

UNIVERSIDAD PRIVADA SAN JUAN BAUTISTA

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA



**FACTORES ASOCIADOS AL CONOCIMIENTO EN ENFERMEDADES
RARAS Y HUÉRFANAS EN ESTUDIANTES DE MEDICINA DE LA
UNIVERSIDAD PRIVADA SAN JUAN BAUTISTA, LIMA 2022**

TESIS

PRESENTADA POR BACHILLER

CASTRO ZEGARRA, YAHAIRA DEL ROSARIO

PARA OPTAR EL TÍTULO PROFESIONAL DE

MÉDICO CIRUJANO

LIMA – PERÚ

2022

ASESOR

DR. JUNIOR SMITH TORRES ROMAN

AGRADECIMIENTO

A mi asesor, Dr. Smith Torres, y a los grandes médicos y docentes que conocí durante el internado médico, por los conocimientos impartidos.

DEDICATORIA

A mis padres y esposo por apoyarme, motivarme, inspirarme e impulsarme a cumplir mis sueños, metas, y ser una mejor persona y profesional.

RESUMEN

Objetivo: Determinar los factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

Materiales y métodos: Estudio analítico, transversal y prospectivo. La población de estudio fueron 750 estudiantes de medicina de la UPSJB (9° a 14° ciclo). La muestra estuvo conformada por 252 estudiantes. Se utilizó el instrumento validado de conocimientos sobre las enfermedades raras de Domaradzki y Walkowiak. El procesamiento de datos se realizó a través de estadística bivariada principalmente, la prueba estadística fue el Chi² de Pearson considerando un nivel de confianza del 95%.

Resultados: Entre los participantes se tuvo una edad promedio de 25 años, y fueron mayormente del género masculino (52,4%), del último año de la carrera (53,6%) y que no tuvieron contacto con una persona con enfermedad rara (72,6%). El análisis bivariado muestra que nadie tuvo un nivel de conocimiento alto y que el 64,2% tuvo un nivel de conocimiento bajo. Además, el haber estado en contacto con una persona con enfermedad rara se asoció al nivel de conocimiento ($p < 0,001$).

Conclusiones: En nuestro estudio se encontró asociación significativa entre el contacto con una persona con ERH y el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB.

Palabras clave: *Conocimiento, Enfermedades raras, Estudiantes (DeCS)*

ABSTRACT

Objective: To determine the factors associated with knowledge of rare and orphan diseases in medical students of the UPSJB, Lima 2022.

Materials and methods: Analytical, cross-sectional and prospective study. The study population was 750 medical students from the UPSJB (9th to 14th cycle). The sample consisted of 252 students. The Domaradzki and Walkowiak Rare Disease Knowledge Instrument was used. Data processing was carried out mainly through bivariate statistics, the statistical test was Pearson's Chi² considering a confidence level of 95%.

Results: The participants had an average age of 25 years, and were mostly male (52.4%), in the last year of their studies (53.6%) and who had no contact with a person with a rare disease (72.6%). The bivariate analysis shows that no one had a high level of knowledge and that 64.2% had a low level of knowledge. In addition, having been in contact with a person with a rare disease was associated with the level of knowledge ($p < 0.001$).

Conclusions: In our study, a significant association was found between contact with a person with HRD and the level of knowledge about rare and orphan diseases in medical students at the UPSJB.

Keywords: *Knowledge, Rare diseases, Students (MeSH)*

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras o huérfanas son problemas hereditarios continuos y moderados que se desarrollan en pocas personas. La Ley de Enfermedades Raras de EE. UU. caracteriza una enfermedad que afecta a menos de 200.000 habitantes, lo que equivale a aproximadamente 6,5 pacientes por cada 10.000 habitantes, mientras que en Europa afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas. Se conocen entre 6.000 y 8.000 enfermedades singularmente interesantes.

En la educación médica se busca abarcar principalmente las patologías más frecuentes y en ciertas ocasiones se deja de lado a las enfermedades raras. El medir los conocimientos sobre estos temas en los futuros médicos (internos de medicina humana) resulta importante, por lo que en este estudio se ha planteado dicho objetivo.

En la sección de resultado se puede apreciar los resultados de la aplicación del estudio en una muestra de internos de medicina la cual pone en evidencia la carencia que aún existe en esta área.

Un aspecto a considerar es fortalecer los conocimientos en esta área haciendo uso de este estudio como una base científica.

ÍNDICE

CARÁTULA	i
ASESOR	II
AGRADECIMIENTO	III
DEDICATORIA	IV
RESUMEN	V
ABSTRACT	VI
INTRODUCCIÓN	VII
LISTA DE TABLAS	XI
LISTA DE GRÁFICOS.....	XII
LISTA DE ANEXOS	XIII
CAPÍTULO I: EL PROBLEMA	1
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	1
1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA.....	3
1.2.1 GENERAL.....	3
1.2.2 ESPECÍFICOS.....	3
1.3 JUSTIFICACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN.....	4
1.4 DELIMITACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN.....	4
1.5 LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN.....	5
1.6 OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN.....	5
1.6.1 GENERAL.....	5
1.6.2 ESPECÍFICOS.....	5
1.7 PROPÓSITO.....	6
CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO	7

2.1 ANTECEDENTES BIBLIOGRÁFICOS.....	7
2.2 BASE TEÓRICA	11
2.3 MARCO CONCEPTUAL	14
2.4 HIPÓTESIS.....	15
2.4.1 GENERAL.....	15
2.4.2 ESPECÍFICOS	16
2.5 VARIABLES	16
2.6 DEFINICIÓN OPERACIONAL DE TÉRMINOS.....	16
CAPÍTULO III: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN.....	18
3.1 DISEÑO METODOLÓGICO.....	18
3.1.1 TIPO DE INVESTIGACIÓN	18
3.1.2 NIVEL DE INVESTIGACIÓN	18
3.2 POBLACIÓN Y MUESTRA	18
3.3 TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS ...	20
3.4 DISEÑO DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....	20
3.5 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS.....	21
3.6 ASPECTOS ÉTICOS	21
CAPÍTULO IV: ANÁLISIS Y RESULTADOS	22
4.1 RESULTADOS.....	22
4.2 DISCUSIONES	25
CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES.....	28
4.1 CONCLUSIONES	28
4.2 RECOMENDACIONES.....	28
BIBLIOGRAFÍA	30

ANEXOS.....	37
--------------------	-----------

LISTA DE TABLAS

Tabla 1: Características sociodemográficas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.	22
Tabla 2: Factores sociodemográficos asociados al nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.	23
Tabla 3: Factores sociodemográficos asociados al nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.....	24

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfica 1: Gráfico de barras de puntaje de nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.	25
---	----

LISTA DE ANEXOS

ANEXO 1: MATRIZ DE OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	37
ANEXO 2: INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS	38
ANEXO 3: MATRIZ DE CONSISTENCIA	42
ANEXO 4: INFORME DE OPINIÓN DE EXPERTOS	43
ANEXO 5: CONSENTIMIENTO INFORMADO	43

CAPÍTULO I: EL PROBLEMA

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La Enfermedad Rara y Huérfana (ERH) no tiene una definición específica; por lo general, se atribuye a su prevalencia, la cual varía en cada país. Por ejemplo, en Estados Unidos se considera ERH cuando lo presentan menos de 200 000 personas, en Europa es de 5 por cada 10 000 personas, y en Japón 1 por 2500 personas (1).

La mayoría de los médicos se enfrentarán al diagnóstico o al tratamiento de una ERH en algún momento de su vida profesional, otros asumen que es posible que nunca conozcan a un paciente con una ERH específica. Resulta preocupante que muchos médicos carezcan de conocimientos sobre las ERH y no estén preparados para atender este tipo de pacientes. Por ejemplo, un estudio en Polonia reportó que el 95% de los profesionales de salud tuvieron conocimientos deficientes sobre ERH (2). En este país, los profesionales desconocen que exista un plan nacional para el manejo, flujo, tratamiento y seguimiento de pacientes con ERH; así mismo, son conscientes de que la formación de pregrado y posgrado de los futuros profesionales de la salud sobre las ERH no es la adecuada (3).

Es evidente la falta de conocimiento sobre las ERH, tanto en alumnos como profesionales, lo que supone una situación desventajosa para los pacientes enfrentarse al profesional sanitario poco consciente o preparado en ERH. Un estudio reportó que aproximadamente el 92% de los profesionales médicos en su mayoría genetistas (77%) y pediatras (74%) perciben que el conocimiento que tiene sobre las ERH son muy pobres y no se sienten capaces para tratar a un paciente con este grado de complejidad (4).

Los profesionales médicos se muestran agobiados cuando atienden a pacientes con ERH debido a la falta de concientización e información necesaria para el diagnóstico, situación que los obliga a recurrir a Internet (6).

Sin embargo, es difícil acceder a fuentes confiables razón por la cual existe una necesidad de desarrollar la formación y una mejor conciencia de los conocimientos en las universidades (6).

Por su parte, Muhammad S (7) establece la necesidad de una formación basado más en principios y organización del conocimiento en los estudiantes, que estos se familiaricen con casos para que adquieran un perfil. Los estudiantes también deben familiarizarse con los recursos disponibles para el manejo de ERH, como enciclopedias en línea y directorios de medicamentos huérfanos, así como en la enseñanza también debe reflejarse en los exámenes con preguntas específicas sobre ERH.

Una investigación realizada en España en el año 2020 indicó que los problemas de conocimiento respecto a las ERH se reflejan en menos de un tercio de los médicos, debido que, han recibido formación en ERH durante sus estudios de pregrado (8). En los casos de los profesionales hospitalarios, recibieron más formación en el postgrado, detallando así, la importancia de mantener una actualización constante (8).

En Latinoamérica, Colombia reportó 2149 casos de ERH durante el año 2018, donde se identificaron 653 enfermedades previamente conocidas (5). Mientras que en Chile, se reportaron 250 ERH que afectaron aproximadamente a 200 mil habitantes durante el mismo año, siendo el conocimiento insuficiente sobre la patología, falta de consciencia de las autoridades en salud y la poca investigación fueron factores claves para que los pacientes no sean atendidos adecuadamente (5).

En el Perú, en la Ley N° 29698 declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen de ERH (10). La atención integral de salud en ERH involucra las intervenciones de promoción, prevención, recuperación y rehabilitación en salud, provistas de manera integral y continua, calidad, equidad y sin discriminación, en base a un eje de intervención a la persona afectada por cualquier ERH, su familia y su

comunidad (9). De acuerdo a los pronósticos de la Organización de la Salud (OMS) cerca de dos millones de peruanos sufren de alguna ERH (10).

En la educación universitaria no se profundiza en las ERH, no hay evidencia de estudios en nuestro país, ni una amplia literatura sobre el conocimiento de las ERH, pese a que se incluyó la atención integral de las ERH en Perú. Los futuros profesionales posiblemente no podrían tener los conocimientos suficientes para lidiar con el diagnóstico y tratamiento de las ERH por la diversidad de enfermedades. Por tal motivo, el siguiente trabajo de investigación busca evaluar los conocimientos sobre ERH y que factores se pueden estar relacionado en los estudiantes de medicina de la UPSJB.

1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

1.2.1 GENERAL

¿Cuáles son los factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?

1.2.2 ESPECÍFICOS

- ¿El sexo es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?
- ¿La edad es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?
- ¿El ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?
- ¿El contacto con una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?

1.3 JUSTIFICACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

1.3.1 Justificación teórica

El conocimiento de los estudiantes de medicina es de gran importancia porque existen deficiencias en el conocimiento incluso en los mismos profesionales. Por lo tanto, el conocimiento en los estudiantes es necesario para un buen diagnóstico de las ERH en un futuro y cada vez se acorte el tiempo de diagnóstico.

1.3.2 Justificación práctica

En la justificación práctica permite que el director de la universidad y las autoridades de salud mejoren los planes educativos de los estudiantes de medicina y cada vez más mejoren los conocimientos sobre las ERH.

1.3.3 Justificación metodológica

En el aspecto metodológico se convierte en un referente para la literatura nacional, porque no hay estudios en nuestro país que aborden sobre el conocimiento de las ERH. Así como el uso y adaptación de los instrumentos al entorno local.

1.3.4 Justificación social

En el aspecto social los principales beneficiarios son los pacientes con ERH, porque permite una mayor concientización sobre los pacientes y que los estudiantes tengan un mejor perfil profesional que cuando sean médicos puedan ayudar en un diagnóstico oportuno.

1.4 DELIMITACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

1.4.1 Delimitación espacial

El estudio se realizó en la UPSJB ubicada en la ex Hacienda Villa, Avenida José Antonio Lavalle s/n, Chorrillos 15067, del departamento de Lima.

1.4.2 Delimitación temporal

El estudio se realizó entre los meses de marzo a mayo del año 2022.

1.4.3 Delimitación social

El ámbito social implicó desde los estudiantes del 9° ciclo hasta los estudiantes que estén cursando el internado médico.

1.4.4 Delimitación conceptual

Se abordó sobre el conocimiento de los estudiantes respecto a las ERH y su relación con factores a fin de identificar si hay diferencias de conocimiento.

1.5 LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN

Dentro de las limitaciones de la investigación se consideró la escasa literatura sobre el tema de investigación, ya que su abordaje se realiza por lo general en el entorno internacional. Asimismo, se debe considerar la poca participación de los estudiantes durante la recolección de datos a través de un cuestionario virtual, debido al poco interés de los estudiantes.

1.6 OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

1.6.1 GENERAL

Determinar los factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

1.6.2 ESPECÍFICOS

- Establecer si el sexo es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Establecer si la edad es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

- Establecer si el ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Establecer si el contacto con una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

1.7 PROPÓSITO

El propósito del estudio fue establecer si el conocimiento sobre las ERH se diferencia según el sexo, la edad, ciclo de estudios o haber tenido contacto con un paciente de ERH.

CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO

2.1 ANTECEDENTES BIBLIOGRÁFICOS

2.1.2 Antecedentes internacionales

Domaradzki J, Walkowiak D, Polonia (2021) en su estudio “Conocimientos y actitudes de los futuros profesionales de la salud hacia las enfermedades raras”. El objetivo de este estudio fue evaluar el conocimiento de las ERH entre los estudiantes de enfermería, fisioterapia y medicina en Polonia. En una muestra de 654 encuestados. Los resultados reportaron que el 98% de los encuestados había oído hablar del término “enfermedad rara”, la mayoría de los estudiantes tenían problemas para definir las causas más comunes de las ERH y su prevalencia. Los estudiantes también carecían de conocimientos básicos sobre el sistema de salud de los pacientes con ERH en el país. El 95% de los estudiantes de enfermería, fisioterapia y medicina valoraron su conocimiento sobre ERH como insuficiente o muy deficiente. Además, cerca del 92% de los estudiantes de medicina, y el 84% de los estudiantes de fisioterapia y enfermería, no se sentían preparados para atender a los pacientes con ERH. En conclusión, en este trabajo se reportó un bajo conocimiento en ERH en los futuros profesionales de la salud (3).

Ahmed NJ y cols, Arabia Saudita (2021) en su estudio “Autoevaluación de los estudiantes de Farmacia y Medicina sobre sus conocimientos sobre las Enfermedades Raras”. Su objetivo fue describir el conocimiento de los estudiantes de farmacia y medicina sobre las ERH. Mediante una metodología descriptiva. El 11,76% de los estudiantes reportaron que su conocimiento fue muy bueno sobre las ERH. Cerca del 52,94% de ellos mencionaron sentirse preparados para atender a pacientes con ERH. El 97,06% manifestaron que necesitan ampliar sus conocimientos sobre enfermedades raras. El 51,96% obtuvieron conocimientos sobre enfermedades raras de Internet, concluyeron que hay un escaso

conocimiento de los estudiantes de farmacia y medicina sobre las enfermedades raras (11).

Requena MA y cols, España (2020) en su estudio "Conocimiento de las enfermedades respiratorias raras entre pediatras y estudiantes de la facultad de medicina". El objetivo de este estudio fue evaluar el conocimiento de estas enfermedades entre pediatras y estudiantes de la facultad de medicina para determinar qué áreas de conocimiento son más deficientes. Diseñaron una encuesta con preguntas que evaluaron aspectos fundamentales del diagnóstico y tratamiento, en una muestra de 618 pediatras y estudiantes. El 59% de los pediatras y el 35,2% de los estudiantes desconocían de los sistemas de referencias, el 61,7% de los estudiantes admitieron que tenían un conocimiento básico sobre la enfermedad y el 0,7% dieron 3 respuestas correctas de las manifestaciones clínicas. Este estudio concluyó que había un desconocimiento de las enfermedades respiratorias raras entre los profesionales de la pediatría y los estudiantes de medicina, y necesitan más formación en el diagnóstico; para favorecer el diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado en las primeras etapas (12).

Vandeborne L y cols, Bélgica (2019) en su estudio "Necesidades de información de los médicos con respecto al diagnóstico de enfermedades raras: un estudio basado en cuestionarios en Bélgica". Tuvo como objetivo investigar cómo la información y la educación podrían adaptarse a las necesidades y preferencias de los médicos para aumentar su conocimiento de las enfermedades raras y apoyarlos en el diagnóstico de pacientes con un trastorno poco común. Entre los resultados se reportó que el conocimiento y la conciencia sobre enfermedades raras fueron los más bajos entre los médicos y los más altos entre los especialistas ($p < 0,001$). La educación médica académica y continua de los médicos debería centrarse más en las "señales de alerta" para aumentar la atención a las enfermedades raras en la práctica clínica diaria. Los

médicos de cabecera calificaron su educación académica en enfermedades raras como insuficiente, pero los pediatras y otros especialistas la calificaron significativamente mejor. Aunque los médicos manifestaron que necesitan información sobre ERH cuando tienen un paciente con alguna de estas enfermedades. Concluyeron que, se debe revisar la educación médica académica sobre enfermedades raras. Los métodos de enseñanza deberían centrarse más en la casuística y las señales de alerta (13).

Domaradzki J y Walkowiak D, Polonia (2019) en su estudio “el conocimiento y las opiniones de los estudiantes de medicina sobre las enfermedades raras: un estudio de caso de Polonia”. Tuvo como objetivo evaluar el conocimiento sobre ERH entre los futuros médicos. El estudio se realizó en una muestra de 346 estudiantes de medicina. Los resultados indicaron que el 99,4% de los encuestados habían escuchado el término 'enfermedad rara' y el 90,5% conocía su causa principal, solo el 11,5% estimó correctamente la prevalencia de la ERH. Además, solo el 3% sabía qué porcentaje de las ERH es de carácter genético y el 24,9% que las ERH son más frecuentes entre los niños. El 95,4% percibieron sus conocimientos sobre ERH como insuficientes o muy deficientes y el 92,2% no se sienten preparados para atender a los pacientes con ERH y el 54,3% cree que es necesario añadir un curso extra sobre ERH en los planes de estudios médicos. Concluyeron que la mayoría de los futuros médicos no poseen conocimientos sobre las ERH y una débil concientización(4).

Jonas K y cols, Polonia (2017) en su estudio “Conocimiento de las enfermedades raras entre los estudiantes de salud: el efecto de la educación dirigida”. Tuvo como objetivo evaluar el conocimiento sobre ERH entre los estudiantes de salud y la efectividad de la educación dirigida. Realizaron una encuesta a 270 estudiantes de la facultad de medicina, farmacia y ciencias de la salud. La mayoría de los encuestados

(87,8%) declararon conocer el término ERH. Sin embargo, solo el 20,7% conocía la definición correcta de ERH, el 14% sabía que las ERH afectan a una proporción significativa (6-8%) de la población, el 21,4% que hay 5-8 miles de entidades de ERH diferentes, el 73,7% reconoció la causa más común de ERH. El 12,6% sabía que las ERH se presentan con mayor frecuencia en la edad adulta. Concluyeron que, a pesar del reconocimiento declarado del término ERH, el conocimiento sobre ERH entre los estudiantes de medicina es pobre independientemente del año de estudio (14).

Devic M y cols (2015), evaluaron los conocimientos y las actitudes de los estudiantes de medicina de tercer y sexto año hacia el tratamiento de enfermedades raras en Serbia. Realizaron un estudio transversal mediante dos cuestionarios aplicado a 517 estudiantes. El 78,48% fueron estudiantes de 3º año y el 46,81% de 6º año, los estudiantes de sexto año conocían mejor sobre el tema que los de tercero ($p < 0,05$). Sin embargo, los participantes estimaron incorrectamente la prevalencia de enfermedades raras de acuerdo con los estándares de la Unión Europea (tercer año 42,68%, sexto año 49,55%). Las asignaturas del plan de estudios básico fueron la principal fuente de información sobre enfermedades raras (tercer año 63,14%; sexto año 92,14%). Del estudio concluyeron que se debe mejorar los conocimientos y las actitudes de los estudiantes de medicina hacia la farmacoterapia de las enfermedades raras (15).

2.1.1 Antecedentes nacionales

Claussen G y Gutiérrez A, Lima (2021) en su estudio “Características socioeconómicas y costos de las enfermedades raras y huérfanas en Perú, 2019”. Su objetivo fue describir las características socioeconómicas de las ERH en Perú. El estudio fue de diseño observacional descriptivo. Tomaron una muestra de 200 pacientes para realizar el cuestionario sobre

ERH. Resultados mostraron que hubieron 454 pacientes con un total de 49 ERH. El 18% fueron escolares y adultos jóvenes, el diagnóstico más frecuente fue Tetralogía de Fallot (22%). El cuestionario sobre ERH reporta una mediana de 7 meses en el retraso del diagnóstico y se visitaron entre 3 y 5 médicos. Concluyeron que la población con ERH en Perú no es grande; sin embargo, requiere una mayor atención al acceso a los servicios de salud y una mayor asignación presupuestaria (16).

Valladares M et al, Lima (2017) En su estudio “Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad”. El objetivo fue determinar las características y los factores asociados a la mortalidad en los pacientes atendidos por ERH y enfermedades catastróficas (EC) en un hospital de la seguridad social del norte peruano. Su estudio fue transversal analítico, la muestra fue de 2316 pacientes. Según los resultados el 92% tuvieron EC y el 8% ERH. La enfermedad más común fue la insuficiencia renal crónica inespecífica (43%), encontraron asociación con la mortalidad al sexo femenino, la edad y la cantidad de días hospitalizados. Concluyeron que, existen características económicas y factores asociados a la mortalidad en los pacientes atendidos, por lo que deberían realizarse más investigaciones para conocer mejor sobre este grupo, ya que generalmente se encuentra desatendido (17).

2.2 BASE TEÓRICA

Las enfermedades raras o huérfanas son trastornos genéticos crónicos y progresivos que afectan a un número reducido de personas. La Ley de Enfermedades Raras de EE. UU. define una enfermedad que afecta a menos de 200.000 habitantes, lo que equivale aproximadamente a 6,5 pacientes por cada 10.000 habitantes, mientras que en Europa afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas (18).

Se tiene conocimiento de 6.000 y 8.000 enfermedades raras distintas. Los pacientes con ERH son muy heterogéneos con respecto al tipo y complejidad de las enfermedades, así como a sus manifestaciones clínicas y la edad de aparición (18).

Los principales aspectos fundamentales relacionados con las ERH incluyen un conocimiento insuficiente de los mecanismos fisiopatológicos necesarios para evitar un diagnóstico erróneo y desarrollar procedimientos asistenciales multidisciplinarios adecuados. El segundo obstáculo en la gestión de la estrategia de ERH es la falta de conocimiento y conciencia en las comunidades médicas y poca disponibilidad de pacientes para los ensayos clínicos (18).

Históricamente, las enfermedades raras también se conocen como enfermedades huérfanas porque las empresas farmacéuticas no estaban interesadas en desarrollar tratamientos para ellas. Sin embargo, después de mucha lucha por parte de organizaciones de padres sin fines de lucro (Families of SMA, Cure SMA, entre otras), y a través de la Ley de Aceleración del Tratamiento de SMA, en 2009 SMA entró en la lista de las 50 principales prioridades médicas en los EE. UU (19).

A nivel mundial, el 75% de las enfermedades raras son pediátricas y el 30% de los niños afectados no vive más allá de los 5 años (20). A pesar del asombroso número de personas cuyas vidas se ven alteradas debido a un diagnóstico de enfermedad rara, el 90% de los aproximadamente 7000 trastornos raros conocidos no tienen un tratamiento aprobado por la Administración de Drogas y Alimentos de los Estados Unidos (FDA) (20).

Las barreras a la investigación para tratamientos efectivos incluyen apoyo de financiamiento restringido, conocimiento básico de la enfermedad limitado, brechas en la comprensión de la heterogeneidad de la afección, precaución de los umbrales de riesgo-beneficio y un impacto clínicamente significativo para la población de pacientes (20).

Los reguladores, científicos, médicos y grupos de defensa de los pacientes a menudo citan 7.000 como el número de enfermedades raras, pero esta cifra va en aumento y hasta la actualidad se enumeran entre 6.000 a 8.000 ERH (21).

La variabilidad de las cifras se debe a la falta de coherencia en la definición de ERH por parte de las entidades y su incidencia varía en diferentes países o por los datos demográficos. Las diferencias en las terminologías actuales, no incluyen trastornos cromosómicos u otras variaciones estructurales, mientras que otras no incluyen enfermedades raras con causas ambientales, como la exposición a toxinas (21).

Debido a la capacidad limitada del cerebro humano, los médicos de atención no pueden conocer todas las enfermedades raras. En la práctica, los médicos solo se encontrarán con enfermedades raras con poca frecuencia. Incluso los especialistas en enfermedades raras no tendrán un conocimiento profundo de todas las ERH. La heterogeneidad de las ERH es un factor de complicación adicional. La baja incidencia en combinación con un gran número de posibles ERH conduce casi inevitablemente a un conocimiento insuficiente de la enfermedad y a errores de diagnóstico. Porque la falta de conocimiento específico de la condición contribuye a errores en el diagnóstico. Un conocimiento insuficiente sobre las enfermedades raras provoca posteriormente errores, por ejemplo, a través de una evaluación fragmentaria de la historia y el examen o pruebas de diagnóstico incompletas (22).

El diagnóstico de una enfermedad rara es muy desafiante. Por lo general, los pacientes visitan a ocho médicos diferentes y reciben de dos a tres diagnósticos erróneos, lo que lleva un promedio de más de siete años en los EE. UU. y más de cinco en el Reino Unido para recibir un diagnóstico adecuado. Una de las principales razones de este retraso en el diagnóstico es la falta de conocimiento y concienciación sobre las enfermedades raras (23).

Los estudiantes de medicina como futuros profesionales de la salud carecen de capacitación y experiencia en ERH y muchos problemas de los pacientes con ERH son el resultado de sus experiencias negativas con el sistema de atención médica. En estudios realizados en Polonia en estudiantes de enfermería, fisioterapia y medicina demostraron que no poseen conocimientos suficientes sobre las ERH y no se sienten preparados para atender a dichos pacientes (3,4,14). Incluso los profesionales médicos de España (24) y Bélgica (8) no poseen un conocimiento adecuado sobre las ERH. en China, el 5,3% tenía un conocimiento moderado (25) y en EE.UU y Canadá el 92% de los estudiantes de medicina encuestados se sintieron mal preparados para brindar atención de ERH (26).

Los pacientes de ERH a menudo experimentan diagnósticos tardíos, diagnósticos erróneos o tratamientos inadecuados, podría deberse a falta de conciencia de las enfermedades raras entre los médicos. Una mejora en la atención de ERH comienza con el desarrollo de un vocabulario adecuado entre los alumnos; los futuros proveedores necesitan una mayor amplitud de conocimientos médicos básicos sobre ERH (26).

2.3 MARCO CONCEPTUAL

Enfermedades raras: Son aquellas enfermedades que pueden causar la muerte o invalidez crónica, que poseen una frecuencia menor de 1 por cada 100000 habitantes, son de difícil diagnóstico y seguimiento, en algunos casos poseen un origen desconocido o de datos epidemiológicos escasos. Estos también pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de genéticas (27).

Enfermedades Huérfanas: Son enfermedades con escasa evidencia científica para su diagnóstico y tratamiento (28).

Complicaciones de las Raras y Huérfanas: Son todas aquellas enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica, de frecuencia baja y difícilmente diagnosticadas, además de poseer un origen desconocido (29).

Conocimiento: Es la habilidad adquirida por una persona mediante la experiencia o la educación, en el entendimiento teórico o práctico sobre una materia (30).

Estudiante de medicina: Es aquella persona que estudia las causas de las enfermedades y los efectos que tienen en los seres humanos que las padecen (31).

Edad: Es el tiempo de vida que posee una persona desde su nacimiento hasta la actualidad y se contabiliza en años (32).

Sexo: Hace referencias a las características biológicas y fisiológicas que definen a hombres y mujeres (33).

Factores: Son aquellos elementos que pueden coincidir una situación, volviéndose causantes de un hecho (34).

Ciclo de estudio: Se refiere al bloque en los cuales están divididos los cursos de planes de estudio de una carrera (35).

Enfermedad: Se define como una alteración o desviación de un estado fisiológico en uno o varias partes del cuerpo y se manifiesta mediante signos y síntomas característicos y con una evolución relativamente previsible (36).

2.4 HIPÓTESIS

2.4.1 GENERAL

H1: Existen factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

H0: No existen factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

2.4.2 ESPECÍFICOS

Hipótesis específica 1: El sexo es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

Hipótesis específica 2: La edad es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

Hipótesis específica 3: El ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

Hipótesis específica 4: El contacto de una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

2.5 VARIABLES

- **VARIABLE DEPENDIENTE**
 - Conocimiento sobre ERH
- **VARIABLE INDEPENDIENTE**
 - Factores asociados

2.6 DEFINICIÓN OPERACIONAL DE TÉRMINOS

Conocimiento sobre ERH: Conjunto de saberes adquiridos de los participantes sobre las ERH (37). Conocimiento bajo (0-10), conocimiento medio (11-16), conocimiento alto (17-20).

Sexo. Característica distintiva genérica del estudiante, mediante la ficha de recolección, variable cualitativa; femenino, masculino.

Edad. Tiempo transcurrido de los estudiantes desde su nacimiento, mediante la ficha de recolección, variable cuantitativa, < 22 años, de 22 – 25 años y > 25 años.

Ciclo de estudios. Ciclo académico del estudiante al momento de la recolección de los datos; variable cualitativa; 9 a 10 ciclos, 11 a 12 ciclos, 13 a 14 ciclos.

Contacto con una persona con enfermedad rara y huérfana. Estudiantes que tuvieron contacto con un caso de enfermedad rara y huérfana, variable cualitativa; sí y no.

CAPÍTULO III: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

3.1 DISEÑO METODOLÓGICO

La investigación fue de diseño observacional, prospectivo transversal.

Observacional, relacionado con que el investigador tuvo un bajo control con las variables de estudio, además no realizó la manipulación de las variables (38).

Prospectivo, la recolección de los datos se realizó en el presente con los cuestionarios (38).

Transversal: los datos se recopilaron por única vez, quiere decir que los estudiantes de medicina sólo respondieron una sola vez el cuestionario de conocimiento (38).

3.1.1 TIPO DE INVESTIGACIÓN

Es un estudio cuantitativo debido a que se demostró una hipótesis de estudio y se apoyó en la estadística, así mismo siguió un proceso rígido.

3.1.2 NIVEL DE INVESTIGACIÓN

Estudio analítico de tipo correlacional, se encargó de establecer la relación de las variables de estudio sin establecer causalidad (38).

3.2 POBLACIÓN Y MUESTRA

3.2.1 Población

La población es el conjunto de personas con características homogéneas de quien se desea estudiar (38). La unidad de análisis fueron estudiantes de los últimos ciclos de medicina de la UPSJB (9° a 14° ciclo).

La población ascendió a un total de 750 estudiantes de medicina de la UPSJB.

3.2.2 Criterios de elegibilidad

Criterio de inclusión

- Estudiantes de 9no a 14vo ciclo que firmen o acepten el consentimiento informado.
- Cuestionarios completos.

Criterio de exclusión

- Estudiantes del primer al octavo ciclo.

3.2.3 Muestra

Se considera el conocimiento sobre ERH en los estudiantes 45%. Se estima con un nivel de confianza del 95%, un margen de error del 5% y una población de 750 estudiantes, se establece una muestra de 252 estudiantes de medicina.

$$n = \frac{NZ_{\alpha/2}^2 p(1-p)}{e^2(N-1) + Z_{\alpha/2}^2 p(1-p)}$$
$$n = \frac{750 \times 1.95^2 \times 0,45 \times 0,55}{0,07^2 \times (750 - 1) + 1,95^2 \times 0,45 \times 0,55}$$
$$n = \frac{713,1}{8,82} = 252 \text{ estudiantes}$$

3.2.4 Muestreo

Se realizó un muestreo aleatorio simple, se aplicó de acuerdo con los criterios de inclusión y exclusión.

3.3 TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

3.3.1 Fuentes

La fuente de información para este estudio fueron las respuestas brindadas por los estudiantes de medicina que participaron del estudio.

3.3.2 Instrumento de recolección de datos

En el estudio se realizó la adaptación nacional del instrumento de conocimiento de las enfermedades raras propuesto por Domaradzki y Walkowiak (4) está conformado de 20 preguntas, 9 ítems sobre la definición, 5 preguntas sobre cuestiones organizativas y 6 preguntas sobre la autoevaluación del conocimiento de los estudiantes sobre ERH. Se asignará un puntaje (1) si la respuesta es correcta y si es incorrecta la respuesta (0). Por lo tanto, como se realizó la adaptación, también se validó el instrumento por juicio de tres expertos, se calculó la confiabilidad del instrumento en una muestra piloto de 20 estudiantes y se calculó con la prueba KR-20 de Richardson que se utiliza para el cálculo de escalas dicotómicas.

3.4 DISEÑO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

- Para la recolección de los datos se solicitó el permiso al rector de la UPSJB para la recolección de los datos.
- Se solicitó a la escuela profesional de medicina humana el listado de estudiantes.
- Se procedió a aplicar el método de muestreo establecido para estudio.
- Se contactó e invitó a los seleccionados formar parte de este estudio. Luego se les entregó el cuestionario en su formato virtual para ser llenado.
- Los datos recolectados fueron almacenados para su respectivo análisis.

3.5 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS

- El análisis inició con un control de calidad de tipo visual en el cual se revisaron los cuestionarios para verificar que no presentaran inconsistencias.
- Los datos recolectados fueron codificados e ingresados en una matriz de datos organizada en el programa Microsoft Excel 365.
- La matriz de datos fue importada al programa SPSS versión 25, donde se realizó el procesamiento estadístico.
- El análisis estadístico fue inicialmente univariado mediante la estadística descriptiva en el cual se determinaron las frecuencias relativas y absolutas; además, también se hizo el cálculo de las medidas de tendencia central para las variables numéricas.
- El análisis bivariado se realizó a través de tablas de contingencia utilizando la prueba de chi cuadrado de Pearson. Se estableció que para determinar cómo relación significativa el valor debería ser menor a 0,05.
- Los datos procesados fueron sintetizados en un tablas que permitieran una adecuada interpretación.

3.6 ASPECTOS ÉTICOS

Entre los aspectos éticos se consideró los permisos necesarios del Comité de ética de la UPSJB. También serán informados aquellos estudiantes que dieron el consentimiento informado para participar en el estudio. El investigador se responsabilizó en mantener la confidencialidad de los participantes, no se solicitaron nombres, ni ningún dato que permita identificar a un participante en particular.

Por otro lado, la investigación fue revisada, evaluada y aprobada por el Comité de Ética de la UPSJB previa a la ejecución del estudio (Constancia de aprobación N° 683-2022-CIEI-UPSJB)

CAPÍTULO IV: ANÁLISIS Y RESULTADOS

4.1 RESULTADOS

Tabla 1: Características sociodemográficas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

Características sociodemográficas	Frecuencias	
	N	%
Edad		
Menor a 22 años	43	17,1
Entre 22 y 25 años	102	40,5
Mayor de 25 años	107	42,5
Género		
Femenino	120	47,6
Masculino	132	52,4
Ciclo de estudios		
9no a 10mo ciclo	69	27,4
11vo a 12vo ciclo	48	19,0
13vo a 14vo ciclo	135	53,6
Contacto con una persona con enfermedad rara		
Si	69	27,4
No	183	72,6

Fuente: Ficha de factores asociados

En la presente tabla encontramos que de los 252 estudiantes, el 42,5% tenían más de 25 años, 40,5% entre 22 y 25 años y 17,1% menos de 22 años. El 52,4% de los estudiantes de medicina son de género masculino y el 47,6% de género femenino. Respecto al ciclo de estudios, el 53,6% de los participantes están en el 13vo o 14vo ciclo, el 19,0% están en 11vo o 12vo ciclo y el 27,4% están en 9no o 10mo ciclo. Finalmente de todos los estudiantes el 72,6% niegan haber tenido contacto con una persona con enfermedad rara, mientras que los que afirman haber tenido contacto corresponden a un 27,4%.

Tabla 2: Nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

Nivel de conocimiento	Frecuencias	
	N	%
Bajo	162	64,3
Medio	90	35,7
Alto	0	0,0
Total	252	100,0

Fuente: Cuestionario de conocimiento de ERH (Domaradzki y Walkowiak)

En la evaluación del nivel de conocimiento se evidenció que el 64,3% de los internos mostró un nivel bajo de conocimiento sobre las enfermedades raras y huérfanas, el 35,7% mostró un nivel medio y ningún interno logró obtener puntajes que lo cataloguen con un nivel de conocimiento alto.

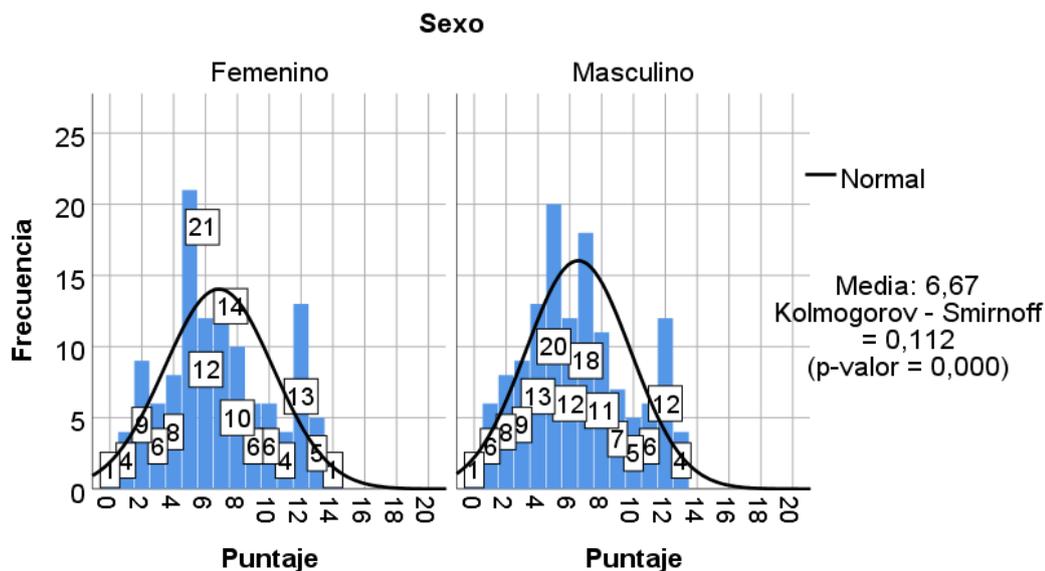
Tabla 3: Factores sociodemográficos asociados al nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

Factores Sociodemográficos	Nivel de conocimiento en ERH						Chi ² (p-valor)
	Bajo		Medio		Alto		
	N	%	N	%	N	%	
Edad							
Menor a 22 años	28	65,1	15	34,9	0	0,0	0,046 (0,977)
Entre 22 y 25 años	66	64,7	36	35,3	0	0,0	
Mayor de 25 años	68	63,6	39	36,4	0	0,0	
Género							
Femenino	75	62,5	45	37,5	0	0,0	0,318 (0,573)
Masculino	87	65,9	45	34,1	0	0,0	
Ciclo de estudios							
9no a 10mo ciclo	43	62,3	26	37,7	0	0,0	0,236 (0,889)
11vo a 12vo ciclo	32	66,7	16	33,3	0	0,0	
13vo a 14vo ciclo	87	64,4	48	35,6	0	0,0	
Contacto con una persona con enfermedad rara							
Si	31	44,9	38	55,1	0	0,0	15,509 (0,000)
No	131	71,6	52	28,4	0	0,0	

Fuente: Cuestionario de conocimiento de ERH (Domaradzki y Walkowiak)

Según los datos recolectados, obtuvimos que los participantes menores de 22 años de edad tuvieron mayormente un nivel de conocimiento bajo en ERH (65,1%); asimismo de los estudiantes de género masculino, el 65,9% tuvo un nivel bajo de conocimiento en ERH. Por otro lado, los estudiantes que cursan el 11vo a 12vo ciclo tienen una mayor proporción de nivel de conocimiento bajo (66,7%); por último, los participantes que negaron tener contacto con una persona con enfermedad rara tuvieron principalmente un bajo nivel de conocimiento en ERH (71,6%). En cuanto al análisis bivariado se observa que la variable “contacto con una persona con enfermedad rara” mostro tener asociaciones estadísticamente significativas con el nivel de conocimiento en enfermedades raras y huérfanas (p-valor=0,000).

Gráfica 1: Gráfico de barras de puntaje de nivel de conocimiento en Enfermedades Raras y Huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.



Fuente: Cuestionario de conocimiento de ERH (Domaradzki y Walkowiak)

De la gráfica 1 podemos observar que los internos de medicina tienen una tendencia a puntajes entre 4 y 8 en un cuestionario de nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas. La distribución de los puntajes presenta una cola a la izquierda y es ligeramente leptocúrtica por lo que no se considera como una distribución normal. El género femenino tuvo un mayor número de casos de puntajes de 5 sobre 20 (21 participantes); el mismo escenario se observó en aquellos del género masculino (20 participantes). El puntaje promedio fue de 6,67 puntos de un total de 20 puntos; puntaje que cae dentro de la categoría de bajo conocimiento.

4.2 DISCUSIONES

Los resultados de la presente investigación revelaron que, con respecto a los factores sociodemográficos y el nivel de conocimiento, solo hubo asociación con el contacto con una persona con enfermedad rara ($p = 0,000$). Además, la edad mayor de 25 años fue más frecuente (42,5%), sexo masculino (52,4%), en 13avo y 14avo ciclo (52,4%).

Según el objetivo específico uno y dos sobre establecer si el sexo y la edad son factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022. Por su parte, Vandeborne L y cols (13), no observaron que el sexo o la edad sean factores relevantes para el conocimiento en los estudiantes, por otro lado, el ser un médico especialista fue un factor importante. De manera similar, Jonas K y cols (14), determinaron que el nivel de conocimiento de los estudiantes de medicina fue bajo, pero que esto no tuvo asociación con el sexo y la edad. Además, Requena MA y cols (12), no hallaron asociación entre variables sociodemográficas como el sexo y la edad con nivel de conocimiento. Los resultados coinciden con lo encontrado en la presente investigación probablemente porque la mayoría de estudiantes de medicina suele aprender las enfermedades más frecuentes ya que eso es lo que más comúnmente se pregunta en práctica, exámenes y lo que verán en su día a día, motivo por el cual no llama la atención aprender enfermedades raras.

Según el objetivo específico tres sobre establecer si el ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022. Por su parte, Domaradzki J, Walkowiak D (3), identificaron que, independientemente del ciclo de estudio, los conocimientos de los estudiantes de medicina fueron deficientes y refirieron no sentirse listos para atender pacientes con enfermedades raras. De manera similar, Ahmed NJ y cols (11), encontraron que los niveles de conocimiento fueron deficiente en los estudiantes de medicina, sin importar el ciclo en el que se encontrasen. Además, Devic M y cols (15), hallaron que la mayoría desconocía sobre patologías raras, sin embargo, los que tuvieron mejores conocimientos fueron estudiantes de último año que de tercer año ($p < 0,05$). Los hallazgos de la presente investigación hallaron que el ciclo de estudio fue un factor determinante para el conocimiento sobre enfermedades raras según la OMS, probablemente difiera de lo encontrado por el nivel de importancia que se le brinde al aprendizaje, tal vez los países europeos no le es de utilidad conocer sobre patologías raras por lo que los estudiantes lo dejan de soslayo.

Según el objetivo específico cuatro sobre establecer si el contacto con una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022. Claussen G y Gutiérrez A (16), hallaron participantes que tuvieron contacto con personas que hayan tenido enfermedades raras, por lo que su nivel de conocimiento con respecto a esa enfermedad fue bueno. De manera similar, Valladares M y cols (17), identificaron que los participantes tenían familiares con enfermedades raras por lo que su nivel de conocimiento fue adecuado. Los resultados de la presente investigación hallaron asociación entre dichas variables, probablemente se deba a la preocupación generada al ver un familiar y, al ser estudiantes de medicina, se facilita el entendimiento de la enfermedad.

La muestra estuvo conformada por 252 participantes por lo que los resultados podrán ser extrapolados a la población en general ya que la muestra es significativa.

La limitación encontrada durante la redacción del manuscrito fue la escasa bibliografía para realizar las comparaciones en el apartado de discusiones. Por otro lado, al ser un estudio donde se emplea un cuestionario, existe la posibilidad que los alumnos no hayan contestado de manera sincera, por lo que se verían alterados los resultados de la presente investigación.

CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

4.1 CONCLUSIONES.

- Se concluye que existen factores asociación estadísticamente al nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Se concluye que no hubo asociación estadísticamente significativa entre el sexo y el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Se concluye que no hubo asociación estadísticamente significativa entre la edad y el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Se concluye que no hubo asociación estadísticamente significativa entre el ciclo de estudio y el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.
- Se concluye que hubo asociación estadísticamente significativa entre el contacto con una persona con ERH y el nivel de conocimiento sobre enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.

4.2 RECOMENDACIONES

- Se recomienda a los estudiantes de medicina humana estudiar enfermedades raras, puesto que será de gran ayuda para establecer diagnósticos de exclusión cuando se encuentren frente a casos atípicos.
- Se recomienda a la universidad instaurar un módulo de aprendizaje sobre enfermedades raras, sobre todo, para formar futuros médicos con conocimientos mayores.

- Se recomienda a los estudiantes de medicina investigar acerca de casos clínicos de presentaciones raras, para que adquieran conocimiento sobre presentaciones atípicas de nuevos casos.
- Se recomienda a los docentes de práctica implementar la presentación de casos clínicos con presentaciones atípicas y enfermedades raras para reforzar los conocimientos de los estudiantes de medicina humana.

BIBLIOGRAFÍA

1. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health [Internet]*. 2015 Sep 1 [cited 2022 May 27];18(6):906–14. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26409619/>
2. Walkowiak D, Domaradzki J. Are rare diseases overlooked by medical education? Awareness of rare diseases among physicians in Poland: an explanatory study. *Orphanet J Rare Dis [Internet]*. 2021 Dec 1 [cited 2022 May 27];16(1):17–22. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34583737/>
3. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. *Front Genet [Internet]*. 2021 May 28 [cited 2022 May 27];12(01):45–52. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34122502/>
4. Domaradzki J, Walkowiak D. Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. *Intractable Rare Dis Res [Internet]*. 2019 Nov 1 [cited 2022 May 27];8(4):258. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6929592/>
5. Catama J. Las enfermedades raras y políticas públicas : un análisis dentro del contexto latinoamericano a la luz de la Bioética [Internet]. [Brasil]: Universidad de Brasília; 2019 [cited 2022 Jul 1]. Available from: <https://repositorio.unb.br/handle/10482/35827?mode=full>
6. McMullan J, Crowe AL, Mcclenaghan Bsc T, Mcaneney H, Mcknight AJ. Perceptions and experiences of rare diseases among General Practitioners: an exploratory study. *medRxiv [Internet]*. 2021 Sep 12 [cited 2022 May 27];01(01):201–5. Available from: <https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2021.09.07.21263025v1>

7. Muhammad S. Improving Rare Disease Recognition Via Medical Education - On Medicine [Internet]. Blog Network. 2020 [cited 2022 May 27]. p. 1–6. Available from: <https://blogs.biomedcentral.com/on-medicine/2020/02/25/improving-rare-disease-recognition-via-medical-education/>
8. Ramalle-Gómara E, Domínguez-Garrido E, Gómez-Eguílaz M, Marzo-Sola ME, Ramón-Trapero JL, Gil-De-Gómez J. Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2020 Jan 17 [cited 2022 May 27];15(1):14–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31952528/>
9. El Peruano. Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas [Internet]. Reglamento de la Ley N° 29698. 2019 [cited 2022 May 27]. p. 1–5. Available from: <https://busquedas.elperuano.pe/normaslegales/reglamento-de-la-ley-n-29698-ley-que-declara-de-interes-na-decreto-supremo-n-004-2019-sa-1743601-5/>
10. Alvarez J. Dos millones de peruanos padecen de Enfermedades Raras y Huérfanas » Gan@Más [Internet]. GanaMás. 2022 [cited 2022 May 27]. p. 1–6. Available from: <https://revistaganamas.com.pe/dos-millones-de-peruanos-padecen-de-enfermedades-raras-y-huerfanas/>
11. Ahmed NJ, Alrawili AS, Alkhawaja FZ, Popa V, Priyadharshini A. Pharmacy and Medicine Students' Self-assessment of Their Knowledge about Rare Diseases. *J Pharm Res Int* [Internet]. 2021 Mar 13 [cited 2022 May 27];33(10):29–33. Available from: <https://journaljpri.com/index.php/JPRI/article/view/31231>
12. Requena-Fernández MÁ, Dasí F, Castillo S, Barajas-Cenobi R, Navarro-García MM, Escribano A. Knowledge of Rare Respiratory Diseases

- among Paediatricians and Medical School Students. *J Clin Med* [Internet]. 2020 Mar 1 [cited 2022 May 27];9(3):12–5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7141530/>
13. Vandeborne L, Van Overbeeke E, Dooms M, De Beleyr B, Huys I. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: A questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2019 May 4 [cited 2022 May 27];14(1):1–11. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-019-1075-8>
 14. Jonas K, Waligóra M, Holda M, Sulicka J. Knowledge of rare diseases among health care students – the effect of targeted education - PubMed. *Przegl Epidemiol* [Internet]. 2017 Apr 1 [cited 2022 May 27];71(01):80–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28742309/>
 15. Medić B, Divac N, Stopić B, Vujović KS, Glišić A, Cerovac N, et al. The attitudes of medical students towards rare diseases: A cross-sectional study. *Vojnosanit Pregl* [Internet]. 2016 Aug 1 [cited 2022 May 27];73(8):703–13. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29328568/>
 16. Portocarrero GC, Aguado AG. Socioeconomic characteristics and costs of rare and orphan diseases in Peru, 2019. *Rev la Fac Med Humana* [Internet]. 2021 Aug 20 [cited 2022 May 27];21(4):710–8. Available from: <https://revistas.urp.edu.pe/index.php/RFMH/article/view/3936>
 17. Valladares M, Valladares D, Bazan S, Mejia C. Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad. *Rev Salud Uninorte* [Internet]. 2017 Jan 2 [cited 2022 May 27];33(01):7–15. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S0120-55522017000100007&script=sci_abstract&tlng=es

18. Ghedira K, Kouidhi S, Hamdi Y, Othman H, Kechaou S, Znaidi S, et al. Pathway Maps of Orphan and Complex Diseases Using an Integrative Computational Approach. *Biomed Res Int* [Internet]. 2020 Jan 18 [cited 2022 May 27];27(04):17–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33376724/>
19. Šimić G. Rare diseases and omics-driven personalized medicine. *Croat Med J* [Internet]. 2019 Dec 1 [cited 2022 May 27];60(6):487. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6952900/>
20. Boulanger V, Schlemmer M, Rossof S, Seebald A, Gavin P. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. *Pharmaceut Med* [Internet]. 2020 Jun 1 [cited 2022 May 27];34(3):185–90. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32215853/>
21. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* [Internet]. 2020 Feb 1 [cited 2022 May 27];19(2):77–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32020066/>
22. Ronicke S, Hirsch MC, Türk E, Larionov K, Tientcheu D, Wagner AD. Can a decision support system accelerate rare disease diagnosis? Evaluating the potential impact of Ada DX in a retrospective study. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2019 Mar 21 [cited 2022 May 27];14(1):74–8. Available from: [https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30898118/#:~:text=Conclusion%3AAda DX provided accurate,beginning of a patient journey.](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30898118/#:~:text=Conclusion%3AAda%20DX%20provided%20accurate,beginning%20of%20a%20patient%20journey.)
23. Ruzada A. Your knowledge on rare diseases can change someone's life - Springer Healthcare IME [Internet]. Springer Healthcare. 2022 [cited 2022 May 27]. p. 17–9. Available from: <https://ime.springerhealthcare.com/news-blog-rare-diseases/>

24. Avellaneda Fernández A, Pérez Martín A, Pombo Allés G, Gutiérrez Delgado E, Izquierdo Martínez M. Perception of rare diseases by the primary care physicians. *Semergen* [Internet]. 2012 Oct 1 [cited 2022 May 27];38(7):421–31. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23021574/>

25. Li X, Zhang X, Zhang S, Lu Z, Zhang J, Zhou J, et al. Rare disease awareness and perspectives of physicians in China: a questionnaire-based study. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2021 Dec 1 [cited 2022 May 27];16(1):78–82. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33849615/>

26. Ayyappan V, Gonzalez E, Pichette É, Spahic H, Guzman S. Spotlighting the Zebras: A Role for Medical Students in Shaping Rare Disease Care. *J Vasc Anomalies* [Internet]. 2022 Mar 1 [cited 2022 May 27];3(1):e036. Available from: https://journals.lww.com/jova/Fulltext/2022/03000/Spotlighting_the_Zebras__A_Role_for_Medical.4.aspx

27. Aguilar-Shea AL. El nuevo mundo de las enfermedades raras. *Aten Primaria* [Internet]. 2017 Apr 1 [cited 2022 Jun 23];49(4):255. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6876032/>

28. Luna F. Enfermedades raras: planteando algunos de sus desafíos (Tomado de la Clase de Bioética Hoy de la Maestría en Bioética online de la FLACSO Argentina). *Cambios Rev medica* [Internet]. 2017 Jan 5 [cited 2022 Jun 23];16(1):10. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5920522/>

29. Dra. FCM. Las enfermedades raras. *Rev Médica Clínica Las Condes* [Internet]. 2015 Jul 1 [cited 2022 Jun 23];26(4):425–31. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905>

30. Puig Soler R, Perramon Colet M, Yahni CZ, Garcia Puig AM. Establecimiento de los conocimientos, actitudes y opiniones de la población sobre el uso racional de medicamentos. *Aten Primaria* [Internet]. 2015 Aug 1 [cited 2022 Apr 6];47(7):446. Available from: [/pmc/articles/PMC6983696/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34811114/)
31. Zapata-Ospina JP, Patiño-Lugo DF, Vélez CM, Campos-Ortiz S, Madrid-Martínez P, Pemberthy-Quintero S, et al. Intervenciones para la salud mental de estudiantes universitarios durante la pandemia por COVID-19: una síntesis crítica de la literatura. *Rev Colomb Psiquiatr* [Internet]. 2021 Jul 1 [cited 2022 Jun 23];50(3):205. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8179114/>
32. Fortoul T. La importancia de la edad. *Rev la Fac Med* [Internet]. 2017 May 6 [cited 2021 Oct 17];60(03):3–5. Available from: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0026-17422017000300003
33. Canjo J. Sexo y género no son binarios [Internet]. 01. 2018 [cited 2022 Jan 23]. p. 1–5. Available from: <https://mujeresconciencia.com/2018/11/07/sexo-y-genero-no-son-binarios/>
34. Lai J, Ma S, Wang Y, Cai Z, Hu J, Wei N, et al. Factors associated with mental health outcomes among health care workers exposed to coronavirus disease 2019. *JAMA Netw Open* [Internet]. 2020 Mar 4 [cited 2022 Feb 16];3(3):1–5. Available from: <https://www.issup.net/es/knowledge-share/research/2020-04/factores-asociados-con-los-resultados-salud-mental-entre-los>
35. Guzman LM, Rojas AFM. Programa educativo sobre posturas ergonómicas de trabajo para disminuir el dolor muscular en alumnos de odontología del VII y VII ciclo de la Universidad de San Martín de Porres

- filial norte. Rev Cient EPISTEMIA [Internet]. 2017 Dec 12 [cited 2021 Sep 29];1(2):116–26. Available from: <http://revistas.uss.edu.pe/index.php/EPT/article/view/672>
36. Gompertz M, Sedano R. Manifestaciones clínicas y endoscópicas en enfermedad inflamatoria intestinal. Rev Médica Clínica Las Condes [Internet]. 2019 Jul [cited 2020 Jun 16];30(4):273–82. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-manifestaciones-clinicas-endoscopicas-enfermedad-inflamatoria-S0716864019300550>
37. Wolyniak MJ, Bemis LT, Prunuske AJ. Improving medical students' knowledge of genetic disease: a review of current and emerging pedagogical practices. Adv Med Educ Pract [Internet]. 2015 Oct 8 [cited 2022 May 27];6(01):597–607. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26604852/>
38. Fernández C, Hernández R, Baptista P. Metodología de la Investigación [Internet]. McGrawHill. 2014 [cited 2022 May 27]. p. 01–634. Available from: <https://www.uca.ac.cr/wp-content/uploads/2017/10/Investigacion.pdf>

ANEXOS

ANEXO 1: MATRIZ DE OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

ALUMNO: Castro Zegarra, Yahaira del Rosario.

ASESOR: Dr. Junior Smith Torres Román.

LOCAL: Chorrillos.

TEMA: Factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

VARIABLE INDEPENDIENTE: FACTORES ASOCIADOS			
Edad	Pregunta 1	Categórica nominal	Ficha de recolección
Sexo	Pregunta 2	Categórica nominal	Ficha de recolección
Ciclo de estudios	Pregunta 3	Categórica nominal	Ficha de recolección
Contacto con una persona con ERH	Pregunta 4	Categórica nominal	Ficha de recolección
VARIABLE DEPENDIENTE: CONOCIMIENTO EN ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS			
INDICADORES	ITEMS	NIVEL DE MEDICION	INSTRUMENTO
Conocimiento	Pregunta 1-20	categórica nominal	Cuestionario 1



Junior Smith Torres Román

DNI:74624844

Dr. ASESOR



DIRIS LIMA SUR
RIS BCO 2NO 5GO
C S DELICIAS DE YLLA
JUANA C. CUZCANO TALLEDO
ESTADISTICO

Lic. ESTADISTICO

ANEXO 2: INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS



Cuestionario

Factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

Cuestionario N°: _____

I. FACTORES ASOCIADOS

Edad: < 22 años () de 22 – 24 años () > 24 años ()

Sexo: Masculino () Femenino ()

Ciclo: 9 a 10 ciclo () , 11 a 12 ciclo () 13 a 14 ciclo ()

¿Alguna vez ha conocido a una persona que padezca de una enfermedad rara?

Si () No ()

II. CUESTIONARIO DE CONOCIMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS

1. ¿Ha escuchado alguna vez el término "enfermedades raras"?

Si () No ()

2. La enfermedad rara de acuerdo a la OMS es la que afecta a menos de:

- a) **5 persona de cada 10 000**
- b) 50 persona de cada 10 000
- c) 5 persona de cada 100 000
- d) 1 persona de cada 5.000
- e) No sé

3. ¿Cuál es el número estimado de enfermedades raras?

- a) 100 - 500

- b) 1000 - 3500
 - c) 6000 - 8000**
 - d) Más de 10000
 - e) No sé
4. ¿En qué grupo de edad aparecen las enfermedades raras con mayor frecuencia?
- a) Recién nacidos
 - b) Niños**
 - c) Adolescentes
 - d) Adultos
 - e) Están presentes en todos los grupos de edad por igual
5. ¿Cuántas personas padecen enfermedades raras en todo el mundo?
- a) 10 – 15 000000
 - b) 100 - 250 000000
 - c) 300 – 350 000000**
 - d) Más de 500 000000
 - e) No sé
6. ¿Cuántos tipos de enfermedades raras incluye en Listado del Ministerio de Salud (MINSA)?
- a) 399 enfermedades**
 - b) 299 enfermedades
 - c) 500 enfermedades
 - d) Más de 700
 - e) No sé
7. ¿Cuántos pacientes con enfermedades raras hay en Perú?
- a) menos de 15 000
 - b) Entre 15 000 - 20 000
 - c) Entre 20 001 a 25 000**
 - d) Más de 30000
 - e) No sé
8. ¿Cuál es la causa más común de enfermedades raras?
- a) Infeccioso y bacteriano
 - b) Genético**
 - c) Autoinmune
 - d) Ambiental
 - e) No sé

9. ¿Qué porcentaje de enfermedades raras son de origen genético?
- a) 5 - 10%
 - b) 50%
 - c) 80%**
 - d) 100%
 - e) No sé

Organizativos

10. ¿Cómo se llama el sitio web europeo que proporciona información sobre ER y medicamentos huérfanos?
- a) Fundación de Enfermedades Raras
 - b) NORD
 - c) RARO
 - d) Orphanet**
 - e) No sé
11. ¿Existe un registro central de pacientes con ERH en Perú?
- Sí () No ()
12. ¿Qué porcentaje de enfermedades raras se pueden tratar con medicamentos?
- a) 5%**
 - b) 10%
 - c) 15%
 - d) 20%
 - e) No sé
13. ¿Se reembolsan los medicamentos huérfanos en Perú?
- a) Sí**
 - b) No
 - c) No sé
14. ¿Constituyen las ER un problema grave de salud pública?
- a) Sí
 - b) No
 - c) No sé

Autoevaluación

- 15.** ¿Cómo calificaría sus conocimientos sobre enfermedades raras?
- a) Muy bien
 - b) Lo suficientemente justo
 - c) Insuficiente
 - d) Muy pobre
- 16.** ¿Se siente preparado para atender a un paciente con una enfermedad rara?
- a) Definitivamente si
 - b) Mas bien si
 - c) Más bien no
 - d) Definitivamente no
 - e) Yo no sé
- 17.** ¿Le gustaría ampliar sus conocimientos sobre enfermedades raras?
- a) Sí
 - b) No
 - c) No sé
- 18.** ¿Cree que debería haber un curso obligatorio sobre enfermedades raras en los planes de estudios médicos?
- a) Sí
 - b) No
 - c) No sé
- 19.** ¿Ha recibido clases sobre enfermedades raras durante sus estudios?
- a) Sí
 - b) No
 - c) No sé
- 20.** ¿De dónde obtienes tus conocimientos sobre ERH?
- a) Cursos obligatorios en la universidad
 - b) Investigación y literatura científica
 - c) Congresos científicos, simposios
 - d) Internet
 - e) No busco esa información

ANEXO 3: MATRIZ DE CONSISTENCIA

ALUMNO: Castro Zegarra, Yahaira del Rosario.

ASESOR: Dr. Smith Torres Román.

LOCAL: Chorrillos

TEMA: Factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

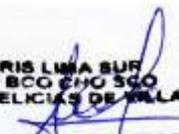
PROBLEMAS	OBJETIVOS	HIPÓTESIS	VARIABLES E INDICADORES
<p>GENERAL: ¿Cuáles son los factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?</p> <p>Específicos:</p> <p>PE 1: ¿El sexo es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?</p> <p>PE 2: ¿La edad es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?</p> <p>PE 3: ¿El ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?</p> <p>PE 4: ¿El contacto con una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022?</p>	<p>GENERAL: Determinar los factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p> <p>Específicos:</p> <p>OE 1: Establecer si el sexo es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p> <p>OE 2: Establecer si la edad es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p> <p>OE 3: Establecer si el ciclo de estudio es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p> <p>OE 4: Establecer si el contacto con una persona con ERH es un factor asociado al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p>	<p>H1: Existen factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p> <p>H0: No existen factores asociados al conocimiento en ERH en estudiantes de medicina de la UPSJB, Lima 2022.</p>	<p>VARIABLE INDEPENDIENTE</p> <p>- Factores asociados</p> <p>VARIABLE DEPENDIENTE</p> <p>- Conocimiento sobre ERH</p>

Diseño metodológico	Población y Muestra	Técnicas e Instrumentos
<p>-Nivel: Correlacional</p> <p>-Tipo de Investigación: Enfoque cuantitativo; diseño observacional, analítico, transversal y prospectivo</p>	<p>Población: La unidad de análisis fueron estudiantes de los últimos ciclos de medicina de la UPSJB (9° a 14° ciclo). La población ascendió a un total de 750 estudiantes medicina de la UPSJB.</p> <p>Criterios de inclusión:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Estudiantes de 9no a 14vo ciclo que firmen o acepten el consentimiento informado. • Cuestionarios completos. <p>Criterios de exclusión:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Estudiantes del primer al octavo ciclo <p>Muestra: 252 estudiantes de medicina</p> <p>Muestreo: Aleatorio simple</p>	<p>Técnica: Encuesta</p> <p>Software Estadístico: SPSS v25.0</p> <p>Instrumento: Cuestionario</p>



Junior Smith Torres Román
DNI: 71624844

Dr. ASESOR



DIRIS LIMA SUR
RIS BCO CHO SCO
C S DELICIAS DE YALLA

JUANA C. COZCANO TALLEDO
ESTADISTICO

DNI: 40010484

Lic. ESTADISTICO

ANEXO 4: INFORME DE OPINIÓN DE EXPERTO

I.- DATOS GENERALES:

- 1.1 Apellidos y Nombres del Experto: Dr. Carlos Hironaka Ichiyanagui
1.2 Cargo e institución donde labora: Médico pediatra del HHU.
1.3 Tipo de Experto: Metodólogo () Especialista (X) Estadístico ()
1.4 Nombre del instrumento: Cuestionario de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas
1.5 Autor (a) del instrumento: CASTRO ZEGARRA, YAHAIRA DEL ROSARIO

INDICADORES	CRITERIOS	DEFICIENTE 00 – 20%	REGULAR 21 – 40%	BUENA 41 – 60%	MUY BUENA 61 – 80%	EXCELENTE 81 – 100%
CLARIDAD	Está formulado con un lenguaje claro.					95
OBJETIVIDAD	No presenta sesgo ni induce respuestas.					95
ACTUALIDAD	Está de acuerdo con los avances la teoría sobre enfermedades raras y huérfanas.					95
ORGANIZACIÓN	Existe una organización lógica y coherente de los ítems.					95
SUFICIENCIA	Comprende aspectos teóricos y científicos.					95
INTENCIONALIDAD	Adecuado para establecer nivel de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas.					95
CONSISTENCIA	Basados en aspectos teóricos y científicos.					95
COHERENCIA	Entre los índices e indicadores.					95
METODOLOGÍA	La estrategia responde al propósito de la investigación. Tipo observacional, analítico, transversal y retrospectivo.					95

II.- ASPECTOS DE VALIDACIÓN:

III.- OPINION DE APLICABILIDAD: APLICA

IV.- PROMEDIO DE VALORACIÓN: 95%

Lugar y Fecha: Hospital Nacional Hipólito Unanue – 30/05/2022

Firma del Experto

D.N.I N° 08823783


DR. CARLOS A. HIRONAKA ICHIYANAGUI
C.M.P. 23855 R.N.E. 13813
Médico Pediatra
Hospital Nacional "Hipólito Unanue"

INFORME DE OPINIÓN DE EXPERTO

I.- DATOS GENERALES:

- 1.1 Apellidos y Nombres del Experto: Dr. Junior Smith Torres Román.
- 1.2 Cargo e institución donde labora: Docente en investigación en UPSJB.
- 1.3 Tipo de Experto: Metodólogo (X) Especialista () Estadístico ()
- 1.4 Nombre del instrumento: Cuestionario de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas
- 1.5 Autor (a) del instrumento: CASTRO ZEGARRA, YAHAIRA DEL ROSARIO

INDICADORES	CRITERIOS	DEFICIENTE 00 – 20%	REGULAR 21 – 40%	BUENA 41 – 60%	MUY BUENA 61 – 80%	EXCELENTE 81 – 100%
CLARIDAD	Está formulado con un lenguaje claro.					95
OBJETIVIDAD	No presenta sesgo ni induce respuestas.					92
ACTUALIDAD	Está de acuerdo con los avances la teoría sobre enfermedades raras y huérfanas.					95
ORGANIZACIÓN	Existe una organización lógica y coherente de los ítems.					92
SUFICIENCIA	Comprende aspectos teóricos y científicos.					92
INTENCIONALIDAD	Adecuado para establecer nivel de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas.					92
CONSISTENCIA	Basados en aspectos teóricos y científicos.					95
COHERENCIA	Entre los índices e indicadores.					92
METODOLOGÍA	La estrategia responde al propósito de la investigación. Tipo observacional, analítico, transversal y retrospectivo.					95

II.- ASPECTOS DE VALIDACIÓN:

III.- OPINION DE APLICABILIDAD: APLICA

IV.- PROMEDIO DE VALORACIÓN:

93%

Lugar y Fecha: Lima – 26/05/2022


 Firma del Experto

D.N.I N° : 74624844

INFORME DE OPINIÓN DE EXPERTO

I.- DATOS GENERALES:

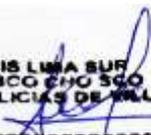
- 1.1 Apellidos y Nombres del Experto: Lic. Juana Cecilia Cuzcano Talledo.
- 1.2 Cargo e institución donde labora: Docente en investigación en UPSJB.
- 1.3 Tipo de Experto: Metodólogo () Especialista () Estadístico (X)
- 1.4 Nombre del instrumento: Cuestionario de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas
- 1.5 Autor (a) del instrumento: CASTRO ZEGARRA, YAHAIRA DEL ROSARIO

INDICADORES	CRITERIOS	DEFICIENTE 00 – 20%	REGULAR 21 – 40%	BUENA 41 – 60%	MUY BUENA 61 – 80%	EXCELENTE 81 – 100%
CLARIDAD	Está formulado con un lenguaje claro.					94
OBJETIVIDAD	No presenta sesgo ni induce respuestas.					92
ACTUALIDAD	Está de acuerdo con los avances la teoría sobre enfermedades raras y huérfanas.					94
ORGANIZACIÓN	Existe una organización lógica y coherente de los ítems.				80	
SUFICIENCIA	Comprende aspectos teóricos y científicos.					94
INTENCIONALIDAD	Adecuado para establecer nivel de conocimiento de enfermedades raras y huérfanas.					91
CONSISTENCIA	Basados en aspectos teóricos y científicos.					94
COHERENCIA	Entre los índices e indicadores.					90
METODOLOGÍA	La estrategia responde al propósito de la investigación. Tipo observacional, analítico, transversal y retrospectivo.					94

II.- ASPECTOS DE VALIDACIÓN:

III.- OPINION DE APLICABILIDAD: APLICA

IV.- PROMEDIO DE VALORACIÓN: 91%


 DIRIS LIMA SUR
 RIS BCO ENO 500
 C S DELICIAS DE YALLA

JUANA C. CUZCANO TALLEDO
ESTADISTICO

Firma del Experto

D.N.I N° : 40010484

ANEXO 5: CONSENTIMIENTO INFORMADO



CONSENTIMIENTO INFORMADO

Factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022.

Estimado estudiante, se le invita a participar en un estudio donde previamente se le solicita leer los siguientes apartados antes de confirmar o rechazar su participación:

¿Quién es el responsable de esta investigación?

El estudio se realizará con recursos del estudiante de Medicina Yahaira Castro Zegarra de la Universidad Privada San Juan Bautista.

¿Por qué se le invita a participar en el estudio?

Le invito a participar en el presente estudio que sirve para determinar los factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022, en donde responderá a un cuestionario.

¿Por qué se lleva a cabo este estudio?

El objetivo del presente trabajo es determinar los factores asociados al conocimiento en enfermedades raras y huérfanas en estudiantes de medicina de la Universidad Privada San Juan Bautista, Lima 2022. Con el estudio se puede diagnosticar que tanto conocen los estudiantes sobre las enfermedades raras y huérfanas y si depende de ciertos, con la finalidad de que las autoridades puedan identificar que tanto se está incluyendo en la malla curricular de Medicina y con esto se concientice a los futuros profesiones para mejorar la calidad de vida de los miles de personas que sufren con estas enfermedades.

¿En qué consiste el estudio?

El estudio consiste en relacionar los factores como edad, sexo, ciclo de estudios, contacto de algún familiar con el conocimiento sobre las enfermedades raras y huérfanas.

Riesgos

No se prevé riesgos para la salud física o mental del participante.

Beneficios

Aparte de la posible satisfacción en los participantes por haber colaborado en una investigación científica, no se han previsto otro tipo de beneficio.

Confidencialidad

La información obtenida de la encuesta a realizar será conocida por el investigador y será de carácter estrictamente confidencial.

Costos e incentivos

La participación en el estudio no tiene ningún costo para el participante. Igualmente, no recibirá ninguna recompensa económica ni de otro tipo.

Derechos de los participantes en la investigación

Como participantes del estudio usted puede comunicarse con el Comité Institucional de Ética en investigación (CIEI) de la UPSJB que se encarga de la protección de las personas en los estudios de investigación.

Su participación en este estudio es voluntaria, pudiendo no aceptar o retirarse del estudio si usted considera por alguna razón no desee participar en la misma, asimismo su participación en el estudio podría ser determinada por el investigador en cuanto considere que por alguna razón su información no sea pertinente.

Con relación al consentimiento informado, afirmo que lo he leído, he realizado algunas preguntas que se me han contestado, por lo que presto libre y voluntariamente mi conformidad para participar, entendiéndolo de que puedo retirarme si lo deseo sin dar explicaciones.

¿Acepta participar LIBREMENTE en esta evaluación?

- Acepto participar en la evaluación
- No acepto participar en la evaluación

Contacto del investigador principal: Yahaira Del Rosario Castro Zegarra, Celular: 993988736.