiografía, resonancia magnética, estudios genéticos y análisis de sangre, aunque uno de cada cuatro participantes marcó solo alguna de ellas por separado.

Por otro lado, la mayoría piensan que el público general y los cuidadores no reciben suficiente información ni apoyo (85 %), y un 74 % opina que la inversión en investigación es insuficiente.

Figura 6.4 Porcentaje sobre diagnóstico de la

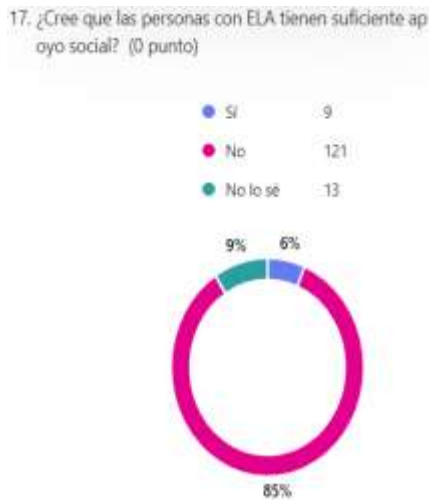
Prueba	Cantidad
Electromiografía (EMG)	20
Resonancia magnética (RM)	4
Pruebas genéticas	8
Análisis de sangre	3
Todas las anteriores	108



(elaboración propia)

Pasando al apartado del tratamiento, solo un 41 % piensan que hay fármacos capaces de frenar la progresión de la ELA, mientras que el 58 % creen que no. La mayoría de los usuarios no conocen bien el tema de los fármacos: un 59 % cree que los tratamientos no están cubiertos públicamente, y solo un 33 % sabe que sí forman parte de la sanidad pública.

Figura 6.5 Porcentaje sobre apoyo social de la ELA



(elaboración propia)

Dentro del sector de la percepción y las necesidades insatisfechas, casi todos (85 %) opinan que quien vive con ELA no recibe el apoyo social que realmente necesita. La mayoría de los encuestados no reconoce los retos que afrontan los cuidadores de pacientes con ELA: solo un 38 %. Por otro lado, un 74 % opina que la inversión en investigación sobre la ELA es insuficiente para mejorar tanto el manejo clínico de la enfermedad como el bienestar de quienes proporcionan los cuidados.

Finalmente, para informarse sobre la ELA, los participantes utilizan internet y seguidamente los medios de comunicación, mientras que acudir a médicos y asociaciones lo dejan más apartado. Y para mejorar la sensibilización, creen que es mejor hacerlo mediante campañas en redes sociales y medios de comunicación, seguido de charlas escolares, formación sanitaria y refuerzo de las asociaciones de pacientes.

7. DISCUSIÓN

El presente estudio ofrece una visión inicial sobre el nivel de conocimiento y las percepciones de los estudiantes de Enfermería de la URV en relación con la ELA. La alta tasa de finalización del cuestionario (143 respuestas completas) pone de manifiesto el interés del colectivo, aunque también refleja el carácter voluntario de la participación y el posible sesgo de autoselección que limita la representatividad de los resultados.

Los hallazgos de este estudio piloto revelan importantes carencias en el conocimiento de la ELA entre el alumnado de Enfermería, lo cual contrasta con el creciente cuerpo de investigación y guías clínicas existentes.

El 62 % de los participantes conoce la prevalencia aproximada de la ELA, cifra que contrasta con la realidad descrita por ^[10] y con datos europeos recientes del Ministerio de Sanidad ^[1]. La demora media al diagnóstico de 12 meses que reportan estas fuentes coincide con los 11–13 meses percibidos por los estudiantes, lo que subraya la urgencia de reforzar el entrenamiento en criterios diagnósticos y señales de alarma tempranas en la formación básica.

Aunque el alumnado identifica correctamente los síntomas motores clásicos en un 85 %, solo un 38 % reconoce manifestaciones autonómicas (disfunción vesical, hipotensión ortostática) y un 29 % reconoce alteraciones cognitivas leves. Sin embargo, en el estudio ^[14] documentaron que hasta un 60 % de pacientes experimentan síntomas no motores como dolor neuropático, trastornos del sueño, alteraciones del estado de ánimo y disfunción autonómica.

El desconocimiento sobre mutaciones implicadas quedó de manifiesto cuando solo el 15 % identificó correctamente el C9orf72 como la mutación más frecuente en formas familiares. La secuenciación de un solo núcleo confirma la sobreexpresión de factores de riesgo genéticos (TDP-43, SOD1, FUS) en subtipos neuronales vulnerables ^[12], y estudios españoles detectan mutaciones patogénicas en ARPP21 y TBK1 con prevalencias del 2–4 % en cohortes ibéricas ^[3]. Incorporar estos avances genéticos en docencia favorecerá la comprensión de la heterogeneidad clínica y la aplicación de diagnósticos moleculares.

En el presente estudio, solo un 22 % de los estudiantes reconoce el neurofilamento-ligero (NfL) como marcador pronóstico. No obstante, Benatar et al. (2024) ^[18] demostraron que niveles séricos elevados de NfL correlacionan con un mayor declive en ALSFRS-R y peores supervivencias, permitiendo optimizar diseños de ensayos y reducir costes muestrales hasta en un 25 %. Otros biomarcadores en investigación, como la CPL-enzyme activity y la proteína

TDP-43 libre en suero, han mostrado potencial predictivo, pero aún requieren validación multicéntrica.

La interacción de proteínas implicadas en ELA con sistemas de degradación (proteasoma, autofagia) es clave en la agregación patológica. El artículo ^[4] describen un entramado de más de 200 proteínas asociadas a TDP-43 y SOD1, cuya disfunción podría desencadenar estrés reticular y muerte neuronal. Este conocimiento refuerza la necesidad de formación en biología molecular avanzada y técnicas de laboratorio, que permitan a las enfermeras participar en estudios de investigación traslacional.

El 41 % de los encuestados cree que existen fármacos capaces de detener la ELA. En realidad, Riluzol y Edaravona solo retrasan modestamente la progresión (2–3 meses de supervivencia adicional) y su cobertura varía según las comunidades autónomas ^[16]. Ensayos con tofersen (terapia antisentido contra SOD1) y estudios con células madre mesenquimales muestran resultados prometedores en fase II, aunque todavía no aplicados de forma rutinaria ^[11]. Además, las intervenciones no farmacológicas (fisioterapia respiratoria, logopedia, soporte nutricional) han demostrado mejorar la calidad de vida y deben integrarse como un pilar del cuidado multidisciplinar.

Solo un 18 % conocía la existencia de programas de cronicidad compleja en atención primaria para ELA. El Ministerio de Sanidad ^[1] recomienda la creación de Unidades Funcionales de Esclerosis Lateral Amiotrófica, con coordinación estrecha entre atención primaria, servicios de rehabilitación y unidades hospitalarias, para garantizar continuidad y reducir complicaciones.

Conforme al modelo de autocuidado de Orem, la detección precoz de déficits y la planificación de estrategias son esenciales. En el artículo ^[6] demostraron mejoras en la adherencia al tratamiento y satisfacción con el cuidado tras intervenciones de coaching enfermero, aunque los cambios cuantitativos en escalas de depresión y ansiedad fueron modestos. La inclusión de simulaciones de entrevistas motivacionales en prácticas clínicas podría afianzar estas competencias.

Los resultados sugieren revisar el plan formativo para incorporar:

- **Módulos de patología no motora** con casos clínicos interactivos
- **Formación en genética y biomarcadores**, incluyendo talleres de laboratorio y seminarios de investigación.
- **Prácticas en unidades multidisciplinarias** para familiarizarse con rutas asistenciales reales

- **Sesiones de coaching y comunicación**, para desarrollar habilidades en apoyo psicosocial

Este estudio piloto cuenta con limitaciones de tamaño muestral y posible sesgo de autoselección. Futuras investigaciones deberían ampliar la muestra a diferentes universidades, incluir evaluación objetiva de competencias y medir el impacto de intervenciones educativas específicas sobre el conocimiento y la práctica clínica.

En definitiva, el déficit de conocimientos detectado en este estudio resalta la necesidad de actualizar y ampliar la formación de Enfermería en ELA. Desde la perspectiva de la Teoría del Déficit de Autocuidado de Orem, este desconocimiento específico compromete la capacidad de los futuros profesionales para detectar precozmente déficits en el autocuidado de los pacientes y diseñar intervenciones adecuadas. Por este motivo, integrar contenidos de epidemiología, fisiopatología molecular, marcadores pronósticos y modelos de cuidado multidisciplinar, apoyados en evidencia reciente, además de plantear la inclusión de módulos prácticos y simulaciones clínicas que permitan consolidar el aprendizaje de protocolos diagnósticos y terapéuticos, permitirá formar profesionales competentes y sensibles a las complejidades de esta enfermedad.

8. LIMITACIONES

Para la realización del presente trabajo, se presentaron una serie de limitaciones que se han tenido en cuenta a la hora de analizar los resultados.

En primer lugar, los resultados obtenidos no pueden ser extrapolados a toda la población, ya que la muestra es limitada en el ámbito universitario, lo que restringe su interpretación. Además, el tamaño reducido de la muestra representa una limitación importante tanto por la dificultad de acceso a las personas como por las restricciones del propio entorno académico. Esta situación también afecta a la posibilidad de realizar una validación estadística completa, quedando el estudio en una fase inicial o de prueba piloto.

Otra de las limitaciones que se presentaron fue que la accesibilidad de los participantes pudo haber condicionado el desarrollo del estudio, ya que, en un entorno universitario, la carga que supone para los usuarios completar el cuestionario, podría haber afectado tanto al número de respuestas como a la calidad de los datos recogidos.

También se tuvo en cuenta el interés en responder el cuestionario por parte de los usuarios, ya que el tema tratado podría no resultar suficientemente atractivo para los estudiantes. Esta falta de motivación podría influir negativamente en la calidad de las respuestas, reduciendo así la validez de los resultados obtenidos. Además, puede que algunos participantes no se tomen el tiempo necesario para reflexionar adecuadamente sobre cada pregunta, lo que dificultaría el análisis del cuestionario.

Además, existe un sesgo de autoselección, ya que la participación en el estudio fue completamente voluntaria. Esto implica que aquellos estudiantes con mayor interés o conocimiento previo sobre la ELA pudieron haber estado más dispuestos a participar, lo cual puede dificultar el análisis de la muestra.

Otra limitación importante es que el estudio se llevó a cabo exclusivamente en el entorno de los estudiantes de los cuatro cursos del Grado en Enfermería del campus Catalunya, lo que restringe aún más la generalización de los resultados a otros contextos educativos o profesionales.

Asimismo, la condición estrictamente anónima del cuestionario, aunque preserva la confidencialidad y favorece la sinceridad de las respuestas, impide relacionar variables sociodemográficas o académicas (p. ej., curso de Enfermería o situación profesional) con los resultados de los distintos ítems. En consecuencia, no es posible comparar el nivel de conocimiento sobre la enfermedad entre estudiantes de distintos cursos ni entre estudiantes y profesionales en activo, lo que dificulta efectuar análisis multivariados y limita la extracción de conclusiones diferenciadas por subgrupos.

Por último, cabe destacar que no se llevó a cabo una validación completa del cuestionario: aunque se realizó un análisis preliminar de consistencia interna, el coeficiente alfa de Cronbach resultante ($\alpha = 0,536$) indica una fiabilidad interna baja, lo que limita la solidez de las conclusiones derivadas de las escalas utilizadas. Junto con la falta de valoración de la validez de contenido y la inexistencia de un estudio piloto más exhaustivo. Esta limitación metodológica aconseja replantear y eliminar los ítems en sucesivas versiones del instrumento.

A pesar de las limitaciones metodológicas del estudio, los resultados obtenidos aportan una información valiosa para orientar futuras acciones educativas y de concienciación sobre dicha enfermedad.

9. CONCLUSIONES

La adaptación del cuestionario original sobre enfermedades raras al contexto específico de la ELA ha resultado eficaz y accesible para los estudiantes de los cuatro cursos del Grado en Enfermería de la URV, tal como lo demuestra la alta tasa de finalización (143 respuestas completas) y las valoraciones favorables en cuanto a claridad y brevedad del instrumento. Este éxito confirma que el formato y el lenguaje empleados cumplen con el objetivo principal de este TFG: disponer de una herramienta adaptada que permita evaluar el nivel de conocimiento sobre la ELA en el ámbito universitario y, al mismo tiempo, sensibilizar a la comunidad educativa.

Desde la perspectiva de la Teoría del Déficit de Autocuidado de Dorothea Orem, el desconocimiento de los retos clínicos y organizativos de la ELA dificulta la detección precoz de déficits de autocuidado y la elaboración de planes de intervención adaptados. Por tanto, es imprescindible incorporar en algunas asignaturas los módulos específicos que aborden casos prácticos, talleres de simulación y actividades colaborativas con asociaciones de pacientes, lo que favorecerá una visión más holística y empática.

Los resultados también ponen en contexto una conciencia crítica por parte del estudiantado debido al 85 % que perciben un escaso apoyo social hacia los pacientes con ELA y un 74 % consideran insuficiente la inversión en investigación. Esta sensibilidad invita a promover campañas de sensibilización y a difundir información sobre fuentes de financiación, incentivando la implicación de futuros profesionales en proyectos de investigación.

En definitiva, la encuesta adaptada constituye un instrumento útil para detectar lagunas formativas sobre la ELA en el ámbito universitario. Su aplicación continuada, acompañada de mejoras metodológicas y de un enfoque más integrado en la formación sanitaria, puede contribuir significativamente a formar profesionales de enfermería más informados, sensibles y capacitados para atender a personas que viven con esta enfermedad neurodegenerativa.

9.2. PROPUESTAS DE APLICACIÓN Y ACCIONES FORMATIVAS

En futuras aplicaciones, una vez superadas las limitaciones metodológicas identificadas, particularmente la baja puntuación obtenida en la validación estadística preliminar (coeficiente alfa de Cronbach = 0,536), se recomienda extender la aplicación del cuestionario a un público objetivo más amplio. Esto podría incluir estudiantes de otros grados relacionados con ciencias de la salud, otras universidades o incluso colectivos profesionales externos al ámbito académico, incrementando así la representatividad y alcance de los resultados.

Paralelamente, con los resultados obtenidos mediante el cuestionario, se propone el desarrollo de diversas acciones formativas encaminadas a mejorar el conocimiento y sensibilización sobre la ELA. Entre estas acciones destacan:

- **Seminarios especializados en la universidad**, dirigidos a estudiantes, docentes y profesionales interesados, en colaboración con expertos en ELA y asociaciones de pacientes.
- **Actividades de divulgación en redes sociales**, aprovechando la accesibilidad y alcance de estas plataformas para sensibilizar a la sociedad en general y al colectivo universitario en particular.
- **Colaboración activa con asociaciones de pacientes**, mediante talleres específicos, jornadas informativas y campañas de concienciación social, con el fin de mejorar el conocimiento general sobre la enfermedad y fomentar la empatía hacia las personas que conviven con la ELA.

Finalmente, considerando que el cuestionario no ha superado satisfactoriamente la validación estadística en esta fase inicial, se prevé realizar una revisión exhaustiva del instrumento. Esto implicaría un análisis detallado de los ítems por parte de expertos, nuevas pruebas piloto con muestras más amplias y diversas, así como mejoras técnicas para incrementar la fiabilidad interna y validez del cuestionario. Estas acciones permitirán consolidar una herramienta útil, válida y fiable para la evaluación del conocimiento sobre la ELA en futuros estudios.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- [1] Ministerio de Sanidad. Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica. Gobierno de España; 2020 [cited 2025 Apr 24]. Available from: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf>
- [2] Barel D, Marom D, Ponger P, Kurolap A, Bar-Shira A, Kaplan-Ber I, et al. Genetic diagnosis and detection rates using C9orf72 repeat expansion and a multi-gene panel in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol*. 2024;271(7):4258–66. doi:10.1007/s00415-024-12368-3
- [3] Dols-Icardo O, Carbayo Á, Jericó I, Blasco-Martínez O, Álvarez-Sánchez E, López Pérez MA, et al. Identification of a pathogenic mutation in ARPP21 in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2024;95(6):667–75. doi:10.1136/jnnp-2024-333834
- [4] Calabrese G, Molzahn C, Mayor T. Protein interaction networks in neurodegenerative diseases: From physiological function to aggregation. *J Biol Chem*. 2022;297(2):102062. doi:10.1016/j.jbc.2022.102062
- [5] Naranjo Hernández Y, Concepción Pacheco JA, Rodríguez Larreynaga M. La teoría Déficit de autocuidado: Dorothea Elizabeth Orem. *Gac Méd Espirit*. 2017;19(3):89–100 [cited 2025 Apr 24]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212017000300009&lng=es
- [6] Walsh S, Simmons Z, Miyamoto S, Geronimo A. A nurse coaching intervention to improve support to individuals living with ALS. *Neurodegener Dis Manag*. 2024;14(1):45–54. doi:10.1080/21678421.2024.2399154
- [7] Brotman RG, Moreno-Escobar MC, Joseph J, Munakomi S, Pawar G. Amyotrophic lateral sclerosis. *StatPearls* [Internet]. National Library of Medicine; 2023 [cited 2025 Apr 24]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556151/>

- [8] Alencar MA, Moura da Silva IM, Hilário SM, Rangel MFA, Abdo JS, Araújo CM, et al. Quality of life, disability, and clinical variables in amyotrophic lateral sclerosis. *Arq Neuropsiquiatr.* 2022;80(3):255–63. doi:10.1590/0004-282X-ANP-2021-0201
- [9] Morales Cubides HDM, Osorio Montenegro CJ, Castro Jimenez LE, Sánchez Rojas IA, Argüello Gutiérrez YP. Esclerosis lateral amiotrófica y dermatoglia. *Rev Brújula Semilleros Investig.* 2022;10(19):7–17. doi:10.21830/23460628.105
- [10] Castro-Rodríguez E, Azagra-Ledesma R, Gómez-Batiste X, Povedano M. La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) desde la Atención Primaria. *Epidemiología y características clínico-asistenciales. Aten Primaria.* 2021;53(10):102158 doi:10.1016/j.aprim.2021.102158
- [11] Rizea RE, Corlatescu AD, Costin HP, Dumitru A, Ciurea AV. Understanding amyotrophic lateral sclerosis: Pathophysiology, diagnosis, and therapeutic advances. *Int J Mol Sci.* 2024;25(18):9966. doi:10.3390/ijms25189966
- [12] Limone F, Mordes DA, Couto A, Joseph BJ, Mitchell JM, Therrien M, et al. Single-nucleus sequencing reveals enriched expression of genetic risk factors in extratelencephalic neurons sensitive to degeneration in ALS. *Nat Neurosci.* 2024;27(4):523–33. doi:10.1038/s43587-024-00640-0
- [13] de Boer EMJ, de Vries BS, Van Hecke W, Mühlebner A, Vincken KL, Mol CP, et al. Diagnosing primary lateral sclerosis: A clinico-pathological study. *Lancet Neurol.* 2023;22(8):755–64. doi:10.1007/s00415-024-12816-0
- [14] Shojaie A, Al Khleifat A, Opie-Martin S, Sarraf P, Al-Chalabi A. Non-motor symptoms in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurodegener Dis Manag.* 2023;13(4):199–210. doi:10.1080/21678421.2023.2263868
- [15] Van Damme P, Al-Chalabi A, Andersen PM, Chiò A, Couratier P, De Carvalho M, et al. European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis in collaboration with European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD). *Eur J Neurol.* 2024;31(6):e16264. doi:10.1111/ene.16264

- [16] Paoletti O, Hyeraci G, Finochietti M, Celani MG, Bacigalupo I, Lombardi N, et al. Pharmacological and non-pharmacological treatments in amyotrophic lateral sclerosis: An Italian real-world data study. *Eur J Neurol.* 2024;31(4):1023–32. doi:10.1111/ene.16470
- [17] Crayle JI, Rampersaud E, Myers JR, Wu J, Taylor JP, Wu G, et al. Genetic associations with an amyotrophic lateral sclerosis reversal phenotype. *Neurology.* 2023;100(10):1–10. doi:10.1212/WNL.0000000000209696
- [18] Shneider NA, Harms MB, Korobeynikov VA, et al. Antisense oligonucleotide jacifusen for FUS-ALS: an investigator-initiated, multicentre, open-label case series. *Lancet.* 2025 May 18. doi:10.1016/S0140-6736(25)00513-6.
- [19] Benatar M, Macklin EA, Malaspina A, Rogers ML, Hornstein E, Lombardi V, et al. Prognostic clinical and biological markers for amyotrophic lateral sclerosis disease progression: Validation and implications for clinical trial design and analysis. *EBioMedicine.* 2024;85:104387. doi:10.1016/j.ebiom.2024.104387
- [20] Rodríguez Sánchez M, Pérez Martín Á, Pérez Guijarro A, Agüeros Fernández MJ, López Lanza JR, Bustamante Odriozola J. Conocimiento sobre las enfermedades raras entre los estudiantes de medicina. *Med Gen Fam.* 2023;12(5):210–5. Available from: https://mgyf.org/wp-content/uploads/2023/11/MGYF2023_052.pdf
- [21] The jamovi project. jamovi (version 2.6). 2025 [cited 2025 May 19]. Available from: <https://www.jamovi.org>

11.- ANNEXOS

A.1. CONSENTIMIENTO INFORMADO

1. **Consentimiento informado:**

Estimado/a participante, Le invitamos a participar en este estudio, cuyo objetivo es evaluar el conocimiento existente y la intención de crear un recurso educativo (encuesta) que permita sensibilizar a las personas y hacerlas reflexionar sobre dicha enfermedad . Su participación es voluntaria y puede retirarse en cualquier momento sin necesidad de justificar su decisión. Toda la información proporcionada será tratada de manera **confidencial y anónima**, conforme a la Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. Los datos serán utilizados únicamente con fines científicos y estarán protegidos dentro de la institución académica.

Antes de continuar, por favor indique si acepta participar en este estudio: *

- Sí, he leído y comprendo la información proporcionada y doy mi consentimiento para participar en la encuesta.
- No, no deseo participar.

A.2. SOLICITUD ENCUESTA

Estimado/a Á. Pérez Martín ,

Mi nombre es Daniel Giner Abella y soy estudiante de 4to de enfermería en la Universidad Rovira i Virgili de Tarragona. Actualmente, estoy desarrollando mi **Trabajo Final de Grado (TFG)** junto a mi compañero Juan Castelló Payá sobre la **Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)** y hemos encontrado su estudio titulado "**Conocimiento sobre las enfermedades raras entre los estudiantes de medicina** ", el cual consideramos de gran interés y relevancia para nuestra investigación.

Nos gustaría solicitar su autorización para **adaptar la encuesta utilizada en su estudio** con el fin de enfocarla específicamente en la ELA y dirigida a los estudiantes de enfermería. Además, si fuera posible, le agradeceríamos mucho si pudiera facilitarnos la encuesta completa para poder utilizarla como base en nuestro trabajo. Por supuesto, nos comprometemos a **citar adecuadamente su estudio** y reconocer su contribución en nuestro trabajo.

Agradecemos de antemano su tiempo y consideración. Quedamos atentos a su respuesta y a cualquier condición o requerimiento que considere necesario para el uso de su material.

Atentamente,

Daniel Giner Abella

daniel.giner@estudiants.urv.cat
Universidad Rovira i Virgili

A.3. PERMISO ENCUESTA



Hola Daniel:

por mi parte no existe problema en usarla si la referencias adecuadamente. te mando en un documento la encuesta que usamos para el trabajo por si puede servir para vuestro estudio

un saludo

De: Daniel Giner Abella <daniel.giner@estudiants.urv.cat>

Enviado: miércoles, 19 de febrero de 2025 20:08:52

Para: PEREZ MARTIN, ALVARO

Cc: Juan Castelló Payá; Eva de Mingo Fernández

Asunto: Solicitud de Permiso y Acceso a la Encuesta para Trabajo Final de Grado

A.4. AUTORIZACIÓN DEGANATO DE ENFERMERÍA



Maria Dolors Burjalés Martí, degana de la Facultat d'Infermeria de la URV,

Autoritzo els estudiants del grau d'Infermeria Juan Castelló i Daniel Giner, a administrar un qüestionari d'adaptar una enquesta d'una altra malaltia per avaluar el coneixement sobre l'Esclerosi Lateral Amiotròfica (ELA), dins el marc del seu treball fi de grau.

I per a què consti, i als efectes oportuns, signo el present document.

Tarragona, 11 de març de 2025

Maria Dolors Burjalés Martí -
DNI 39666449M (TCAT)
Firmado digitalmente por Maria Dolors Burjalés Martí - DNI 39666449M (TCAT) Fecha: 2025.03.12 19:42:18 +01'00'



Maria Dolors Burjalés Martí
Degana

A.5. ENCUESTA

Datos Sociodemográficos

1. Consentimiento informado

Estimado/a participante:

Le invitamos a participar en este estudio dirigido a evaluar el conocimiento existente sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) y la necesidad de desarrollar un recurso educativo (cuestionario) para sensibilizar a la comunidad.

1. Su participación es voluntaria y puede retirarse en cualquier momento.
2. Los datos recopilados serán anónimos y confidenciales, conforme a la Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos Personales y garantía de derechos digitales.

Por favor, seleccione una opción antes de continuar:

1. Sí, he leído la información y doy mi consentimiento para participar en la encuesta.
2. No, no deseo participar.

2. Edad (años)

1. 18–25
2. 26–35
3. 36–50
4. 51–65
5. 66 o más

3. Sexo

1. Hombre
2. Mujer
3. Prefiero no decirlo

4. Ocupación actual

1. Estudiante del ámbito de la salud
2. Profesional de la salud
3. Profesional no relacionado con la salud

5. Nivel educativo alcanzado

1. Educación primaria
2. Educación secundaria
3. Educación universitaria
4. Estudios de posgrado
5. Prefiero no decirlo

6. Si respondió "Educación universitaria", ¿qué curso está cursando?

1. 1.º Curso
2. 2.º Curso
3. 3.º Curso
4. 4.º Curso
5. No aplica

7. ¿Cuida o ha cuidado a alguna persona con ELA?

1. Sí
2. No

Conocimiento sobre Enfermedades Raras y ELA

8. ¿Ha oído hablar de las enfermedades raras (ER)?

1. Sí
2. No
3. Prefiero no decirlo

9. ¿Conoce la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)?

1. Sí
2. No
3. Prefiero no decirlo

10. ¿Cuál cree que es la causa principal de la ELA?

1. Genética
2. Ambiental
3. Combinación de factores
4. No lo sé

11. ¿Conoce la prevalencia aproximada de la ELA en la población?

1. Sí
2. No

12. ¿Cree que el público en general está bien informado sobre la ELA?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

Diagnóstico y Tratamiento

13. ¿Cuánto tiempo, en promedio, se tarda en diagnosticar a una persona con ELA?

1. Menos de 6 meses
2. 6 meses a 1 año
3. 1 a 3 años
4. Más de 3 años
5. No lo sé / Prefiero no contestar

14. ¿Qué pruebas diagnostican la ELA? (Marque todas las que correspondan)

1. Electromiografía (EMG)
2. Resonancia magnética (RM)
3. Pruebas genéticas
4. Análisis de sangre
5. Todas las anteriores

15. ¿Existen tratamientos efectivos que frenen la progresión de la ELA?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

16. ¿Sabe si los medicamentos para la ELA están cubiertos por la sanidad pública?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

17. ¿Cree que las personas con ELA reciben suficiente apoyo social?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

18. ¿Cómo cree que la ELA afecta la calidad de vida del paciente? *

	Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Neutral	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
Movilidad reducida	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Dificultades para comunicarse	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Problemas respiratorios	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Dependencia total de cuidadores	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Impacto emocional y psicológico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

19. ¿Conoce los principales desafíos que enfrentan los cuidadores de personas con ELA?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

20. ¿Cree que los cuidadores de pacientes con ELA reciben suficiente apoyo?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

Percepción y Necesidades Insatisfechas

21. ¿Considera que se invierte lo suficiente en investigación sobre la ELA?

1. Sí
2. No
3. No lo sé

22. ¿Cuál es, en su opinión, el mayor desafío en la atención a pacientes con ELA?

1. Falta de acceso a tratamientos
2. Escasez de profesionales especializados
3. Falta de apoyo económico a las familias
4. Demoras en el diagnóstico

Accesibilidad a la Información y Sensibilización

23. ¿Dónde suele informarse sobre enfermedades raras? (Marque por prioridades 1 Mas a 4 Menos)

	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4
Médicos y profesionales de salud	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Internet / redes sociales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Asociaciones de pacientes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Medios de comunicación	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

24. ¿Cómo se podría mejorar la sensibilización sobre la ELA en la sociedad? (Marque por prioridades 1 Más 4 Menos)

	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4
Campañas en redes sociales y medios	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Charlas en colegios e institutos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Formación en hospitales y centros de salud	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Apoyo a asociaciones de pacientes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

A.6. CRONOGRAMA



(elaboración propia)