



Universidad
del País Vasco

Euskal Herriko
Unibertsitatea

MEDIKUNTZA
ETA ERIZAINNTZA
FAKULTATEA
FACULTAD
DE MEDICINA
Y ENFERMERÍA

Gradu Amaierako Lana / Trabajo Fin de Grado

Medikuntzako Gradua / Grado en Medicina

OSI Donostialdeako Distrofia unitateko aurkikuntza genetikoaren berrikuspena eta asebetetze inkesta

Egilea:

Andrea Arregui Rodriguez

Zuzendaria:

Cristina Irigoyen Laborra

Javier Ruiz Ederra

© 2021, Andrea Arregui Rodriguez

Donostia, 2021eko apirilaren 20a / San Sebastián, 20 de abril del 2021

AURKIBIDEA

1.	SARRERA	1
1.1.	KALITATEAREN NEURKETA OSASUN SISTEMAN	2
1.2.	KALITATEAREN ADIERAZLEAK	5
1.2.1.	Tasetan oinarritutako adierazleak	6
1.2.2.	Egiturarekin, prozesuarekin eta emaitzekin lotutako adierazleak	6
1.2.3.	Generikoa edo gaixotasunaren berariazko adierazlea	8
1.2.4.	Zainketa motan oinarritua:	8
1.2.5.	Funtzioaren arabera:	8
1.2.6.	Modalitatearen arabera:	8
1.3.	INKESTA BIDEZKO AZTERKETA	9
1.4.	PAZIENTEEN ASEBETETZE INKESTAK OFTALMOLOGIAN	12
1.5.	ERRETINAKO DISTROFIA HEREDITARIOAK (EDH)	14
1.5.1.	EDH-en diagnostikora bideratutako froga osagarriak	15
1.5.1.1.	Ikusmen zolitasuna, ikusmen eremua eta oftalmoskopia bidezko azterketa	15
1.5.1.2.	Autofluoreszentzia, angiografia eta OCT	16
1.5.1.3.	Froga elektrofisiologikoa	17
1.5.1.4.	Azterketa genetikoa	18
2.	HELBURUA	19
3.	MATERIALA ETA METODOA	20
3.1.	DATUEN BILKETA	20
3.2.	SERVQHOS INKESTA	20
3.3.	ANALISI ESTATISTIKOA	22
4.	EMAITZAK	23
4.1.	INKESTA	23
4.1.1.	Populazioaren analisi deskriptiboa	23
4.1.2.	Asebetetze mailaren balorazioa	24
4.1.2.1.	Balorazioa ataletan	24
4.1.2.2.	Asetasun maila ezaugarri soziodemografikoen arabera	28
4.1.2.3.	Inkestaren fidagarritasun eta baliogarritasuna	29
4.2.	ADIERAZLEAK	29

5. EZTABAIDA.....	35
6. ONDORIOAK	42
7. BIBLIOGRAFIA	43
ANEXO 1: PAZIENTEEN ASEBETETZE INKESTA	49
ANEXO 2: INKESTAREN EMAITZAK EXCEL BIDEZ JASOAK.....	52

GLOSARIOA

BBS: Bardet Biedl Sindromea

CVRS: Calidad de Vida Relacionada con la Salud

EDH: Erretinako Distrofia Hereditarioak

HCAHPS: Hospital Consumer Assessment of Healthcare Providers and Systems.

MOE: Munduko osasun erakundea

NHSIP: NHS Inpatient Survey

OCT: Koherentzia Optikoko Tomografia

PRO: Patient Reported Outcomes

QPP: Quality from the Patients Perspective

Red IRYSS: Red de Investigación en Resultados y Servicios Sanitarios

RPAD: Erretinitis pigmentario autosomiko gainartzailea

RPAR: Erretinitis pigmentario autosomiko azpirakorra

TAULA ETA IRUDIEN LABURPENA

IRUDIAK

Irudia 1. Egitura, prozesua eta emaitza	3
Irudia 2. Kalitatea kontzeptu multidimentsionala da.	4
Irudia 3. Kalitatezko osasun zerbitzua pertsonetan oinarritua izan behar da.	10
Irudia 4. Inkesta osatzeko jarraitu beharreko pausuen laburpena.	12
Irudia 5. Begi ondoaren azterket.....	16
Irudia 6. Autofluoreszentzia eta OCT bidezko irudiak Stargardt gaixotasunean.....	17
Irudia 7. Stargardt gaixotasuna duen pazientean angiografia bidezko irudia.	17
Irudia 8. Inkesta erantzun duen populazioaren ikasketa maila.	23
Irudia 9. Inkesta erantzun duen populazioaren egungo lan egoera.	24
Irudia 10. Azterketa genetikoa osatua duten 380 pazienteetan lortu diren emaitzak.	30
Irudia 11. Azterketa genetikoaren eta diagnostiko klinikoaren arteko bateragarritasuna.	30
Irudia 12. Erretinitis pigmentario autosomiko gainartzailea (RPAD) duten 52 pazienteetan aurkitutako mutazio genetikoak eta mutazio bakoitza azaldu den kopurua.....	31
Irudia 13. Erretinitis pigmentario autosomiko azpirakorra (RPAR) duten 98 pazienteek aurkeztutako mutazioak eta hauen kopurua, forma sindromikoak barne hartuz.....	31
Irudia 14. X kromosomari lotutako Erretinosis Pigmentarioa duten 5 pazienteetan aurkitutako mutazio genetikoak.	32
Irudia 15. Koroidemia duen 6 pazientean aurkitutako mutazio genetikoa.....	32

TAULAK

Taula 1. Kalitatezko osasun zerbitzu baten bete beharreko ezaugarriak.....	1
Taula 2. Egitura, prozesua eta emaitzetan oinarritutako adierazleak.....	8
Taula 3. Kalitatearen adierazle moten sailkapena.....	9
Taula 4. EDH-en unitateari buruzko galderen erantzunak.....	25
Taula 5. EDH-en unitatearen funtzionamenduaren balorazioa.....	25
Taula 6. EDH-en unitateko langileen balorazioa.....	26
Taula 7. Distrofia makularren taldean sartzen diren EDH-ak.....	32
Taula 8 Erretinako distrofia hereditario bat garatzen duten gaixotasun sindromikoen taldean aurkitzen diren sindrome klinikoak.....	33
Taula 9. Bitreoerretinopaten taldean sailkatzen diren Erretinako Distrofia Hereditarioak...	33
Taula 10. Beste sailkapenetan sartzen ez den Erretinako Distrofia Hereditarioa.	33
Taula 11. Distrofia egonkorren taldean sailkatzen diren EDH-ak.	34
Taula 12. Nistagmoeri lotutako distrofien taldean aurkitzen diren EDH-ak.....	34
Taula 13. Martxan dauden entsegu klinikoaren bilaketa.....	38

1. SARRERA

Osasun arloan azken hamarkadetan indarra hartu duen kontzeptua da kalitatea, hau, osasun sisteman jasotzen den asistentziaren kalitatearen parametroari erreferentzia eginik. Kontzeptu berria eman dezakeen arren, praktika klinikoak beste historia eta garapen izan duela esan daiteke. Historian zehar definizio eta metodologia desberdinak erabili dira kalitatezko zerbitzu bat aurkezteko garaian, honek suposatzen duen konplexutasuna nabarian utziz.

Gaur egun Munduko Osasun Erakundeak (MOE) ematen duen osasun kalitatearen definizioa ondorengoa da: “Kalitatea, pertsoneri eta paziente populazioari eskainitako arreta medikuarekin lortzen diren osasun emaitzak hobetzea helburu duen neurria da, eta, ebidentzian oinarritutako profesionalen ezagutzarekin bat etorriko da. Kalitatearen definizioak osasunaren sustapena, prebentzioa, tratamendua, errehabilitazioa eta zainketa aringarriak barne hartzen ditu.” (1)

Definizio honetan oinarrituz zerbitzuaren kalitatea, osasun eremu bakoitzean profesional talde desberdinek, beraien pazienteen ezaugarrien eta beharren arabera moldatu beharko duten neurri bat dela esan daiteke. Honek etengabeko zerbitzuaren azterketa, analisia eta garapena suposatuz. Hori lortzeko, osasun zerbitzuek ondorengo ezaugarriak bete beharko dituzte: Eraginkorra, segurua, pertsonan oinarritua, egokia, bidezkoa, integratua eta efizientea izan beharko da.(1,2)

Taula 1. Kalitatezko osasun zerbitzu baten bete beharreko ezaugarriak. MOE. (3)

KALITATEAREN EZAUGARRIAK	
ERAGINKORRA	Behar duenari, ebidentzian oinarritutako zerbitzua eskaintzea
SEGURUA	Pazienteari kalterik ez egitea
PERTSONETAN OINARRITUA	Banakako beharrei, lehentasunei eta balioei erantzungo dien arreta ematea
EGOKIA	Itxarote denbora eta atzerapenak saihestea
BIDEZKOA	Adina, arraza, generoa, erlijioa, egoera sozioekonomikoa, eta abarregatik aldatzen ez den arreta eskaintzea
INTEGRATUA	Osasun arloko zerbitzu desberdinek arreta koordinatua emateko gaitasuna
EFIZIENTEA	Eskura dauden baliabideen erabilera egokia egitea

Hala ere, kalitate kontzeptua asko landu den arren, gaur egun, osasun zaintzaren kalitatearen inguruan dakiguna eta jasotzen diren datuak mugatuak direla esan daiteke. Literaturak adierazten du: (i) osasun sistema gehienetan gaixotasun nagusien tratamenduari buruzko informazio eskasa jasotzen dela; (ii) emaitzen ebaluazioa urria dela; (iii) kalitateari lotutako emaitzen ebaluaziorako baliabide gutxi daudela; (iv) osasun langile desberdinen artean, antzeko pazienteak tratatzeko modu desberdinak erabiltzen direla eta; (v) emaitzen monitorizaziorako sistema estandarizatuen falta dagoela. Horrela, gaixotasun eta egoera nagusientzat egon daitezkeen kalitatearen arazo potentzialak, eta hauen intzidentzia zein prebalentzia, ezezagunak dira. (3,4)

1.1. KALITATEAREN NEURKETA OSASUN SISTEMAN

Kalitatearen neurketaren hasiera historiaurrean kokatzen bada ere, aro garaikidean ebaluazio sistematikoak hasten direla esan daiteke. XIX. mendearen erdialdean, alde batetik, Florence Nightingale (5) erizaina Crimeako gerran zehar ospitale militarrean zeuden pazienteen infekzio-tasak neurtzen hasi zen. Horrela, lan egiteko modua aztertu eta, inguruaren eta osasun langileen garbiketa, material medikoaren garbiketa eta pazienteen dietan aldaketan proposatu ostean, heriotza-tasa %40tik %2ra jaistea lortu zuen. Bestetik, Ignaz Semmelweis (6) erditu berri eta sukarra zuten emakumeen heriotza-tasak neurtzen hasi zen, jasotako datuen ebidentzian oinarrituz, eskuen garbiketak duen garrantzia argi utziz.

XX. mendean kalitate kontzeptuaren garapenak aurrera jarraitzen du eta emaitza medikoak hobetzeko helburuarekin estandarizazio sistema desberdinak bultzatzen dira. Hauen artean, aipatzekoa da Codman zirujauak bultzatutako “azken emaitzen sistema” (7), non, prozedura kirurgikoen emaitzen erregistroa eginik, bertan egindako akatsak eta emaitzak hobetzeko metodoak bilatzen hasten da. Gainera, altaren ondorengo segimendua, pazienteak tratamendu desberdinen emaitzak ikusteko aukera eta ospitaleen arteko konparazioak egin eta argitaratzea proposatu zuen.

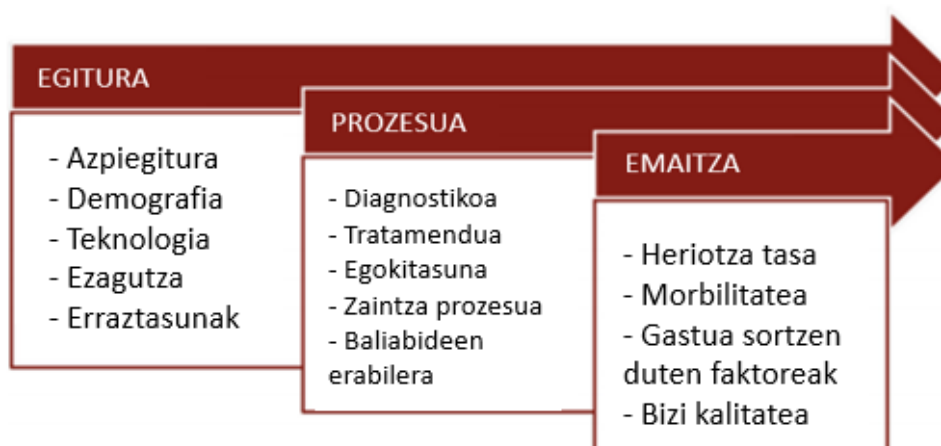
Ordurarte prozedura medikoen azken emaitza zen osasun kalitatearen adierazle nagusia, baina hori 70.hamarkadan aldatzen da. 1966.urtean A.Donabedia-ek

“Evaluating the Quality of Medical Care” (8) izeneko artikulua argitaratzen du. Bertan, osasun zerbitzuaren kalitatea neurgarriak diren hiru faktore moduan definitzen ditu:

- Egitura
- Prozesua
- Emaidza

Egiturak, inguruari eta kontestuari egiten dio erreferentzia, hau da, zerbitzua eskaini ahal izateko dauden baliabideei. Hauen artean, baliabide materiala (teknologia, tratamendu farmakologikoa...), eta osasun langileak (informazio sistemak, jakintza medikoa). Prozesuak, osasun langilearen eta pazientearen artean gertatzen den interakzioa adierazten du, eta azkenik, emaitzak, pazientearen osasun egoeran egon den aldaketari egiten dio erreferentzia. Beraz, egitura, prozesu, emaitza segida honetan aurkitzen diren aldagai desberdinak izango dira osasun zerbitzuaren kalitatearen parametro nagusiak. Horrela, emaitzaz gain asistentzia medikoan parte hartzen duten faktore desberdinek, kalitatezko zerbitzu bat definitu dezaketela ondorioztatzen da. Hau da, nahiz eta emaitza negatiboa izan, heriotza adibidez, aurretik eskainitako egitura eta prozesuaren parte diren atalak egokiak direnean, kalitatezko zerbitzu bat izateko aukera dagoela. Bere hitzetan: “Osasun zerbitzuen egitura on batek, prozesua egokia eta ona izateko probabilitatea handitzen du, eta berdin, prozesu on batek, emaitza positiboak eta zuzenak izateko probabilitatea handitzen du.” (9,10)

Irudia 1. Egitura, prozesua eta emaitza Donabedianen modeloaren arabera. (12)



Donabedian gaixotasunaren maneiotik haratago doa, eta prebentzioaren ebaluazioa, errehabilitazioa, langileen arteko koordinazioa eta paziente-mediku harremana azaltzen ditu kalitatearen faktore gisa. Modu horretan, kalitatezko osasun zerbitzua pazientearen ongizatean oinarritua dagoen zerbitzu moduan definitzen du, prozesuan egongo diren irabaziak eta galerak kontuan harturik. Kalitatea, beraz, ez da osasun egoera konkretu batean oinarrituko, hau hobetzeko egin den lan eta ibilbidean baizik. (11)

Kalitatea kontzeptu multidimentsional gisa ulertuta, zientziaren eta ebidentzian oinarritutako medikuntzaren garapenarekin batera, kalitatea neurtzeko adierazle estandarizatuen beharra ikusten da. Adierazle hauek, alde batetik, kalitatea neurtzea, eta bestetik, konparaketak egitea baimendu behar dute. Urte hauetan garapen ekonomikoak eta kontsumoak bultzatuta, arlo ekonomikoan aplikatutako kalitatearen neurketa metodoak osasun arlora iristen dira. Medikuntza paternalista eta mediku-paziente harremana aldatu egingo dira, pazientea osasun jardueraren parte hartzaile aktibo bihurtuz.

Irudia 2. Kalitatea kontzeptu multidimentsionala da. Kalitatearen dimentsioak, osasun zaintzaren funtzioak, estrategia jarduerak eta hauen helburuak, eta Donabedianen modeloa biltzen dituen irudia. (11)



Ildo honetatik jarraituz, pazientearen gogobetetasuna eta iritzia kalitatearen adierazle izan daitekeela argudiatu zuten Donabedian (8) eta Ware (12) bezalako autoreek. Eredu ekonomikoan bezeroen iritzia jasotzen den moduan, osasun arlora moldatutako sistema baten bitartez, pazienteen iritzia jaso daitekeela argudiatu zuten. Zerbitzu batek kalitate egokia izan dezan, alde batetik, profesionalen ikuspuntutik gutxieneko prestazio estandarrak bete beharko ditu, eta bestetik, hartzaileak espero duena eta behar duena asetu beharko ditu, pazienteek ezarritako kriterioak ebaluazioaren parte garrantzitsu bihurtuz.

Pazientearen gogobetetasuna modu desberdin askotan definitu den arren, Linder-Pelz eta Pascoe (13) izanik arlo hau asko landu dutenak, ezaugarri komun batzuk onartu dira. Hauen arabera, pazienteen asebetetzeak hiru puntu hauek betetzen ditu: (14)

- Pazienteen asebetetzea, jasotako arretaren ebaluazio afektibo edo emozionala da, aurreiritzietan oinarrituta dagoen prozesu kognitiboa izanik.
- Aurretik pazienteak zuen iritziaren eta jasotako esperientziaren arteko kongruentzia mailaren arabera izango da.
- Osasun arretaren arlo desberdinen ebaluazio orokorraren adierazlea izango da.

Bere neurketarako metodologia desberdinak proposatu badira ere, gehien erabili dena “desadostasunaren eredia” da. Honetan, pazienteak espero zuen arreta medikoa, bizitako esperientziarekin eta jasotako arretarekin konparatzen da, horrela asebetetze maila kalkulatu eta kalitatearen neurketa egiteko. (15,16)

Hasiera batean, pazienteen iritzia kalitatearen adierazle gisa erabiltzeko kontrako argudioak agertu ziren arren, azken urteetan aurrera jarraitu duen metodoa izan da, inkesta desberdinen garapena bultzatuz. (17,18)

1.2. KALITATEAREN ADIERAZLEAK

Kalitatearen adierazleak neurgarri diren parametro kuantitibo zein kualitatiboak dira, eta hauen bitartez, osasun zerbitzuen kalitatea neurtzea baimentzen da (19). Modu horretan, osasun egoera konkretu batean edo paziente konkretu batek jasoko duen osasun zerbitzura egokitutako adierazle bat sortu daiteke, hauen bidez, pazienteek

jasoko duten osasun zerbitzuaren monitorizazioa eta ebaluazioa burutuz. Azkenik, ebidentzian oinarritutako datuekin alderatu eta hobetu beharreko puntuak aurkitzeko.

Beraz, kalitatearen adierazleen neurketak helburu desberdinak (20) izango ditu. Hauen bitartez posible izango da: osasun kalitatea neurtzea, ospitale desberdinen arteko konparaketak egitea, hobetu beharreko zerbitzuak definitzea eta pazienteen aukeraketa eta inplikazioa bultzatzea. Hala ere, kalitatearen parametro ez-zuzenak izango dira.

Kalitatearen adierazle ideal batek ondorengo puntuak bete beharko lituzke (3,4): (i) onartutako definizio batean oinarritutako adierazlea da, zehatz definiturikoa; (ii) adierazlea espezifikotasun eta sentsibilitatea handikoa izan behar da, faltsu positibo zein negatiboak detektatu ahal izateko; (iii) adierazlea baliozkoa eta fidagarria da; (iv) gaitasun diskriminatiboa du; (v) pazientearentzat ulergarria den egoerarekin erlazionatzen da; (vi) konparaketak egitea baimentzen du; eta (vii) ebidentzian oinarrituta dago.

Helburuaren arabera, kalitatearen adierazle desberdinak sailkatu dira. Ondorengo sailkapena (4) jarraituz:

1.2.1. Tasetan oinarritutako adierazleak

Adierazle hauek maiztasun batekin gertatzea espero den gertakari bati buruzko datuak erabiltzen dituzte. Hauek proportzio edo tasa moduan, ratio moduan edo populazio konkretu baten lagin moduan adierazita egon daitezke. Adibidez, ospitalean gertatutako infekzio nosokomialen tasa ezagutzeko, alde batetik, infekzio bat garatu duten paziente guztien erregistroa (izendatzailea), eta bestetik, denbora tarte horretan ingresaturiko paziente guztien kopurua (zenbakitzailea) beharko da.

1.2.2. Egiturarekin, prozesuarekin eta emaitzekin lotutako adierazleak

Egitura, osasun sistemak gizabanakoak behar duen arreta medikoaren beharrak asetzeko duen gaitasuna da. Egitura adierazleak osasun sistemari buruzko informazio kualitatiboa adierazten dute, baliabide mota, langileak, programak eta zerbitzuen hornidurak, eraikinak, etab., izango dira. Adibidez, zerbitzuan dauden mediku

espezialisten kopurua, teknologia espezifikoa erabiltzeko aukera eta unitate berezietara bideratzeko aukera besteak beste. (21)

Prozesua, helburu bat lortzeko pazientearekin egindako jarduera eta zereginak neurtzen dituen zainketa-adierazlea da. Adierazle kuantitatiboak dira eta ebidentzian oinarritutako tratamenduak eskaini direla eta zainketa prozesua egokia izan dela azaltzen dute. Adibidez, dietaren jarraipen estua izan duten paziente diabetikoen ehunekoa, edo miokardioko infartua izan eta tronbolisia jaso duten pazienteen ehunekoa. Prozesuaren neurketaren bitartez, aurkituko diren emaitzak aurreikusi daitezkeela ikusi da.

Emaitzak, jasotako osasun arretaren ondorioz, pazientearen edo populazioaren osasun egoeran egon diren aldaketak deskribatzen ditu. Hauek “Bost D-en” bitartez azaldu daitezke: (i) Heriotza (death); (ii) gaixotasuna (disease), sintomak, zeinu fisikoak eta laborategiko emaitzak; (iii) eragozpenak (discomfort), minaren antzeko sintomak, goragalea edo disnea; (iv) ezgaitasuna (disability) ohiko jarduerekin lotutako ezgaitasuna; (v) gustura ez izatea (dissatisfaction) gaixotasunarekiko edo jasotako zerbitzuarekiko erreakzio emozionalak, hala nola, tristura eta haserrea.

Emaitzen datuak, heriotza-tasa, morbiditatea, egoera funtzionala, osasun mentalaren neurketa, bizitza kalitatea eta pazienteen asebetetzea, bezalako parametroen bitartez neurtu daitezke. Emaitzaren adierazleak baliagarriak izateko eta beste datuekin alderatu ahal izateko, osasun zerbitzutik kanpo dauden beste faktoreekin moldatu beharko dira. Hauen artean, pazienteen datu demografiko eta psikosozialak, bizi modua eta ohitura toxikoak, neurtzen ari den gaixotasunaren gradua, osasun egoera eta komorbilitateak besteak beste. Emaitzen neurketa asko erabili den metodoa izan arren, honen neurketa erreza izanik, ikusi da emaitzen neurketa zuzenaren eta kalitatearen arteko korrelazioa gehienetan ez dela zuzena. Aipatu moduan, kanpo faktore desberdinei moldatu beharreko parametroa da, eta horregatik, gero eta gutxiago erabiltzen den kalitatearen adierazle da.

Taula 2. Egitura, prozesua eta emaitzetan oinarritutako adierazleak eta kasu bakoitza ulertzeko adibideak.

ADIERAZLE MOTAK	ADIBIDEAK
EGITURA: "Osasun sistemak gizabanakoak behar duen arreta medikoaren beharrak asetzeko duen gaitasuna".	<ul style="list-style-type: none"> - Zerbitzuan dauden mediku espezialista kopurua. - Baliabide teknologikoak - Unitate bereziak
PROZESUA "Helburu bat lortzeko pazientearekin egindako jarduera eta zereginak".	<ul style="list-style-type: none"> - Dietaren jarraipen estua duten paziente diabetikoen ehunekoa. - Miokardioko infartua izan eta trobolisi tratamendua jaso duten pazienteak.
EMAITZA "Jasotako osasun arretaren ondorioz, pazientearen edo populazioaren osasun egoeran egon diren aldaketak".	<ul style="list-style-type: none"> - Heriotza-tasa - Morbilitatea - Egoera funtzionala - Osasun mentalaren neurketa - Bizi kalitatearen maila - Pazienteen asebetetzea

1.2.3. Generikoa edo gaixotasunaren berariazko adierazlea

Adierazle generikoak osasun zerbitzuen ezaugarri orokorrak neurtzen dituzte, paziente gehienetan erabilgarriak diren parametroak izanik. Hauek interpretaziorako zailak izan daitezke, paziente desberdinen nahasketa izaten bai dute.

Gaixotasunaren berariazko adierazleak aldiz, espezifikokoagoak diren ezaugarriak neurtzen dituzte, horrela gaixotasun konkretu baten faktore pronostikoak identifikatzeko adierazle egokiak izanik.

1.2.4. Zainketa motan oinarritua: Prebentiboa, akutua edo kronikoa.

1.2.5. Funtzioaren arabera: Screening, diagnostikoa, tratamendua edo jarraipena.

1.2.6. Modalitatearen arabera: Historia klinikoa, azterketa fisikoa, laborategi/erradiologia azterketak, medikazioa edo bestelako esku-hartzea.

Taula 3. Kalitatearen adierazle moten sailkapena eta laburpena.

KALITATEAREN ADIERAZLE MOTAK	
Tasetan oinarritutako adierazleak	- Ehunekoak/Tasak/Ratioak
Egiturarekin, prozesuarekin eta emaitzekin erlazionatutako adierazleak	- Egitura - Prozesua - Emaitzak
Generikoa edo gaixotasunaren berriazko adierazlea	- Generikoa - Gaixotasunaren araberakoa
Zainketa motan oinarritutakoa	- Kronikoa - Akutua - Prebentiboa
Funtzioaren araberakoa	- Jarraipena - Tratamendua - Screening
Modalitatearen araberakoa	- Pazientearen azterketa fisikoa - Laborategi edo erradiologia ikerketak - Medikazioaren preskripzioa

1.3. INKESTA BIDEZKO AZTERKETA

Osasun zerbitzuen kalitatea klasikoki, osasun profesionalen ikuspuntutik lortutako emaitza zuzen, eta ez-zuzenen bitartez neurtu da. Hala ere, kalitatearen adierazle moduan pazienteen ikuspuntua jasotzea ezinbestekoa dela azpimarratu dute autore desberdinek, Donabedian (8) eta Ware-k (12) esaterako.

Pazienteak hautemandako kalitatea ezagutzeko, A.Donabedianen (2) arabera arretaren kalitatea osatzen duten lau elementuak kontuan hartu beharko dira: eskuragarritasuna, osagai teknologiko eta zientifikoa, paziente eta osasun profesionalen arteko harremana, eta ingurunearen erosotasuna. Hauek, beste elementu batzuekin batera, hala nola, jasotako informazioa, profesionalak, itxaronaldia, etab., pazientearen asebetetze maila ezagutzeko bideratutako ikerketan agertu beharko dira. Azken helburua, osasun arretari lotutako arazoak aurkitu, eta hauek hobetzeko aukera desberdinak aurkitzea izango da.

Irudia 3. Kalitatezko osasun zerbitzua pertsonetan oinarritua izan behar da. MOE. (3)



Pazienteen asebetetzea ebaluatzeko metodo kualitatibo zein kuantitatiboak definitu dira (22). Metodo kuantitatiboen artean inkesta estandarizatuak (23,24) dira erabilienak, eta hauek, osasun arreta ebaluatzeko eskalak (25) erabiltzen dituzte. Inkesta desberdinak dauden arren, hauen neurketa metodoa antzekoa da. Hauetan, item desberdinak agertzen dira eta bakoitza eskala baten bitartez ebaluatuko da. Inkestak, item bakoitzean lortutako puntuazioa metatzea ahalbideratzen du, horrela ebaluazioaren amaieran puntuazio globala lortuz.

Osasun sistemaren erabiltzaileen iritzia jasotzea kalitatearen neurketarako adierazle garrantzitsu moduan azaldu zenetik, inkesta desberdin asko garatu dira modu internazionalen. Bai Estatu Batuetan HCAHPS inkesta (Hospital Consumer Assessment of Healthcare providers and Systems) (26,27), zein European, NHSIP (NHS Inpatient Survey) Ingalaterran edo QPP (Quality from Patient Perspective) Suedian adibidez (28), galdera-sorta desberdin asko sortu dira, baina guztiek ez dute baliagarritasun eta erabilgarritasun berdina izango. Eremu geografiko desberdinetan garatutako inkestak zailak dira aplikatzen, izan ere, desberdintasun kulturalak, linguistikoak edo osasun sistemaren desberdintasunak bultzatuta, zaila da lortutako emaitzak populazio konkretu batera estrapolatzea eta lortutako emaitzen ondorioak baliogarriak izatea. Beraz, hau horrela izanik, pazienteen asebetetze inkesta egiterako momentuan garrantzitsua izango da dagokion populazioarekiko eta lortu nahi den emaitzarako, honen erabilgarritasuna eta baliagarritasuna aztertu eta inkesta egokiena aukeratzea. (29)

Inkesta bat aurrera eramateko prozesuan, pausu desberdinak hartu beharko dira kontuan (14). Lehenik eta behin, inkestaren edukia eta hau erantzungo duen populazioa definitu behar da (adina, maila kulturala, patologia mota..). Ondoren, inkestaren formatua erabaki eta hau administratzeko moduan aukeratu beharko da. Galderak erantzuteko hiru aukera nagusi daude, elkarrizketa pertsonala aurrez aurre, telefonoz, edo inkesta korreoz bidali eta pazienteak etxean erantzunez. Bakoitzak bere abantaila eta desabantailak izango ditu, gehienetan elkarrizketa pertsonalak zein telefonikoak, erantzun tasa handiagoak lortuz. Azkenik, item kopurua eta ordena erabaki beharko dira. Item bakoitza inkestaren unitate basikoa dela esan daiteke, galdera eta erantzun itxi batek osatua. Galderak sinpleak eta ulergarriak direla, eta ordena logikoa jarraitzen dutela baieztatu beharko da. Honekin batera, galderak erantzuteko eskala aukeratu beharko da (25,30). Behin inkesta osatu dela, honen fidagarritasun eta baliozkotasuna neurtu beharko dira.

Fidagarritasuna, tresna batek zehaztasunez eta akatsik gabe neurtzen duela baieztatzen duen neurria dela esan daiteke (29). Hau, hiru parametro desberdinen bidez neurtzen da. Alde batetik, inkestaren sendotasuna neurtzen da, hau parametro estatistikoa da (Cronbachen alfa) eta item desberdinen arteko lotura adierazten du, guztien artean puntuazio globala lortu daitekeela erakutsiz. Bestetik, denboran egonkorra dela ikusi behar da, hau da, populazio berdinean profesional berak inkesta bi momentu desberdinetan burutuko balu, lortutako emaitzak bat-etorriko lirarteke. Azkenik, behatzaile desberdinen artean lortzen den emaitzen adostasun maila neurtu behar da, baldintza berdinak izanik antzerako emaitzak lortzen direla ikusiz.

Fidagarritasuna neurtzeaz gain, inkesta baliozkoa (29) dela ondorioztatu beharko da. Baliozkotasunak inkestaren puntuazioa aztertzen du, honek benetan neurtu nahi dena adierazten duela berretsiz. Horretarako, erabilitako tresnaren kanpo baliagarritasuna neurtuko da. Honek, tresnak lortzen duen emaitzaren eta aurretik ezarritako erreferentziako balore baten arteko korrelazio maila azalduko digu. Korrelazio positiboa lortzen denean, galdera-sortaren erantzunak aztertutako fenomenoaren neurketarako erabili daitekeela bermatzen da.

Irudia 4. Inkesta osatzeko jarraitu beharreko pausuen laburpena.

INKESTA OSATZEKO URRATSAK

1. Inkestaren edukia erabaki
2. Erantzungo duen populazioa definitu
3. Inkestaren formatua eta administrazio modua erabaki
4. Item kopurua eta ordena zehaztu
5. Erantzunen eskala aukeratu
6. Fidagarritasuna aztertu
7. Baliozkotasuna aztertu

Prozesu hau erraztu eta inkesta egokiena aukeratzen laguntzeko, Espainian komite zientifiko batek osatutako talde bat dago “Red IRYSS” (Red de Investigación en Resultados y Servicios Sanitarios) izenekoak. Talde honek BiblioPRO (Patient Reported Outcomes) (31) izeneko proiektua garatu du, hau, Pazienteek Hautemandako Emaiziei (PRO) eta Osasunari lotutako Bizi Kalitateari (CVRS) buruzko galderasorteen liburutegi birtuala da. Honen bitartez, egoera zehatz batean erabili daitezkeen inkestak identifikatu, hauen artean egokiena aukeratu eta modu egokian erabiltzeko jarraibideak eskaintzen dira.

1.4. PAZIENTEEN ASEBETETZE INKESTAK OFTALMOLOGIAN

Oftalmologia begiaren patologian oinarritutako espezialitate medikoa, eta honek, bai praktika klinikoa zein kirurgikoa barneratzen ditu. Horrela izanik, espezialitate zabala da eta patologia desberdin asko biltzen ditu, batzuk tratamendu kirurgikoa beharko dutenak eta besteak, tratamendu medikoa eta jarraipen beharko dutenak. Hau horrela izanik, literaturan aztertuz, oftalmologiako zerbitzura bideratutako inkesta desberdin asko aurkitzen dira.

Zerbitzuen kalitatearen neurketaren hasierarekin batera, oftalmologiako eremura bideratutako inkesta desberdinen garapena hasten da. Kalitatea neurtzeko lehen parametroak ikusmenaren alterazioan eta hauek pazientean sortutako arazo funtzionalen neurketan oinarrituko dira (32). Horretarako, azterketa klinikoen emaitzak jasoko dira, hauen artean, ikusmen-zolitasuna, ikusmen eremua eta OCT

(Koherentzia Optikoko Tomografia) izanik gehien erabiltzen direnak. Baina, hauen neurketa zuzenaren bitartez, ez da pazienteen iritzia jasotzen eta horregatik, ikusmen asaldurek eragindako problema funtzionalak aztertze inkesta desberdinak garatzen dira. Lehena, Bernth-Petersen-ek garatutako “Visual function index” (33) deituriko galdera sortaren izan zen, non, kataraten prozedura kirurgikoa jasan ostean, pazienteen bizi kalitateari buruzko inkesta burutzen zen. Honen ostean, inkesta desberdin asko garatu ziren, guztietan pazienteek ikusmen asalduren ondorioz, jarduera konkretuak burutzeko zuten zailtasuna neurtuz (34).

Literatura aztertuz, oftalmologia arloan egindako pazienteen asebetetze inkesta desberdinak aurkitzen dira. Gehienak, kataratak zuzentzeko prozedura kirurgikoen ostean egindako inkestak (35) eta glaukoma duten pazienteei zuzenduriko inkestak dira (36). Hauetan oftalmologiako zerbitzuetan pazienteen iritzia jasoz ondorio desberdinak atera dira.

Orokorrean pazienteak oftalmologiako zerbitzuetan eskainitako osasun arretarekin pozik daudela adierazten dute inkesta desberdinen emaitzek (35,37). Hauen arabera, pazienteak kontsultan jasotzeko edo tratamendu kirurgikoa jasotzeko itxaron behar duen denbora, pazienteen asebetetzearekin lotzen den puntu garrantzitsuenetarikoa da. Honek zerbitzuan lortutako puntuazio negatiboekin zuzeneko lotura izanik. Hala ere, ikusi da, itxaron denbora luzatzeko arrazoia komunikatzen bada, puntuazioa asko hobetzen dela. Beraz, mediku-paziente komunikazioa oso eraginkorra dela. (38)

Pazienteen asebetetzea zerbitzuaren eskuragarritasunari lotuta dagoela ere ikusi da. Oftalmologiako zerbitzuen sarrera eskuragarri batek eta bertara iristeko erraztasunak balorazio negatiboak izaten ditu kasu askotan, hobetu beharreko puntu bihurtuz (39). Baina ez hori bakarrik, medikuaren hitz egiteko eta hitz ordua lortzeko pazienteek duten zailtasuna ere zerbitzuaren eskuragarritasun falta moduan baloratzen da kasu askotan (40).

Aurretik azaldu moduan komunikazioa, mediku-paziente harremana eta material zientifiko teknologikoaren erabilera, zein baliabide desberdinak eskaintzeko aukera oso ondo baloratutako puntuak dira eta pazienteen asebetetzearekin zuzenean lotuak (37,39).

Azkenik, inkesta erantzuten duen populazioaren ezaugarri soziodemografikoen arabera ikusi da, generoak ez duela asebetetze orokorrarekin lotura esanguratsurik, eta aldiz, adinari erreparatzean, adin nagusiko pazienteekin asebetetze maila handiagoak lortzen direla ikusi da. Paziente gazteagoek puntuazio baxuagoak emanez. (35–37)

1.5. ERRETINAKO DISTROFIA HEREDITARIOAK (EDH)

Erretinako distrofia hereditarioak (EDH), erretinako gaixotasun degeneratibo desberdinek osatutako talde zabala da. Gene baten edo gehiagoren mutazioaren ondorioz, erretinako zelula fotoerrezeptoreen disfuntzioa edo heriotza gertatzen da, erretinako epitelio pigmentatuan eta eremu koriokapilarrean aldaketak eraginez. Ondorioz, ikusmenaren galera progresibo eta atzeraezina eragiten dute. (41) Kasuak sindromikoak edo ez-sindromikoak izan daitezke, eta gaixotasunak, ikusmen eremu periferikoaren asaldura edo gaueko ikusmen alterazioetatik, itsutasunera bitarteko aldaketa kliniko anitzak azaldu ditzake. 300 gene eta loci baino gehiago deskribatu dira (RetNet, <https://sph.uth.edu/retnet>) gaixotasunaren eragile moduan, eta herentzia motari dagokionez, kasu autosomiko azpirakorrek, autosomiko gainartzaileak, zein X kromosomari loturiko herentzia patroiak aurkitu dira. 4.000 pertsonetatik 1-ek EDH baten manifestazio klinikoak adieraziko dituela estimatzen da. (42)

Gaixotasun neurodegeneratiboen talde zabal bat da, eta esan bezala, heterogenotasun genetiko zein kliniko handia duten gaixotasunak dira, kasu askotan, genotipoaren eta fenotipoaren arteko korrelazioa zailduz. Horregatik, EDH-en sailkapena sintomen agerpenaren adinaren arabera, manifestazio klinikoen arabera, edo kaltetutako zelula motarena edo/eta kaltetutako erretinaren gunearen araberrako sailkapenak egin daitezke (41).

Kaltetzen den zelula motaren arabera ondorengo sailkapena egin daiteke: (43)

1. Fotoerrezeptoreen distrofiak
 - Erretinosi Pigmentarioa
 - Leber-en amaurosi kongenittoa
 - Konoen distrofia
2. Distrofia Makularrak

- a. Stargardt gaixotasuna
 - b. Degenerazio biteliformeak (Best gaixotasuna)
 - c. Drusa dominante familiarrak (DMAE gazteetan)
 - d. Patroi moduko distrofiak
 - e. Sorsbyko distrofia pseudoinflamatorioa
3. Bitreoerretinopatiak
- a. X kromosomari lotutako erretinosiak
 - b. Stickler sindromea
 - c. Bitreoerretinopatia exudatibo familiarra

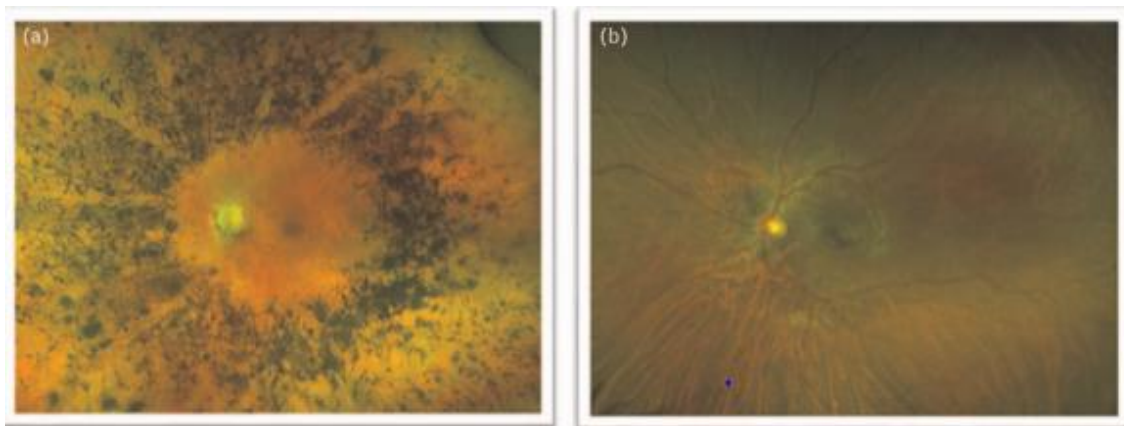
1.5.1. EDH-en diagnostikora bideratutako froga osagarriak

EDH-en diagnostikoa bereziki klinikoa izango da, baina pazienteari dagokion tratamendu, aholku eta jarraipen egokiena egiteko helburuarekin, eta gainera, gaixotasun “arraro” moduan sailkatuta dauden patologien azterketa egin ahal izateko, froga osagarri desberdinak burutzen dira. Hauen helburua, paziente bakoitzak duen patologiaren informazioa jasotzea izango da, klinikaren, erretinaren asaldura makro eta mikroskopikoen, funtzioaren asalduren eta alterazio genetikoaren analisiak eginez.

1.5.1.1. Ikusmen zolitasuna, ikusmen eremua eta oftalmoskopia bidezko azterketa

Lehenik eta behin ikusmen zolitasuna, ikusmen eremua eta oftalmoskopia bidezko begi ondoaren azterketa egingo da. Patologiaren arabera galtzen den ikusmen eremua desberdina izango da, eta honek diagnostikora bideratuko gaitu. Adibidez, Erretinosi Pigmentario duten gaixoei ikusmen eremu periferikoaren galera nabarituko dute, Stargardt gaixotasuna dutenak aldiz, eremu zentralaren galera nabarituko dute. Begi ondoaren azterketak ere diagnostikora iristeko beharrezko informazioa azalduko du.

Irudia 5. Begi ondoaren azterketa. A) Erretinosi Pigmentarioa duen pazientearen erretinaren irudia, gaixotasuna adierazten duten hiru ezaugarri nagusiekin: Erretina periferiko pigmentatua, papilaren atrofia eta arterien diametroa mehetuta aurkitzea. B) Patologiarik gabeko begi ondo. (55)



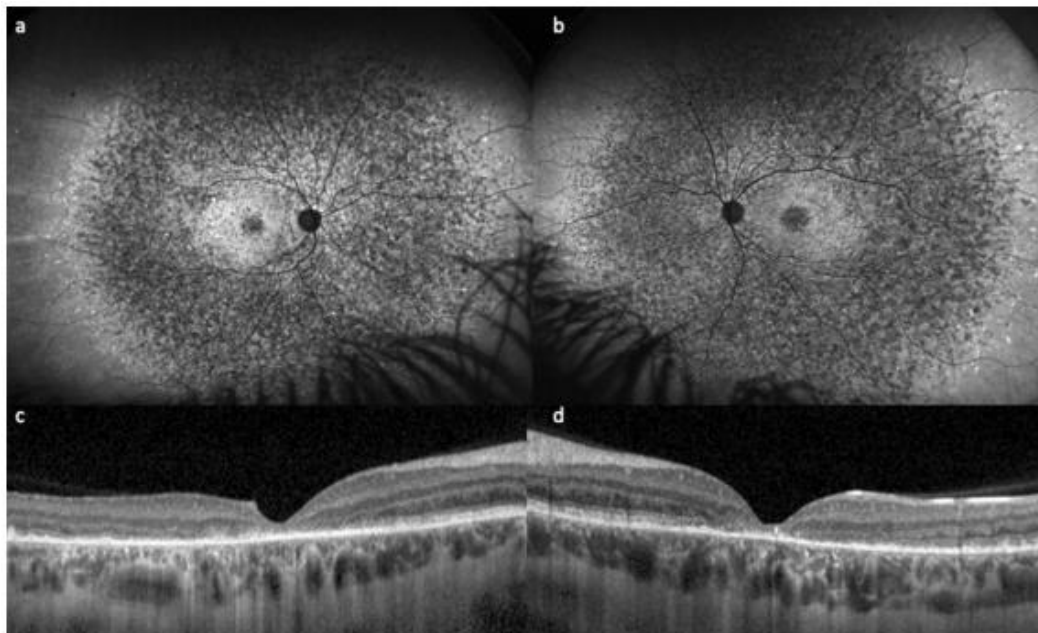
1.5.1.2. Autofluoreszentzia, angiografia eta OCT-a

Autofluoreszentziaren frogaren bitartez (6.irudia a,b), erretinan gune hiper-autofluoreszenteak, depositu desberdinen adierazleak izango direnak lipofuszina adibidez, eta gune hipo-autofluoreszenteak ikusiko dira. Azken hauek, erretinako epitelio pigmentarioaren atrofia adieraziko dute.

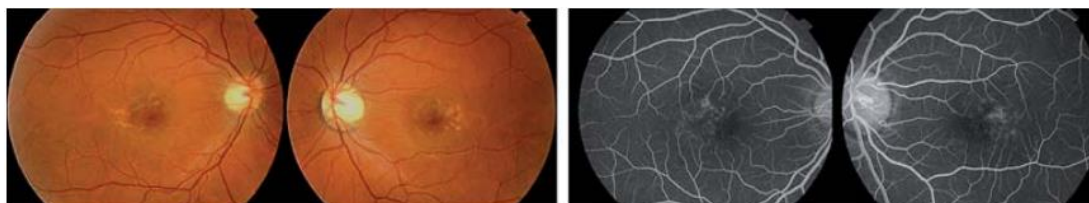
Angiografia (7.irudia), froga inbasiboa da eta horregatik gutxiago erabiltzen da, umeetan batez ere. Honen bitartez, erretina eta koroidesaren baskularizazioa aztertu daiteke. Hau erabilgarria izanik koroideseko neobaskularizazioa aztertzeke adibidez.

OCT-ak (6.irudia c,d) mozketak histologiko baten antzera, erretinako geruza desberdinen egoera adierazten du: bitreoaren eta erretinaren arteko interfasea, erretinaren geruza sakonak, fotoerrezeptore eta erretinaren epitelio pigmentarioaren irudia lortuz. Gainera, beste egitura batzuen presentzia aztertzeke froga egokia ere izango da, Stargardt gaixotasunean “Flecks” edo deposituak, edema makular kistikoa Erretinosi Pigmentarioaren eboluzioan, besteak beste. Informazio morfologiakoaz gain, OCT-ak erretinaren perfusioari buruzko datuak ere adierazten ditu. (44)

Irudia 6. Autofluoreszentzia eta OCT bidezko irudiak Stargardt gaixotasunean . a,b) Autofluoreszentzia bidezko azterketa hipoautofluo makularra (atrofia) eta hiperautofluoreszenteak diren depositoak edo "flecks". C,d) OCT-bidezko irudia. (44)



Irudia 7. Stargardt gaixotasuna duen pazientean angiografia bidezko irudia. Koroidesa beltza ikusten da depositoez ez dutelako kontrastea transmititzen uzten. (45)



1.5.1.3. Froga elektrofisiologikoa

Ikerketa elektrofisiologikoa estimulu bisualek eragindako potentzial elektrikoaren erregistroa jasotzen dute, elektrodoak begian edo larruazal periorbitarioan kokatuz (46). Nagusiki hiru taldeetan banatzen dira: elektroerretinograma (ERG), ebokatutako potentzial bisualak (PEV) eta electrookulograma (EOG).

1.5.1.4. Azterketa genetikoa

Gaur egun 300 gene eta loci baino gehiago deskribatu dira EDH-en garapena eragin dezaketen mutazio moduan (RetNet, <https://sph.uth.edu/retnet>) . Aurretik esan modua, konplexutasun genetiko handia duten gaixotasunak dira, eta hala ere, azterketa genetikoen bitartez diagnostiko zehatza egiteko aukera dago. Horrela, pazientearen diagnostikoa bideratu eta behar den entsegu klinikoetan sartzeko aukera emanez. Gainera, gaixotasun hauetan garrantzitsua izango den aholku genetikoa emateko aukera ere emango digu. (47)

2. HELBURUA

EDH-en unitatean eskainitako osasun arreta eta kalitatea aztertzea izan da lanaren helburua. Horretarako, alde batetik, pazienteen asebetetze inkesta burutu da, eta bestetik, unitateko kalitatearen adierazleak jaso eta analizatu dira. Honen bidez, pazienteek jasotako esperientzia aztertu eta hobetu daitezkeen puntuak aurkitu dira, eta adierazleen bidez, gure emaitzak jaso, analizatu eta konparatu ahal izango ditugu etorkizunean.

Ondorengo puntuak jarraitu dira:

- Asebetetze inkesta osatu eta egin.
- Inkesta bidez lorturiko emaitzen analisia egin.
- Analisisian lortu den informazioarekin, unitateak hobetzeko dituen puntuak biltzen dituen txostena osatu.

Horrez gain, EDH unitatean dauden pazienteen informazioa jaso da (2020.urterarteko datuak) hauek kalitatea neurtzeko adierazleak izango dira. Adierazle hauek Osasun Ministerioak erreferentziako zentro izateko eskatzen dituen adierazleak dira eta beste unitateekin konparaketak egitea ahalbidetzen dute. Hauen artean:

- Unitateak urteko jarraitzen dituen pazienteen artean, EDH-ren diagnostiko klinikoa osatua duten pazienteen ehunekoa.
- Unitateak urteko jarraitzen dituen pazienteen artean, EDH-ren diagnostiko genetikoa osatua duten pazienteen ehunekoa.
- Unitateak urteko jarraitzen dituen pazienteen artean, EDH-ren diagnostiko kliniko eta genetiko positiboa (gaixotasunarekiko) duten pazienteen ehunekoa.
- Unitateak urteko jarraitzen dituen pazienteen artean, oftalmologoek unitatean egindako EDH-ren diagnostiko klinikoaren eta genetikoaren arteko bateragarritasuna duten pazienteen ehunekoa.

Azkenik, egindako diagnostiko kliniko bakoitzeko aurkitu diren mutazio genetiko desberdinak, mutazio bakoitza agertu den kopurua, eta mutazio horietarako martxan dauden entsegu klinikoak jaso dira.

3. MATERIALA ETA METODOA

3.1.DATUEN BILKETA

Alde batetik, Donostiako Ospitale Unibertsitarioan 2020-ko Irailetik 2020-ko Abendura bitartean inkesta bidez zuzendutako zeharkako lana egin da, non, Erretinako Distrofia Hereditarioen (EDH) unitatean jarraitzen diren pazienteak aztertu dira. Unitatean jarraitzen diren paziente guztietatik, inkesta burutu dutenak modu aleatorizatuan aukeratu dira.

Bi metodo desberdin erabili dira, alde batetik, oftalmologiako kontsultan zuten hitz ordua erabili da inkesta aurrez aurre erantzuteko. Kasu honetan, pazienteari kontsulta amaitzean inkestaren berri ematen zitzaion, honen helburua azaldu eta inkesta guztiz anonimoa zela adieraziz. Modu horretan bai kontsultan, bai itxaron-gelan inkesta betetzeko aukera zuten. Bestetik, modu telefonikoan ere burutu dira inkestak. Azken hauek, modu aleatorizatuan egin dira pazienteen zerrendan aurkitzen diren ordenaren arabera. Telefonoz inkestaren helburuak azaldu eta beraiek erabakitzen zuten parte hartu edo ez, baiezkoa izatekotan galderei telefonoz erantzunez. Inkesta 18 urtetik gorako pazienteetan eta erretinako distrofia baten diagnostikoa eginda dutenetan egin da. Guztira 48 inkesta bete dira.

Bestetik, EDH-en unitatean jarraitzen diren pazienteen erregistroa osatu da (2020.urterarteko datuak). Bertan dauden 463 pazienteetatik, diagnostiko klinikoa eginda dutenen ehunekoa, analisi genetikoa eginda dutenen ehunekoa eta bi hauen arteko bat etortzea aztertu da. Azkenik, diagnostiko kliniko bakoitzeko aurkitu diren mutazioak eta hauetarako martxan dauden entsegu klinikoak analizatu dira.

3.2.SERVQHOS INKESTA

Lana burutzeko erabili den galdera sorta, SERVQUAL modeloa erabilita egindako asebetetze inkesta batean oinarritzen da. SERVQUAL (48) zerbitzuen kalitatea hobetzeko helburuarekin sortutako galdera sorta estandarizatua da. Hau, zerbitzu

motaren eta honen beharren arabera moldatzeko aukera izanik. Enpresa eremuetan erabili bada ere, zerbitzuen kalitatea neurtzeko eta hobetu beharreko puntuak aurkitzeko neurri erabilgarria bihurtu da. Osasun zerbitzuetan eta batez ere ospitale eremuetan, aurrekoaren deribatua den SERVQHOS (49) deituriko inkesta estandarizatua erabiltzen da.

Inkesta honek “desadostasunaren ereduak” (15) erabiltzen du pazientearen asebetetzea kalkulatzeko. Horrela, pazienteak bizitzen duen esperientzia, espero zuena baino hobea denean, asebeteta edo pozik dagoela esango dugu. Aldiz, jasotakoa esperientzia, espero zuena baino okerragoa denean, zerbitzuarekin gustura ez dagoela esango dugu. Erabilitako SERVQHOS galdetegiaren ereduak 20 galdera nagusi ditu, 3 atal desberdinetan banatuak.

Lehenengo blokean, unitatearen ezaugarriak eta bertara iristeko erraztasunak baloratzeko galderak azaltzen dira. Bigarrenak, unitatearen funtzionamenduari buruzko pare bat galdera izango ditu, eta azkenik, unitatea osatzen duten osasun langileen ezaugarriei eta pazienteari iritsitako informazioari buruzko galderak azalduko dira azken blokean. (50)

Pazienteak galdera hauek Likert eskala jarraituz erantzun ditu (1etik 5era), non 1 puntuazio baxuena izango den (jasotako osasun arreta espero zena baino askoz txarragoa izan dela adieraziz) eta 5 puntuazio maximoa izango den (jasotako arreta espero zena baino askoz hobea izan dela adieraziz). (51)

Hauetz gain, beste 7 galdera egiten dira, hauek inkestaren kanpo baliozkotasuna frogatzeko erabiltzen dira. Hauetan pazienteari asebetetze orokorrari buruz, zerbitzua gomendatu, eta aukera izanik, berriz leku berdinean tratatzea erabakiko luken, medikuaren izena ezagutzen duen, baimen informatuari buruz, eta gaixotasunari buruz zein aholku genetikoari buruz jasotako informazioa nahikoa eta egokia iruditu zaion galdetzen da.

Azkenik, inkesta erantzun duen populazioaren ezaugarri sozio-demografikoak ezagutzeko galderak azaltzen dira (adina, sexua, egoera zibila, ikasketak eta egungo egoera). Hauekin batera iritzi pertsonala emateko tarteak lagatzen da. Inkesta euskaraz zein gazteleraz egin da, paziente bakoitzak hizkuntza aukeratu ahal izateko.

3.3.ANALISI ESTADÍSTIKOA

Jasotako datuen analisi estatistikoa egiteko, Excel programa eta SPSS programa estatistikoa erabili dira. Emaitzak zenbaki, ehuneko eta desbiderazio estandar (DE) moduan azaldu dira.

Inkestari dagokionez, lehenik eta behin, inkesta erantzun duen populazioaren analisi deskriptiboa egin da, modu horretan unitatean jarraitzen diren pazienteen ezaugarri sozio-demografikoak aztertuz. Ondoren, aurretik azaldu diren inkestaren atalak banatu eta bakoitzean lortutako puntuazioaren media aritmetiko eta deribazio estandarrik kalkulatu dira. Behin atal bakoitzaren puntuazioa lortuta, bloke guztien media aritmetikoa kalkulatu da, SERVQHOS puntuazio globala lortzeko.

Ezaugarri soziodemografikoek asebetetze orokorrean eragiten duten ikusteko alde batetik, T de Student froga estatistikoa burutu da, adinak (aldagaia kualitatibo bihurtu da 60 urte edo gehiago duten pazienteak talde baten eta 60 urtetik beherako pazienteak beste talde baten sailkatuz) eta generoak asebetetze orokorrean eragiten duten jakiteko. Bestetik, ANOVA froga estatistikoaren bitartez ikasketa mailak inkestatuen emaitzetan eragiten duten aztertu da.

Emaitzen analisirako aurrez azalduko Likert eskala dikotomizatu da. Modu horretan, 3 edo 3tik gorako puntuazioak pazienteen asetasunarekin eta 3tik beherako puntuazioak pazienteak gustura ez egotearekin erlazionatu dira.

Inkestaren barne eta kanpo baliagarritasuna ere aztertu da. Alde batetik, “Cronbachen alfa” deitzen den adierazle estatistikoaren bitartez, inkestaren fidagarritasuna edo barne trinkotasuna neurtu da. Honen balioa 0-tik 1-era bitartean izango da, eta 0,8-tik gorako balio bat lortzen denean, egindako lanak sendotasun eta konfiantza handia duela esango da. Bestetik, inkestaren kanpo baliagarritasuna baloratzeko, bi aldagai kategoriko ordinal erabili dira, inkestak ematen duen balorazioa, pazienteek erantzundako asetasun orokorraren mailarekin bat datorren ikusteko. Hau, Spearman-en korrelazio koefizientearen bidez kalkulatu da. Korrelazio koefizienteak -1-etik 1-era bitarteko balioa izan dezake, eta 1-etik gertu dauden baloreek erlazioa adieraziko dute.

4. EMAITZAK

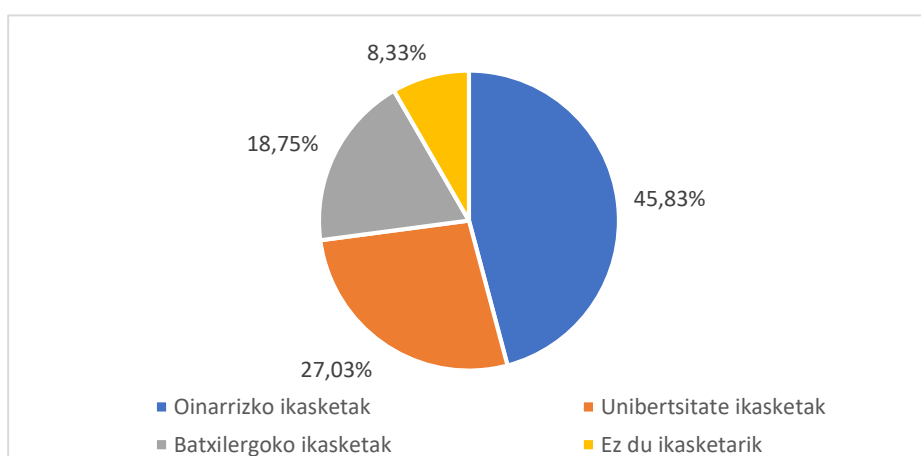
4.1.INKESTA

Guztira 48 pazienteek galdera guztiei erantzutea lortu da, 48 inkesten emaitzak lortuz (n=48). Espezialistarekin kontsulta zuten pazienteen artean %100 erantzun du inkesta, guztira 29 izanik. Telefonoz egindako deiak, guztira 48 dei izan dira. Hauetatik deia hartu eta inkesta erantzun dutenak 19 (%39,59) izan dira. Beste 4-k (%8,33) deia hartu dute baina ez dute inkesta erantzun nahi izan. Besteek (%52,1) ez dute telefono deia erantzun.

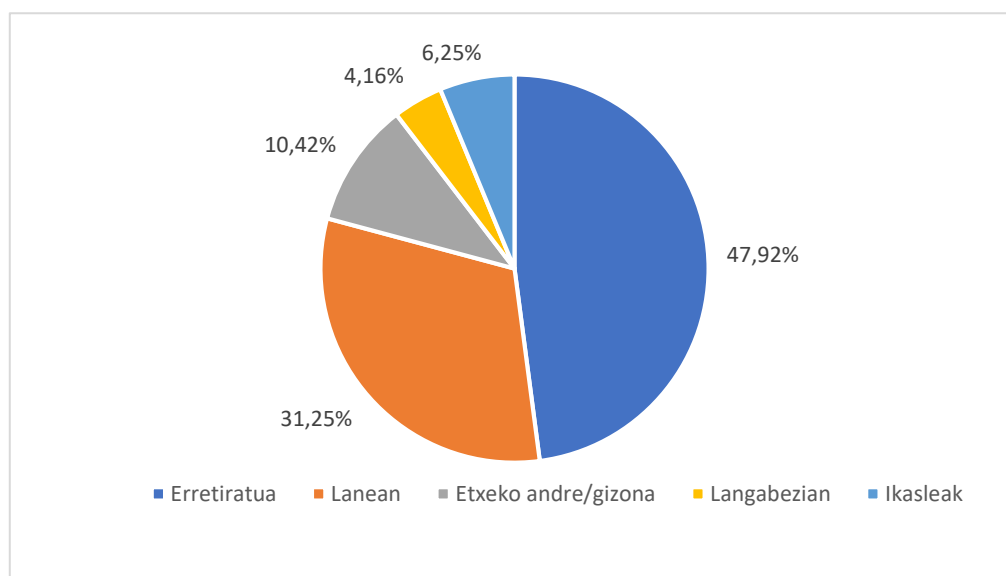
4.1.1. Populazioaren analisi deskriptiboa

Inkesta erantzun duen populazioaren batz besteko adina 53,23 urte izan da $\pm 14,30$. Pazienteen %50a emakumeak izan dira eta %50a gizonezkoak. Hauetatik, %75a ezkondua dago, %14,58a ezkongabe eta %10,41a alarguna da. Ikasketa mailari dagokionez, %45,83ak oinarrizko ikasketak ditu, %27,03ak unibertsitate ikasketak, %18,75ak batxilergoko ikasketak eta %8,33ak ez du ikasketarik. Egungo lan egoerari buruz, %47,92a erretiratu dago, %31,25a lanean, %10,42a etxeke andreak dira, %4,16a langabezian dago eta %6,25a ikasleak dira.

Irudia 8. Inkesta erantzun duen populazioaren ikasketa maila.



Irudia 9. Inkesta erantzun duen populazioaren egungo lan egoera.



4.1.2. Asebetetze mailaren balorazioa

SERVQHOS inkesta 3 atal nagusitan banatuta dagoela azaldu da. Atal bakoitzean item kopuru ezberdin bat dago, lehenengoan 5, bigarreanean 2 eta azkenean 14. Item bakoitzean lortu den emaitzen media aritmetikoa kalkulatu da, eta gero aldi berea, bloke guztien artean lortzen den media aritmetikoa. Horrela, SERVQHOS puntuazio globala lortuz. Emaitzen analisirako aurretik azaldutako Likert eskala dikotomizatu da. Modu horretan, 3-tik gorako puntuazioak pazienteen asetasunarekin (satisfakzioarekin) eta 3 edo 3-tik beherako puntuazioak pazienteak gustura ez egotearekin erlazionatu dira.

Lortutako SERVQHOS puntuazio globala $4,17 \pm 0,29$ izan da. Beraz orokorrean, pazienteak EDH-en unitatean jasotako osasun arretarekin asetuta daudela esan daiteke.

4.1.2.1. Balorazioa ataletan

Ondorengo tauletan atal bakoitzean lortu diren emaitzak eta honen balorazioa azalduko da.

Taula 4. EDH-en unitateari buruzko galderen erantzunak.

	Askoz okerrago	Okerrago	Espero zen berdina	Hobea	Askoz hobea	Media (DE)
Ospitalera iristeko erraztasuna	3 (%6,25)	4 (%8,33)	14 (%29,16)	15 (%31,25)	12 (%25)	3,60 (1,14)
Unitatera iristeko dauden argibideak	1 (%2,08)	5 (%10,41)	14 (%29,17)	13 (%27,08)	15 (%31,25)	3,75 (1,08)
Kontsultaren itxura	0 (%0)	2 (%4,17)	11 (%22,92)	18 (%37,5)	17 (%35,42)	4,04 (0,87)
Kontsultaren erosotasuna	0 (%0)	3 (%6,25)	12 (%25)	21 (%43,75)	12 (%25)	3,87 (0,86)
Diagnostiko zein tratamendurako erabilitako material medikoa	0 (%0)	0 (%0)	9 (%18,75)	15 (%31,25)	24 (%50)	4,31 (0,77)
TOTALA						3,92 (0,27)

Lehen atalean ospitalera iristeko erraztasun, argibide eta kontsultaren egoerari buruz galdetu da. Lehen atal honetan lortutako emaitza $3,92 \pm 0,27$ izan da, beraz, pazienteak unitatearen ezaugarri orokorrekin gustura daudela esan daiteke. 4.taulan ikusten den moduan puntuazio altuena diagnostiko zein tratamendurako erabiltzen den material medikoari buruz pazienteek duten iritzia da, non %50ak puntuazio altuena eman duen. Aldiz, puntuazio baxuenak ospitalera iristeko erraztasun eta unitatera heltzeko argibideei dagozkien galderetan izan da. Beraz, esan daiteke pazienteek zailtasunak aurkitzen dituztela distrofia unitatera iristeko.

Taula 5. EDH-en unitatearen funtzionamenduaren balorazioa

	Askoz okerrago	Okerrago	Espero zen berdina	Hobea	Askoz hobea	Media (DE)
Medikuak artatua izateko itxaron denbora izan da	2 (%4,17)	5 (%10,4)	14 (%29,17)	15 (%31,25)	12 (%25)	3,62 (1,10)
Behar duzuna edo eskatutako lortzeko azkartasuna izan da	1 (%2,08)	2 (%4,17)	16 (%33,33)	12 (%25)	17 (%35,42)	3,87 (1,02)
TOTALA						3,75 (0,18)

Bigarren atalean unitatearen funtzionamenduari buruzko pare bat galdera egin dira. Atal honetan lorturiko puntuazioa $3,75 \pm 0,18$ izan da, beraz, pazienteak orokorrean pozik daudela esan daiteke. Medikiak kontsultan jasotzeko itxaron beharreko denbora, puntuazio zerbait okerragoarekin baloratzen bada ere, gehiengo batek (%56,25) pentsatutakoa baino hobea edo askoz hobea izan dela adierazten du. Beraz, orokorrean hobetu daitekeen puntua bada ere, pazienteak unitatearen funtzionamenduari pozik daudela adierazi dute.

Taula 6. EDH-en unitateko langileen balorazioa.

	Askoz okerragoa	Okerragoa	Espero zen berdina	Hobea	Askoz hobea	Media (DE)
Langileen itxura (janzkera eta garbitasuna)	0 (%0)	0 (%0)	4 (%8,33)	17 (%35,4)	27 (%56,25)	4,48 (0,65)
Langileen interesa esandakoa betetzeko	0 (%0)	1 (%2,08)	5 (%10,41)	20 (%41,6)	22 (%45,83)	4,31 (0,75)
Langileen disposizioa laguntza behar izan duzunean	0 (%0)	0 (%0)	5 (%10,41)	21 (%43,75)	22 (%45,83)	4,35 (0,77)
Langileek transmititutako segurtasuna	0(%0)	0(%0)	9 (%18,75)	15 (%31,25)	24 (%50)	4,31 (0,77)
Langileen adeitasuna jendearekiko	0(%0)	1 (%2,08)	6 (%12,5)	17 (%35,42)	24 (%50)	4,33 (0,78)
Langileen beraien lana betetzeko gaitasuna	0 (%0)	0 (%0)	7 (%14,58)	15 (%31,25)	26 (%54,16)	4,39 (0,73)
Pazienteei eskainitako arreta pertsonalizatua	0 (%0)	0 (%0)	7 (%14,58)	17 (%35,42)	24 (%50)	4,35 (0,72)
Langileen gaitasuna pazientearen beharrak ulertzeko	0 (%0)	0 (%0)	6 (%12,5)	21 (%43,75)	21 (%43,75)	4,31 (0,68)
Medikuak emandako informazioa	0 (%0)	0 (%0)	5 (%10,41)	14 (%29,17)	29 (%60,42)	4,5 (0,68)

Medikuak pazientearen familiari emandako informazioa	0 (%0)	0 (%0)	5 (%10,41)	12 (%25)	31 (%64,58)	4,54 (0,68)
Auxiliar, erizain eta optikoen interesa	0 (%0)	2 (%4,17)	9 (%18,75)	10 (20,83)	27 (%56,25)	4,29 (0,92)
Tratamendu medikoari buruzko informazioa (pauta, farmakoak, indikazioa)	0 (%0)	0 (%0)	16 (%33,33)	13 (%27,08)	19 (%39,58)	4,06 (0,86)
Pazienteen asoziazioei buruz eskainitako informazioa	1 (%2,08)	3 (%6,25)	7 (%14,58)	16 (%33,33)	21 (%43,75)	4,10 (1,01)
TOTALA						4,33 (0,14)

3.atalean distrofia unitateko langileen inguruko galderak egin dira. Atal honetan lortutako puntuazioa $4,33 \pm 0,14$ izan da, beraz, orokorrean pazienteak oso pozik daude unitateko langileek egiten duten lanarekin eta beraien tratuarekin. Aipatzeko da taulan ikusten den moduan puntuazio altuena gaixotasunari buruz medikuak bai pazienteari eta bai familiari emandako informazioa dela. Atal honetan %60tik gorako inkestak puntuazio maximoa eman dutelarik. Bestetik, puntuazio baxuena tratamendu medikoari buruzko informazioari dagokion galderan lortu da. Hala ere, kontuan hartu behar da unitatean tratatzen diren gaixotasun gehienak ez dutela tratamendu mediko eraginkorrik eta horrek ere galdera honen erantzunean eragin dezakeela.

Inkestan, aurretik aipatutako hiru atalez gain, inkestaren kanpo baliozkotasuna baloratzeko beste 7 item planteatzen dira. Bertan pazienteri asebetetze maila orokorraz, unitatea gomendatuko lukeen eta aukera izanik unitate berean errepikatuko lukeen, baimen informatuari buruz, medikuaren izena ezagutzen duen, eta gaixotasunari buruz zein aholku genetikoari buruz jasotako informazioa nahikoa eta egokia iruditu zaion galdetzen da.

Atal honetan ondorengo emaitzak lortu dira: Asebetetze orokorrari dagokionez %56,25ean oso asetuta edo oso pozik eta %43,75ean jasotako arretarekin pozik daudela ikusi da. Unitatea gomendatzeari dagokionez, %95,83ak dudarik gabe gomendatuko zuela erantzun du eta %97,92ak unitate berean errepikatuko luke berriro.

Baimen informatuaren inguruan, %4,17ak bere baimenik gabe proba edo bestelakorik burutu zaiola adierazi du. Pazienteen %89,58ak normalean tratatzen duen medikuaren izena ezagutzen du. Gaixotasunari buruz jasotako informazioarekin oso pozik daude pazienteen %100, jasotako aholku genetikoarekin aldiz, %4,17ak informazio gutxi jaso duela adierazten du.

Azkenik, inkestaren amaieran pazienteen iritzi pertsonala jasotzeko lerroak utzi dira. Bertan jasotako iruzkin gehienak balorazio positiboak izan badira ere, ondorengo kexak jaso dira: pazienteen zita ordua errespetatzea, unitatera iristeko sarbidea hobetzea, pazienteen asoziazioak unitatean bertan aurkitzea, medikuarekin hitz egiteko modua erraztea, atentzio telefonikoa hobetzea eta itxaron gelaren erosotasuna hobetzea besteak beste.

4.1.2.2. Asetasun maila ezaugarri soziodemografikoen arabera

T de Student proba estatistikoaren bitartez generoaren edo adinaren arabera, zerbitzuaren balorazioan desberdintasunak dauden aztertu da. Inkestaren %50a emakumeak ($n=24$) eta %50 gizonezkoak ($n=24$) izan dira. Populazio bakoitzean lortutako SEVQHOS puntuazioa kalkulatu da eta hauen artean desberdintasun estatistikorik dagoen aztertu da. Emakumeen erantzunen bidez lortutako SERVQHOS puntuazioa $4,11 \pm 0,5$ izan da. Gizonetan berriz, $4,23 \pm 0,7$ izan da. Ikusi da asebetetze orokorraren balorazioari dagokionez, ez dagoela generoaren arabera desberdintasunik ($p > 0,1$). Adinari dagokionez, inkestak bi taldetan banatu dira, alde batetik, 60 edo 60 urtetik gorakoak, eta bestetik, 60 urtetik beherakoak. Lehenengo taldean ($n=18$) lortu den SERVQHOS puntuazioa $4,06 \pm 0,7$ izan da, eta bigarren taldean, ($n=30$) $4,23 \pm 0,5$ izan da. Kasu honetan ere, ez da desberdintasun estatistikorik ikusi asebetetze mailari dagokionez ($p > 0,1$).

Azkenik, ANOVA test estatistikoaren bitartez, ikasketa mailak pazienteen asebetetze orokorrean eragiten duen ikusi da. Kasu honetan ere, estatistikoki esanguratsua ez den emaitza lortuz ($p > 0,1$).

4.1.2.3. Inkestaren fidagarritasun eta baliagarritasuna

Inkestaren fidagarritasuna edo barne trinkotasuna neurtzeko, Cronbachen alfa deitzen den formula estatistikoa erabili da. Item guztientzat 0,95-eko balioa lortu da, eta item bakoitzarentzat 0,94-0,95 bitarteko balioa lortu da. Honek inkestaren sendotasun eta barne baliagarritasun handia adierazten du.

Inkestaren kanpo baliagarritasuna aztertzeko Spearman-en korrelazio koefizientea (Rho) erabili da. Hau kalkulatzeko, inkestak ematen duen balioa, pazienteek adierazi duten asetasun maila orokorrarekin alderatuz. Lortu den korrelazio koefizientea 0,52 izan da eta $p < 0,05$. Balore honek, bi aldagaien arteko erlazio moderatua adierazten du.

4.2. ADIERAZLEAK

Kalitatearen adierazle moduan EDH-en unitatean jarraitzen diren pazienteen erregistroa osatu da (2020.urterarteko datuak). Guztira 463 pazienteen informazioa lortu da. Jasotako datuen artean paziente bakoitzaren diagnostiko klinikoa, azterketa genetiko osatu den edo ez, genetika positiboa izan den kasuetan ikusi den gene mutatua, eta lortutako diagnostiko kliniko zein genetikoaren arteko bateragarritasuna aztertu da. Aurretik azaldu den moduan, datu hauek unitatearen kalitatearen adierazle moduan erabiliko dira.

Paziente guztietatik azterketa genetiko osatuta duten pazienteak %82,07-a dira (380 paziente). Hauen artean, jasotako emaitzak ondorengoak izan dira:

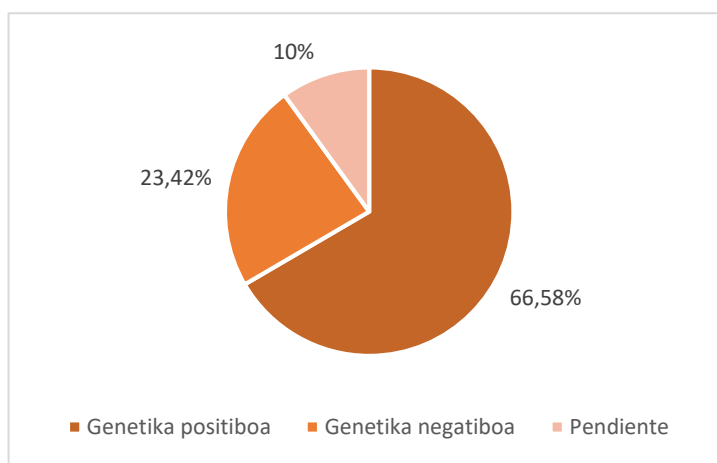
- Emaitza genetiko positiboa kasuen %66,58-an (253 paziente) lortu da.
- Emaitza negatiboa, kasuen %23,42-an (89 paziente) lortu da. Talde honetan sartzen dira, emaitza negatiboak (mutaziorik aurkitu ez denena), emaitza ez informatiboak, gaixotasun azpirakorretan 2.mutazioa ez duten kasuak eta esanahi kliniko ezezaguna duen mutazioa aurkitu diren kasuak.
- Emaitza jaso gabe edo pendiente dauden kasuak 38 dira (%10-a).

Alde batetik, azterketa genetiko, eta bestetik, diagnostiko klinikoa osatu den edo ez aztertu da. Paziente guztietatik %95,03-ak diagnostiko klinikoa osatua izan du (440

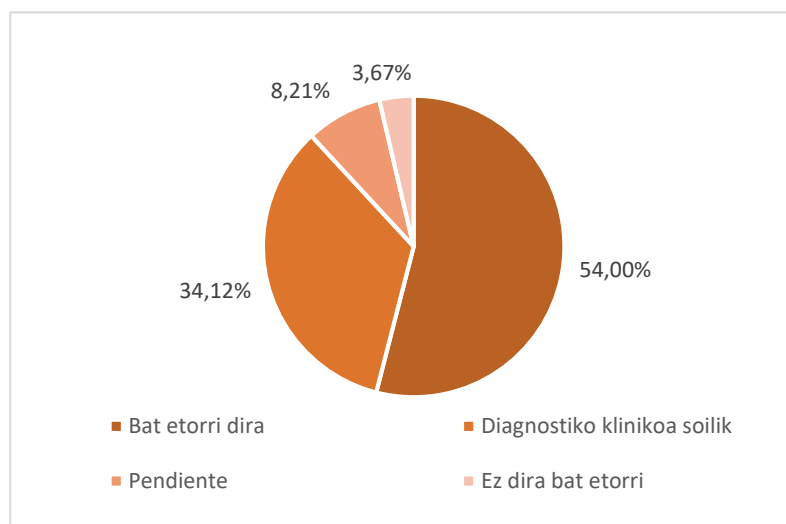
pazientek), eta %4,97-ak ez du diagnostiko klinikorik izan (23 pazientek). Beraz, diagnostiko klinikoa egina, eta hauetatik, azterketa genetiko positiboa duten pazienteak %56,64-a dira, guztira 253 paziente.

Behin diagnostiko klinikoa eta azterketa genetiko eginik, bi hauen arteko bateragarritasun maila aztertu da. Horrela, bi diagnostikoak bat etortzen diren ikusiz. Kasuen %54-an diagnostiko klinikoa eta genetikoak bat etorri dira (250 paziente), %3,67-an bi diagnostikoak ez dira bat etorri (17 pazientetan), eta jarraipenean dauden pazienteen %34,12-ari diagnostiko klinikoa soilik burutu zaio (158 paziente). Haez gain, 38 pazienteren emaitzak pendiente daude.

Irudia 10. Azterketa genetiko osatua duten 380 pazienteetan lortu diren emaitzak.

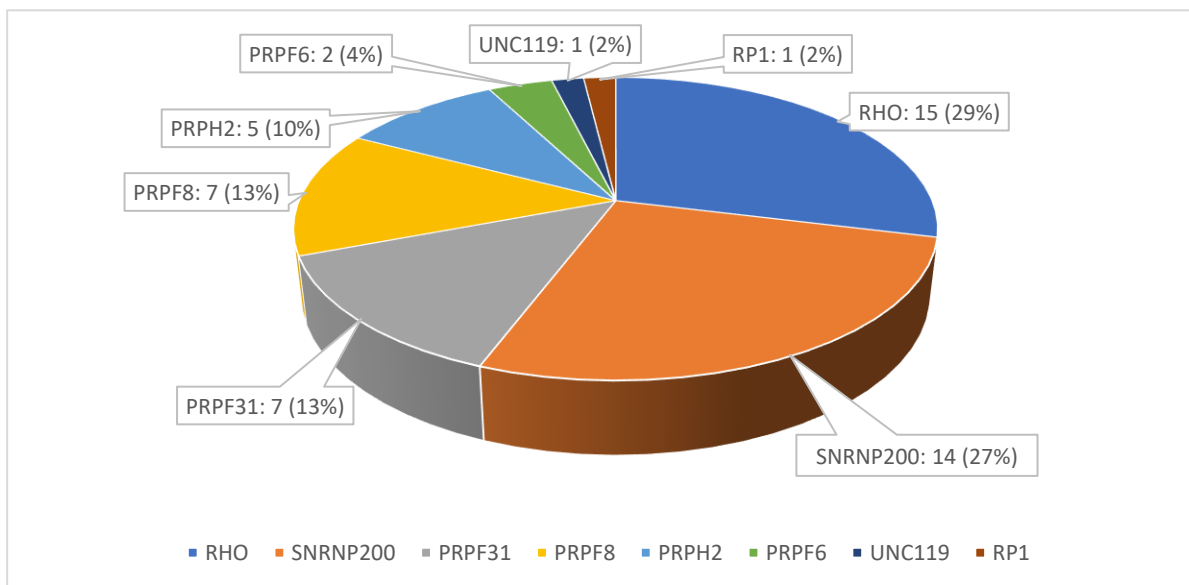


Irudia 11. Azterketa genetikoaren eta diagnostiko klinikoaren arteko bateragarritasuna.

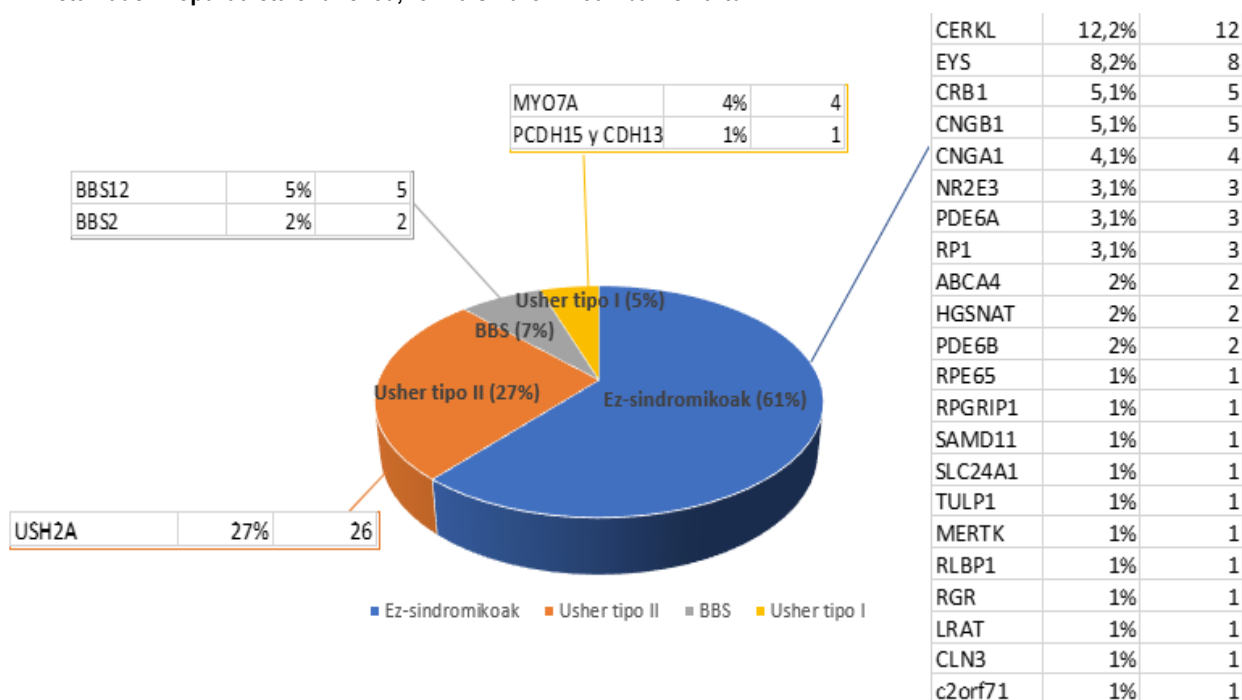


Behin azterketa genetikoa burututa, kasu bakoitzean aurkitutako mutazioak aztertzen dira. Modu horretan, gaixotasun bakoitzean aurkitu daitezkeen patroiz genetiko desberdinak ikusteko aukera izanik. Hau aztertzeko, EDH-en unitatean egindako diagnostiko kliniko bakoitzerako aurkitu diren gene mutatuak eta mutazio bakoitza zenbat aldiz aurkitu den jaso da.

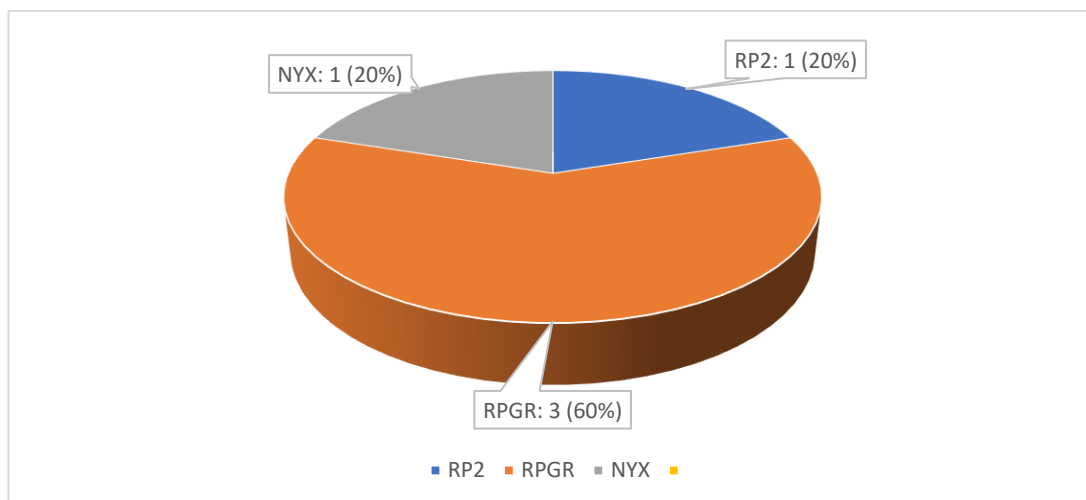
Irudia 12. Erretinitis pigmentario autosomiko gainartzailea (RPAD) duten 52 pazienteetan aurkitutako mutazio genetikoak eta mutazio bakoitza azaldu den kopurua eta ehunekoa.



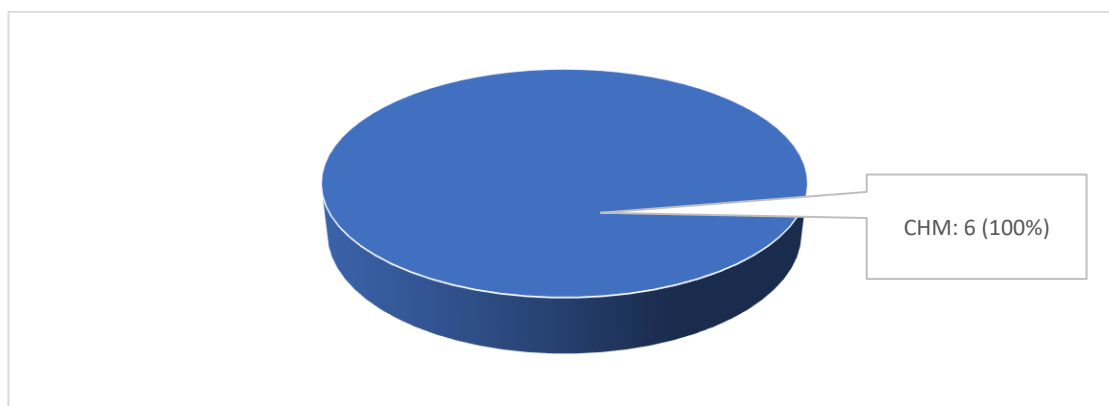
Irudia 13. Erretinitis pigmentario autosomiko azpirakorra (RPAR) duten 98 pazienteek aurkeztutako mutazioak eta hauen kopurua eta ehunekoa, forma sindromikoak barne hartuz.



Irudia 14. X kromosomari lotutako Erretinosis Pigmentarioa duten 5 pazienteetan aurkitutako mutazio genetikoak, bakoitza agertu den kopurua eta ehunekoa.



Irudia 15. Koroidemia duen 6 pazienteetan aurkitutako mutazio genetikoak.



Taula 7. Distrofia makularren taldean sartzen diren EDH-ak.

DISTROFIA MAKULARRAK	Mutazioa	Mutazio kopurua
Stargard gaixotasuna	ABCA4	26
BEST	Best1	5
Nagusien distrofia makular biteliformea	PRPH2	2
Patroi erako distrofia	PRPH2	2
Distrofia koroidea areolar zentrala	PRPH2	2
Kono eta bastoien distrofia	PRPH2	3

Taula 8 Erretinako distrofia hereditario bat garatzen duten gaixotasun sindromikoen taldean aurkitzen diren sindrome klinikoak, eta bakoitzeko aurkitu diren mutazio genetikoak eta hauen kopurua.

EDH Sindromikoak	Mutazioa	Mutazio kopurua
Hurler sindromea	IDUA	1
Joubert sindromea	AHI 1	2
Cohen sindromea	VPS13B	1
Gaztaroko zeroidolipofusinosi neuronal	CLN3	1
Steinert gaixotasuna	DMPK	1
Garuneko burdin depositua X-ri lotutako herentzia gainartzailean	WDR45	1

Taula 9. Bitreoerretinopatiaren taldean sailkatzen diren Erretinako Distrofia Hereditarioak. Hauetako bakoitzean analizatu den mutazio genetikoak eta kopurua.

BITREOERRETINOPATIAK	Mutazioa	Mutazio kopurua
X kromosomari lotutako Erretinoskisia	RS1	1
Bitreoerretinopatia exudatibo familiarra	LRP5 TSPAN12	2 1
Stickler sindromea	COL11A1 COL2A1	3 2
Leprel 1 sindromea	P3H2	1

Taula 10. Beste sailkapenetan sartzen ez den Erretinako Distrofia Hereditarioa. Erretina moteatu onbera familiarrean aurkitu den mutazioa eta kopurua.

BESTEAK	Mutazioa	Mutazio kopurua
Erretina moteatu onbera familiarra	PLA2G5	1

Taula 11. Distrofia egonkorren taldean sailkatzen diren EDH-ak. Gaixotasun bakoitzean aurkitutako mutazio genetikoa eta kopurua.

DISTROFIA	Mutazioa	Mutazio kopurua
EGONKORRAK		
Gaueko itsutasun egonkor kongenittoa	CACNA1F	2
	RDH5	2
Akromatopsia kongenittoa	CNGA3	5
	CNGB3	2

Taula 12. Nistagmoeri lotutako distrofiaren taldean aurkitzen diren EDH-ak. Kasu hauetan aurkitutako mutazio genetikoa eta kopurua.

NISTAGMOERI	Mutazioa	Mutazio kopurua
LOTUTAKO		
DISTROFIAK		
Albinismo	GPR143	5
	MITF eta HPS5	1
	OCA1B	1
	OCA2	2
	TYR	8
Aniridia	11 kromosomaren delekzioa	1
	PAX6	1
Fobearen hipoplasia	PAX6	3

5. EZTABAIDA

Kalitatezko osasun zerbitzu baten definizioa eta neurketa oraindik zehaztuta ez dauden parametroak izan arren, medikuntzaren garapenarekin batera, alde batetik, kalitatearen adierazle estandarizatuen erabilera bultzatu (19), eta bestetik, pazienteen iritzia eta ebaluazioa jasotzea (8,12) beharrezkoa dela ikusi da. Modu horretan, osasun zerbitzu batek lortzen dituen emaitzen erregistroa eta analisisia egin, hobetu beharreko puntuak aurkitu eta osasun arreta hobetzea izango da helburu nagusia.

Horrez gain, patologia konkretu baten diagnostiko, jarraipen eta tratamendua bideratzeko erreferentziazko unitatea bihurtzeko, egin beharreko auditoretzaren parte izango da. Gure kasuan, Erretinako Distrofia Hereditarioen unitatea erreferentziazko unitate bihurtzeko gutxienez ondorengo informazioa aurkeztu beharko da: (52)

- Ezagutza eta esperientzia nahikoa duten profesionalak daudela ziurtatu beharko da.
- Lan bolumen nahikoa egiten dela erakutsi beharko da.
- Lanaren garapenerako material teknologiko zein pertsonal espezializatua egokia den ikusiko da.
- Kalitatearen adierazleak neurtu eta inkesta bidez pazienteen asebetetze maila egokiak lortzen diren neurtuko da.
- Aktibitatearen erregistro eta ebaluazioa baimenduko duen informazio sistema dagoela erakutsi beharko da.
- Profesionalen formazioa bultzatzen dela ziurtatu beharko da.

Informazio honek, alde batetik, adierazleen bidez lortutakoa, gure kasuan diagnostiko klinikoa, azterketa genetikoa eta lortutako mutazioen erregistroa osatuz lortu diren datuak, eta bestetik, pazienteen asebetetze orokorraren emaitzak, eskaintzen den arreta medikoa hobetzea izango du helburu. Datu hauek publikoak izango dira, eta Osakidetzako web orrian ikus daitezke, pazienteak hauen berri izateko.

Inkestaren baliozkotasuna neurtu da, bertan lorturik emaitzak egokiak diren aztertzeko. Alde batetik, fidagarritasunak, inkestak modu zehatzean eta akatsik gabe neurtzeko gai den adieraziko digu (53). Hau, “Cronbachen alfa-ren” bitartez kalkulatu

da, item guztientzat 0,95-eko balioa lortu da, eta item bakoitzarentzat 0,94-0,95 bitarteko balioa lortu da. Honek inkestaren sendotasun eta barne baliagarritasun handia adierazten du, inkesta osatzen duten item desberdinak beraien artean erlazionatuta daudela, eta hauen arteko homogeneitatea dela eta, hauek batu eta puntuazio orokor bat eman daitekeela. Bestetik, inkestaren kanpo baliagarritasuna neurtu da. Honek, inkestak pazienteen asebetetzea modu egokian neurtzen duen adieraziko digu. Kontuan hartu behar da galdetegiak neurtutako faktore bakoitza gogobetetasun orokorrarekin lotuta dagoela, baina aldi berean bakoitzak neurtzen duen ezaugarria desberdina dela (54). Beraz, inkestaren kanpo baliagarritasuna aztertzeko Spearman-en korrelazio koefizientea erabili da, inkestak lortzen duen emaitza, asebetetze maila orokorrarekin bat datorren ikusteko. Honen emaitza, 0,52 izan da, inkestaren item desberdinetan lortzen den emaitza eta asebetetze mailaren arteko erlazioa baieztatuz.

Inkestaren erantzunen bidez lortutako emaitzek erakutsi dute, EDH-en unitatean jarraitzen diren pazienteak, jasotako osasun arretarekin pozik daudela. Emaitza hau, oftalmologiako zerbitzuetan jasotako beste datuekin bat etorri (35,37). Balorazio onenak unitateko langileei dagozkien item desberdinetan lortu dira. Hauetan aipatzekoa da, mediku-paziente harremana eta komunikazio gaitasuna ezaugarri oso baloratuak izan direla, inkesta erantzun duten pazienteen %60ak puntuazio maximoa emanaz. Diagnostiko zein tratamendurako erabiltzen den material mediko eta teknologikoari buruzko iritzia ere oso ondo baloratu den beste puntu bat izan da (37,39).

Lan desberdinen arabera itxaron denbora pazienteen asebetetzearekin zuzenean erlazionatutako faktorea da (38), itxaron denbora luzatzen den heinean puntuazio negatiboagoak lortuz. Gure kasuan, inkestatuen %56,25-ak itxaron denbora pentsatutakoa baino hobea edo askoz hobea izan dela adierazi du. Beraz, hobetu daitekeen puntua izan arren, lortutako emaitzak literaturan aurkitutakoak baino hobekak izan dira. Kontuan hartu behar da itxaron denbora zerbitzu publikoetan dagoen presio asistentzial altuaren ondorioz luzatzen dela. Itxaron denboraz gain, oftalmologiako zerbitzuetan azpimarratzekoa den ezaugarria, zerbitzuaren kokapena eta bertara iristeko erraztasunari dagokion puntua da. Bertan jarraitzen diren pazienteen ezaugarriak direla eta, non ehuneko garrantzitsu batek ikusmen gaitasuna gutxitua duen, unitatera iristeko zailtasunak izaten dituzte (39). Donostiako Ospitale

Unibertsitarioan Oftalmologiako zerbitzua eta EDH-en unitatea Ama-Haurraren eraikinean (atze aldeko eraikinean) eta beheko solairuan (-1 solairuan) kokatzen da. Inkesta erantzun duten pazienteen artean %40ak ospitalera zein unitatera iristeko arazoak izan dituela adierazi du, item hauetan puntuazio baxuenak jasoz. Gainera, iritzi pertsonala jasotzeko lerroetan ere unitatera iristeko sarbideari buruzko kezak jaso dira. Oftalmologiako zerbitzuaren kokapena hobetu daitekeen arren, hau ospitalearen azpiegituraren menpe dago. Baina, unitatearen eskuragarritasuna hobetzeko ematen den informazioa eta argibideak hobetu daitezke. Unitateak jada sortu du lehenengo kontsulta duten pazienteentzako orri informatibo bat, bertan, unitatera iristeko eskuragarritasunaren argibideak azalduz. Beraz, esan daiteke Oftalmologiako zerbitzua eskuragarri egon beharko litzatekeela, bai pazienteen adinagatik, eta bereziki, EDH baten diagnostikoa duten pazienteengatik, askok ikusmen gaitasun gutxitua dutelako eta pertsona dependienteak direlako. Hobekuntza puntu garrantzitsua da, baina osasun profesionalen eskumenetik kanpo dago.

Ezaugarri soziodemografikoak ere, pazienteen asebetetze mailan eragin dezaken faktore moduan definitu dira lan desberdinetan. Generoari dagokionez, honek erlazio esanguratsurik ez duela ondorioztatu da lan desberdinetan (35,37). Kasu honetan, gure lanean ere emaitza berdinak lortu dira, non ez den desberdintasun estatistikorik lortu emakume eta gizonen artean ($p>0,1$). Adinari dagokionez, adin nagusikoek asebetetze maila altuagoa erakusten dutela ikusi da lan desberdinetan (35,37), gure lanean aldiz, ez da desberdintasun estatistikorik aurkitu 60 urtetik gorako eta 60 urtetik beherako populazioaren artean ($p>0,1$). Azkenik, ikasketa mailak emaitzetan eragina izan dezakeen aztertu da, kasu honetan ere esanguratsua ez den emaitza lortuz ($p>0,1$).

Pazienteen asoziazioak edo elkarteak ere garrantzitsuak dira EDH-en unitatean jarraitzen diren pazienteentzat. Inkestaren emaitzek erakutsi dute elkarteari buruz kontsultan jasotzen den informazioa egokia dela, eta pazienteak honekin pozik daudela. Iritzi pertsonala jasotzeko lerroetan, elkartea unitatean kokatuta egotea eskatzen duen iradokizun jaso da, orain COVID-19-aren pandemiaren ondorioz unitatean kokatzen den bulegoa itxita dagoelako. Bestela, egoera normala denean, EDH-en kontsultara etortzen diren egun berean elkarteko langilea dagoen bulegora joateko aukera dute. Bertan, zalantzak argitu eta laguntza psikosoziala jasotzen dute. Gainera, Begisare elkarteak harreman estua du unitateko profesionalekin.

EDH-en gaixotasun genetikoaren taldean aurkitzen diren patologia gehienak, gaur egun ez dute tratamendu mediko edo kirurgiko eraginkorrik. Gaixotasun neurodegeneratiboen talde zabala da, eta ikusmen galera progresiboa eragiten dute itsutasunera iritsi arte. Gaur egun irudi froga desberdinen bitartez, diagnostiko bideratzea lortzen da, baina azterketa genetikoa burutzea beharrezko da. Irudi frogetan lortutako emaitzen bitartez, eta aurkitutako mutazio genetikoekin, entsegu klinikoak definitu eta aurrera eramatea baimentzen da (55). Horrela, gure pazienteen ezaugarrien arabera, modu egokian sailkatu eta martxa dauden entsegu klinikoetan parte hartu dezakete. Gainera, oinarri genetikoa duten patologien kontestuan, garrantzitsua izango da pazienteari zein familiari, aholku genetikoa eskaini ahal izatea.

Patologia desberdinetan oinarritutako entsegu kliniko anitzak daude martxan, gehienak terapia genikoa oinarri dutela (56). EDH-en unitatean aurkitutako mutazio genetiko bakoitzaren kasuan, martxan dauden entsegu klinikoak aurkitu dira (Clinicaltrials.gov), ondorengo taulan azaltzen den moduan.

Taula 13. Martxan dauden entsegu klinikoaren bilaketa. Anlisi genetikoaren bidez aurkitutako mutazio bakoitzeko, martxan dauden entsegu klinikoak eta hauen identifikazio zenbakiak.

Diagnostiko klinikoa	Mutazioa	Entsegu klinikoa	Identifikazio zenbakia
RPAD	RHO	“A Study to Evaluate the Safety and Tolerability of QR-1123 in Subjects With Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa Due to the P23H Mutation in the RHO Gene”. (57)	NCT04123626
RPAR	PDE6A	“PDE6A Gene Therapy for Retinitis Pigmentosa”. (58)	NCT04611503
RPAR	PDE6B	“Safety and Efficacy Study in Patients With Retinitis Pigmentosa Due to Mutations in PDE6B Gene”. (59)	NCT03328130
RPAR	RLBP1	“A First-in-human, Proof of Concept Study of CPK850 in Patients With RLBP1 Retinitis Pigmentosa”. (60)	NCT03374657

RPAR	RPE65	“Long-term Follow-up Study in Subjects Who Received Voretigene Neparvovec-rzyl (AAV2-hRPE65v2)”. (61)	NCT03602820
		“Study of Efficacy and Safety of Voretigene Neparvovec in Japanese Patients With Biallelic RPE65 Mutation-associated Retinal Dystrophy”. (62)	NCT04516369
		“A Patient Registry Study for Patients Treated With Voretigene Neparvovec in US”. (63)	NCT03597399
		“Phase I Trial of Gene Vector to Patients With Retinal Disease Due to RPE65 Mutations (LCA)”. (64)	NCT00481546
		“Long-Term Follow-Up Gene Therapy Study for Leber Congenital Amaurosis OPTIRPE65 (Retinal Dystrophy Associated With Defects in RPE65)”. (65)	NCT02946879
		“Safety and Efficacy Study in Subjects With Leber Congenital Amaurosis”. (66)	NCT00999609
		“Phase 1 Follow-on Study of AAV2-hRPE65v2 Vector in Subjects With Leber Congenital Amaurosis (LCA) 2”. (67)	NCT01208389
RPAR	MERTK	“Trial of Ocular Subretinal Injection of a Recombinant Adeno-Associated Virus (rAAV2-VMD2-hMERTK) Gene Vector to Patients With Retinal Disease Due to MERTK Mutations”. (68)	NCT01482195
RPAR	USH2A	“Study to Evaluate Safety and Tolerability of QR-421a in Subjects With RP Due to Mutations in Exon 13 of the USH2A Gene (Stellar)”. (69)	NCT03780257

Koroidemia	CHM	<p>“Dose Escalation Study of Intravitreal 4D-110 in Patients With Choroideremia”. (70)</p> <p>“A Safety Study of Retinal Gene Therapy for Choroideremia With Administration of BIIB111 (GEMINI)”.(71)</p> <p>“An Open Label Clinical Trial of Retinal Gene Therapy for Choroideremia”. (72)</p> <p>“REP1 Gene Replacement Therapy for Choroideremia (REGENERATE)”. (73)</p> <p>“Long-term Safety and Efficacy Follow-up of BIIB111 for the Treatment of Choroideremia and BIIB112 for the Treatment of X-Linked Retinitis Pigmentosa (SOLSTICE)”. (74)</p> <p>“Safety and Dose Escalation Study of AAV2-hCHM in Subjects With CHM (Choroideremia) Gene Mutations”. (75)</p>	<p>NCT04483440</p> <p>NCT03507686</p> <p>NCT02077361</p> <p>NCT02407678</p> <p>NCT03584165</p> <p>NCT02341807</p>
Akromatopsia kongenita	CNGA3	<p>“Gene Therapy for Achromatopsia (CNGA3) (CNGA3)”. (76)</p> <p>“Long-Term Follow-Up Gene Therapy Study for Achromatopsia CNGB3 and CNGA3”. (77)</p> <p>“Safety and Efficacy of rAAV.hCNGA3 Gene Therapy in Patients With CNGA3-linked Achromatopsia (Colourbridge)”. (78)</p> <p>“Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGA3 Achromatopsia”. (79)</p>	<p>NCT03758404</p> <p>NCT03278873</p> <p>NCT02610582</p> <p>NCT02935517</p>
Akromatopsia kongenita	CNGB3	<p>“Long-Term Follow-Up Gene Therapy Study for Achromatopsia CNGB3 and CNGA3”. (77)</p> <p>“Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGB3 Achromatopsia”. (80)</p>	<p>NCT03278873</p> <p>NCT02599922</p>

X-ri lotutako erretinoskisi a	RS1	<p>“Study of RS1 Ocular Gene Transfer for X-linked Retinoschisis”. (81)</p> <p>“Safety and Efficacy of rAAV-hRS1 in Patients With X-linked Retinoschisis (XLRS)”. (82)</p>	<p>NCT02317887</p> <p>NCT02416622</p>
--------------------------------------	-----	--	---------------------------------------

Entseguak fase desberdinetan aurkitzen diren arren, emaitza esperantzagarriak erakusten ari dira (83,84). Ikerketa desberdinak martxan daudenez, etengabeko aldaketa eta progresioan dagoen gaia da. Horregatik, garrantzitsua da diagnostikatzen diren pazienteen erregistroa eta jarraipena egitea. Modu horretan, beste unitate batzuetan lortzen diren emaitzekin konparatzeko.

Aipatu behar da, taulan ikusten den moduan RPE65 genearen mutazioarentzat entsegu kliniko ugari martxan daudela, eta 2017.urtean Erretinako Distrofiak tratatzeko terapia genikoan oinarritutako lehen tratamendu farmakologiko onartua izan zela (85). Gaur egun, 2021-ean EDH-ak tratatzeko onartuta dagoen farmako bakarra izaten jarraitzen du, eta aurten seguruena bere finantziazioa onartuko da Espainian. Etorkizunean, terapia genikoaren bitartez gainontzeko distrofiak sendatzeko tratamendu eraginkorra lortzea izango da helburu nagusia, eta unitatean burutu den erregistro hauen bitartez, gure pazienteei entsegu klinikoak eskaini ahal izango dizkiegu.

6. ONDORIOAK

- Kalitatezko osasun zerbitzu bat lortzeko unitatearen emaitzen neurketa, erregistroa eta konparaketak egitea beharrezko da.
- Osasun profesionalen ikuspuntuaz gain, pazienteen iritzia jasotzea ezinbestekoa da zerbitzuaren hobekuntza lortzea helburu denean, alde batetik, eskaintzen den zerbitzuari buruz beste ikuspegi bat baloratzen delako, eta bestetik, osasun jardueran parte hartzaile aktibo bihurtzen direlako.
- Oraindik zerbitzu bakoitzera bideratutako adierazleak zehaztea eta hauen erabilera zabaltzea, osasun arloan bultzatu behar den lana da.
- SERVQHOS inkestak pazienteen asebetetzea neurtzeko fidagarritasun zein baliagarritasun egokiak erakutsi ditu, honen bitartez lorturiko emaitzak pazienteen asebetetzea islatzen dutela ondorioztatuz.
- Donostia Ospitaleko EDH-en unitateari dagokionez, pazienteak orokorrean jasotako osasun arretarekin pozik daudela ondorioztatu daiteke. Medikupaziente harremana, komunikazioa eta profesional desberdinek burututako lana, modu oso positiboan baloratu da.
- Unitatearen hobekuntza puntu nagusia, Oftalmologiako zerbitzuaren kokapena litzateke. Hau, osasun langileen eskumenetik kanpo dagoenez, bertara iristeko argibideak eta unitatea eskuragarri izateko informazio gehiago ematea beharrezko izango da.
- EDH-en unitatean, diagnostiko kliniko zein genetikoaren burutu eta hauen erregistroa jasotzen jarraitzea garrantzitsua izango da. Alde batetik, beste unitateetan lortutako emaitzekin alderatu ahal izateko, eta bestetik, pazienteak entsegu klinikoetan parte hartu eta onartuta dagoen terapia genikoa erabili ahal izateko.

7. BIBLIOGRAFIA

1. WHO (World Health Organization). Handbook for national quality policy and strategy [Internet]. Who. 2018. 72 p. Available from: http://www.who.int/servicedeliverysafety/areas/qhc/nqps_handbook/en/%0Ahttp://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/272357/9789241565561-eng.pdf?ua=1
2. Donabedian A. Siete_Pilares_Calidad.pdf. Vol. 16, Revista de Calidad Asistencial. 2001. p. 96–100.
3. Mainz J. Quality indicators: Essential for quality improvement. *Int J Qual Heal Care*. 2004;16(SUPPL. 1):10–1.
4. Mainz J. Defining and classifying clinical indicators for quality improvement. *Int J Qual Heal Care*. 2003;15(6):523–30.
5. Sheingold BH, Hahn JA. The history of healthcare quality: The first 100 years 1860-1960. *Int J Africa Nurs Sci* [Internet]. 2014;1:18–22. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijans.2014.05.002>
6. Pittet D, Allegranzi B. Preventing sepsis in healthcare - 200 years after the birth of Ignaz Semmelweis. *Eurosurveillance*. 2018;23(18):1–5.
7. Jefford M, Stockler MR, Tattersall MHN. Outcomes research: What is it and why does it matter? *Intern Med J*. 2003;33(3):110–8.
8. Donabedian A. Evaluating the quality of medical care. *Milbank Mem Fund Q*. 1966 Jul;44(3):Suppl:166-206.
9. Ayanian JZ, Markel H. Donabedian's Lasting Framework for Health Care Quality. *N Engl J Med*. 2016;375(3):205–7.
10. World Health Organization. Regional Office for Europe EO on HS and P, Busse R, Klazinga N, Panteli D, Quentin W. Improving healthcare quality in Europe: Characteristics, effectiveness and implementation of different strategies. *Improv Healthc Qual Eur* [Internet]. 2019;419. Available from: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/327356/9789289051750-eng.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
11. Rupp MT. Assessing quality of care in pharmacy: Remembering donabedian. *J Manag Care Spec Pharm*. 2018;24(4):354–6.
12. Ware JE, Snyder MK, Wright WR, Davies AR. Defining and measuring patient satisfaction with medical care. *Eval Program Plann*. 1983;6(3–4):247–63.
13. Pascoe GC. Patient satisfaction in primary health care: A literature review and analysis. *Eval Program Plann*. 1983;6(3–4):185–210.
14. Gagnon M, Hébert R, Dubé M, Dubois MF. Development and validation of the Health Care Satisfaction Questionnaire (HCSQ) in elders. *J Nurs Meas*. 2006;14(3):190–204.
15. Newsome PRH, Wright GH. A review of patient satisfaction: 1. Concepts of satisfaction. *Br Dent J*. 1999;186(4):161–5.
16. Batbaatar E, Dorjdagva J, Luvsannyam A, Amenta P. Conceptualisation of patient satisfaction: A systematic narrative literature review. *Perspect Public Health*. 2015;135(5):243–50.
17. Aharony L, Strasser S. 1993 Aharony, conceptualizing patient satisfaction.pdf. Vol. 50, *Medical Care Review*. 1992. p. 49–78.
18. Leino-Kilpi H, Vuorenheimo J. Patient satisfaction as an indicator of the quality of nursing care. *Vard Nord Utveckl Forsk*. 1992;12(3–4).
19. Kötter T, Blozik E, Scherer M. Methods for the guideline-based development of quality indicators--a systematic review. *Implement Sci* [Internet]. 2012;7(1):21. Available from: <http://www.implementationscience.com/content/7/1/21>
20. Stelfox HT, Straus SE. Measuring quality of care: Considering measurement

- frameworks and needs assessment to guide quality indicator development. *J Clin Epidemiol* [Internet]. 2013;66(12):1320–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jclinepi.2013.05.018>
21. Evans SM, Lowinger JS, Sprivulis PC, Copnell B, Cameron PA. Prioritizing quality indicator development across the healthcare system: Identifying what to measure. *Intern Med J*. 2009;39(10):648–54.
 22. Hendriks AAJ, Vrieling MR, Smets EMA, Van Es SQ, De Haes JCJM. Improving the Assessment of (In)patients' Satisfaction with Hospital Care. *Med Care*. 2001;39(3):270–83.
 23. Fitzpatrick R. Surveys of patient satisfaction. *Br Med J* [Internet]. 1991;302:887–9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1669267/pdf/bmj00121-0035.pdf>
 24. Crow R, Gage H, Hampson S, Hart J, Kimber A, Storey L, et al. The measurement of satisfaction with healthcare: Implications for practice from a systematic review of the literature. *Health Technol Assess (Rockv)*. 2002;6(32).
 25. Salomon L, Gasquet I, Mesbah M, Ravaud P. Construction of a scale measuring inpatients' opinion on quality of care. *Int J Qual Heal Care*. 1999;11(6):507–16.
 26. Giordano LA, Elliott MN, Goldstein E, Lehrman WG, Spencer PA. Development, implementation, and public reporting of the HCAHPS survey. *Med Care Res Rev*. 2010;67(1):27–37.
 27. Hospital Consumer Assessment of Healthcare Providers and Systems. The HCAHPS Survey – Frequently Asked Questions. Centers for Medicare and Medicaid [Internet]. 2016;1–6. Available from: <http://www.hcahponline.org/home.aspx.%0Ahttp://www.hcahponline.org/home.aspx.%5CnNote>:
 28. Beattie M, Murphy DJ, Atherton I, Lauder W. Instruments to measure patient experience of healthcare quality in hospitals: A systematic review. *Syst Rev* [Internet]. 2015;4(1). Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s13643-015-0089-0>
 29. Martín Arribas M. Diseño y validación de cuestionarios. *Matronas profesión*. 2004;5(17):23–9.
 30. Khadka J, Gothwal VK, McAlinden C, Lamoureux EL, Pesudovs K. The importance of rating scales in measuring patient-reported outcomes. *Health Qual Life Outcomes* [Internet]. 2012;10(1):1. Available from: *Health and Quality of Life Outcomes*
 31. BiblioPRO - BiblioPRO [Internet]. [cited 2021 Mar 14]. Available from: <https://www.bibliopro.org/>
 32. Denniston AK, Kyte D, Calvert M, Burr JM. An introduction to patient-reported outcome measures in ophthalmic research. *Eye* [Internet]. 2014;28(6):637–45. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/eye.2014.41>
 33. BERNTH-PETERSEN P. VISUAL FUNCTIONING IN CATARACT PATIENTS: Methods of measuring and results. *Acta Ophthalmol*. 1981;59(2):198–205.
 34. Massof RW, Rubin GS. Visual function assessment questionnaires. *Surv Ophthalmol*. 2001;45(6):531–48.
 35. Conner-Spady BL, Sanmugasunderam S, Courtright P, McGurran JJ, Noseworthy TW. Determinants of patient satisfaction with cataract surgery and length or time on the waiting list. *Br J Ophthalmol*. 2004;88(10):1305–9.
 36. Foo VHX, Tan SEM, Chen DZ, Perera SA, Sabayanagam C, Fenwick EK, et al. Areas and factors associated with patients' dissatisfaction with glaucoma care. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:1849–57.
 37. Schoenfelder T, Klewer J, Kugler J. Analysis of factors associated with patient satisfaction in ophthalmology: The influence of demographic data, visit

- characteristics and perceptions of received care. *Ophthalmic Physiol Opt.* 2011;31(6):580–7.
38. McMullen M, Netland PA. Wait time as a driver of overall patient satisfaction in an ophthalmology clinic. *Clin Ophthalmol.* 2013;7:1655–60.
 39. Ziaei H, Katibeh M, Eskandari A, Mirzadeh M, Rabbanikhah Z, Javadi MA. Determinants of patient satisfaction with ophthalmic services. *BMC Res Notes* [Internet]. 2011;4(1):7. Available from: <http://www.biomedcentral.com/1756-0500/4/7>
 40. Long C, Tsay EL, Jacobo SA, Popat R, Singh K, Chang RT. Factors Associated with Patient Press Ganey Satisfaction Scores for Ophthalmology Patients. *Ophthalmology* [Internet]. 2016;123(2):242–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ophtha.2015.09.044>
 41. Ziccardi L, Cordeddu V, Gaddini L, Matteucci A, Parravano M, Malchiodi-Albedi F, et al. Gene therapy in retinal dystrophies. *Int J Mol Sci.* 2019;20(22):1–25.
 42. Nash BM, Wright DC, Grigg JR, Bennetts B, Jamieson R V. Retinal dystrophies, genomic applications in diagnosis and prospects for therapy. *Transl Pediatr.* 2015;4(2):139–13963.
 43. Sharma A, Sharma A. Retina and Vitreous. *Mindmaps Ophthalmol.* 2019;245–84.
 44. Vittoria M, Alessandro C, Alessandro M, Pia M, Francesco M, Maurizio B, et al. Reviewing the Role of Ultra-Widefield Imaging in Inherited Retinal Dystrophies. *Ophthalmol Ther* [Internet]. 2020;9(2):249–63. Available from: <https://doi.org/10.1007/s40123-020-00241-1>
 45. Martín, Coco RM, Alemani, Navarro R, Lozano, Pinilla I. “Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides” [Internet]. Sociedad Española de Retina Y Vitreo. 2009. 10–11 p. Available from: www.serv.es
 46. Domínguez-Serrano F de B, Jiménez-López E, Ramos Jiménez M, Ponte-Zuñiga B, Gómez-Escobar A, Díaz-Granda MJ, et al. Importance of ocular electrophysiology in the diagnosis of retinal dystrophies. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2019;94(4):160–4.
 47. Rodríguez-Muñoz A, Aller E, Jaijo T, González-García E, Cabrera-Peset A, Gallego-Pinazo R, et al. Expanding the Clinical and Molecular Heterogeneity of Nonsyndromic Inherited Retinal Dystrophies. *J Mol Diagnostics* [Internet]. 2020;22(4):532–43. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2020.01.003>
 48. Mira-Solves J, Aranaz J, Rodríguez J, Buil J, Castell M, Vialler J. SERVQHOS: un cuestionario para evaluar la calidad percibida de la asistencia hospitalaria. *Med Prev.* 1998;4(4):12–8.
 49. Berry LL, Parasuraman A, Zeithaml VA. SERVQUAL: A multiple-item scale for measuring consumer perceptions of service quality. *J Retail.* 1988;64(1):12–40.
 50. Sainz A, Ramón Martínez J, Estévez J. Informe del usuario frente a SERVQHOS. Dos formas distintas de escuchar la voz de los pacientes. *Rev Calid Asist.* 2003;18(4):229–34.
 51. Monteagudo O. Aplicación hospitalaria del SERVQHOS: factores asociados a la satisfacción e insatisfacción. *Medwave.* 2003;3(10):263–7.
 52. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social - Profesionales - Criterios [Internet]. [cited 2021 Apr 10]. Available from: [https://www.mscbs.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/Criterios\(2019\).htm](https://www.mscbs.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/Criterios(2019).htm)
 53. García de Yébenes Prous MJ, Rodríguez Salvanés F, Carmona Ortells L. Validation of questionnaires. *Reumatol Clin.* 2009;5(4):171–7.
 54. li S. Original G. 2009;35(9):435–42.
 55. Fahim A. Retinitis pigmentosa: Recent advances and future directions in diagnosis

- and management. *Curr Opin Pediatr*. 2018;30(6):725–33.
56. Hafler BP. Clinical Progress in Inherited Retinal Degenerations. *Retina*. 2017;37(3):417–23.
 57. A Study to Evaluate the Safety and Tolerability of QR-1123 in Subjects With Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa Due to the P23H Mutation in the RHO Gene - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04123626?term=gene+therapy&cond=RHO&draw=2&rank=1>
 58. PDE6A Gene Therapy for Retinitis Pigmentosa - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04611503?term=gene+therapy&cond=PDE6A&draw=2&rank=1>
 59. Safety and Efficacy Study in Patients With Retinitis Pigmentosa Due to Mutations in PDE6B Gene - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03328130?term=gene+therapy&cond=PDE6B&draw=2&rank=1>
 60. A First-in-human, Proof of Concept Study of CPK850 in Patients With RLBP1 Retinitis Pigmentosa - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03374657?term=gene+therapy&cond=RLBP1&draw=2&rank=1>
 61. Long-term Follow-up Study in Subjects Who Received Voretigene Neparvovec-rzyl (AAV2-hRPE65v2) - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03602820?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=2&rank=9>
 62. Study of Efficacy and Safety of Voretigene Neparvovec in Japanese Patients With Biallelic RPE65 Mutation-associated Retinal Dystrophy - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04516369?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=2&rank=10>
 63. A Patient Registry Study for Patients Treated With Voretigene Neparvovec in US - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03597399?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=2&rank=7>
 64. Phase I Trial of Gene Vector to Patients With Retinal Disease Due to RPE65 Mutations - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00481546?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=2&rank=6>
 65. Long-Term Follow-Up Gene Therapy Study for Leber Congenital Amaurosis OPTIRPE65 (Retinal Dystrophy Associated With Defects in RPE65) - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02946879?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=2&rank=3>
 66. Safety and Efficacy Study in Subjects With Leber Congenital Amaurosis - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00999609?term=gene+therapy&cond=>

- RPE65&draw=2&rank=2
67. Phase 1 Follow-on Study of AAV2-hRPE65v2 Vector in Subjects With Leber Congenital Amaurosis (LCA) 2 - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01208389?term=gene+therapy&cond=RPE65&draw=3&rank=15>
 68. Trial of Ocular Subretinal Injection of a Recombinant Adeno-Associated Virus (rAAV2-VMD2-hMERTK) Gene Vector to Patients With Retinal Disease Due to MERTK Mutations - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01482195?term=gene+therapy&cond=MERTK&draw=2&rank=1>
 69. Study to Evaluate Safety and Tolerability of QR-421a in Subjects With RP Due to Mutations in Exon 13 of the USH2A Gene - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03780257?term=gene+therapy&cond=USH2A&draw=2&rank=1>
 70. Dose Escalation Study of Intravitreal 4D-110 in Patients With Choroideremia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04483440?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=6>
 71. A Safety Study of Retinal Gene Therapy for Choroideremia With Administration of BIIB111 - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03507686?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=2>
 72. An Open Label Clinical Trial of Retinal Gene Therapy for Choroideremia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02077361?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=3>
 73. REP1 Gene Replacement Therapy for Choroideremia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02407678?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=8>
 74. Long-term Safety and Efficacy Follow-up of BIIB111 for the Treatment of Choroideremia and BIIB112 for the Treatment of X-Linked Retinitis Pigmentosa - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03584165?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=9>
 75. Safety and Dose Escalation Study of AAV2-hCHM in Subjects With CHM (Choroideremia) Gene Mutations - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02341807?term=gene+therapy&cond=CHM&draw=2&rank=10>
 76. Gene Therapy for Achromatopsia (CNGA3) - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03758404?term=gene+therapy&cond=CNGA3&draw=2&rank=1>
 77. Long-Term Follow-Up Gene Therapy Study for Achromatopsia CNGB3 and CNGA3 - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:

- <https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03278873?term=gene+therapy&cond=CNGA3&draw=2&rank=2>
78. Safety and Efficacy of rAAV.hCNGA3 Gene Therapy in Patients With CNGA3-linked Achromatopsia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02610582?term=gene+therapy&cond=CNGA3&draw=2&rank=3>
 79. Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGA3 Achromatopsia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02935517?term=gene+therapy&cond=CNGA3&draw=2&rank=4>
 80. Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGB3 Achromatopsia - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02599922?term=gene+therapy&cond=CNGB3&draw=2&rank=3>
 81. Study of RS1 Ocular Gene Transfer for X-linked Retinoschisis - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02317887?term=gene+therapy&cond=RS1&draw=2&rank=1>
 82. Safety and Efficacy of rAAV-hRS1 in Patients With X-linked Retinoschisis (XLRS) - Full Text View - ClinicalTrials.gov [Internet]. [cited 2021 Apr 13]. Available from:
<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02416622?term=gene+therapy&cond=RS1&draw=2&rank=3>
 83. Miraldi Utz V, Coussa RG, Antaki F, Traboulsi EI. Gene therapy for RPE65-related retinal disease. *Ophthalmic Genet* [Internet]. 2018;39(6):671–7. Available from:
<https://doi.org/10.1080/13816810.2018.1533027>
 84. Cehajic-kapetanovic J, Xue K, Camara CM De, Nanda A, Wood LJ, Salvetti AP, et al. Retinal gene therapy in X-linked retinitis pigmentosa caused by mutations in RPGR: Results at 6 months in a first in human clinical trial. *Nat Med*. 2020;26(3):354–9.
 85. Ciulla TA, Hussain RM, Berrocal AM, Nagiel A. Voretigene neparvovec-rzyl for treatment of RPE65-mediated inherited retinal diseases: a model for ocular gene therapy development. *Expert Opin Biol Ther* [Internet]. 2020;20(6):565–78. Available from: <https://doi.org/10.1080/14712598.2020.1740676>

ANEXO 1: PAZIENTEEN ASEBETETZE INKESTA

Donostia Unibertsitate Ospitaleko Erretinako Distrofia Hereditarioen Unitatean eskainitako arreta kalitateari buruzko inkesta

Gizon/Emakume agurgarria:

Donostia Unibertsitate Ospitaleko Erretina Distrofia Hereditarioen Unitatean lan egiten dugunok, bertan eskainitako arreta zerbitzuari buruz duzun iritzia jakitea nahiko genuke.

Zuri zuzentzen gara zure laguntza eskatzeko helburuarekin, zure iritzia eta laguntza garrantzitsua izango da gure lana gero eta hobeto egin ahal izateko.

Zure laguntza guztiz borondatezkoa eta anonimoa da. Esandako guztia konfidentzialtasun osoz erabiliko da.

Asko eskertzen dugu zure interesa inkesta betetzean eta zure adeitasuna gure lanarekiko, denontzat onuragarria izango dela ziurtatuz.

Zure esperientzian oinarrituz adierazi jasotako osasun asistentziaren kalitatea aurretik pentsatutakoa baino hobea edo okerra izan den. Adibidez, espero zena baino ASKOZ OKERRAGOA izan bada, jarri ezazu X bat 1 zenbakia duen laukian. Aldiz, esperientzia ASKOZ HOBEA izan bada, jar ezazu X bat 5 zenbakia duen laukian eta horrela inkesta guztian zehar.

Osasun asistentziaren kalitatea izan da:

	Espero nuena baino askoz okerragoa	Espero nuena baino okerragoa	Espero nuen berdina	Espero nuena baino hobea	Espero nuena baino askoz hobea
Erantzunak	1	2	3	4	5

Erretinako Distrofia Hereditarioen Unitatean:

	1	2	3	4	5
Ospitalera iristeko erraztasuna izan da					
Unitatera iristeko dauden argibideak (seinaleak)					
Kontsultak duen itxura					
Instalazioen erosotasuna					
Diagnostiko eta tratamendurako erabilitako material medikua izan da					

Unitatearen funtzionamendua

Medikuak atenditua izateko itxarondako denbora izan da					
--	--	--	--	--	--

Behar duzuna edo eskatutako lortzeko azkartasuna izan da					
--	--	--	--	--	--

Unitateko langileak

Langileen itxura izan da (janzkera eta garbitasuna)					
Langileen interesa esandakoa betetzeko izan da					
Langileen disposizioa laguntza behar izan duzunean izan da					
Lagileek transmititutako segurtasuna izan da					
Langileen adeitasuna jendearekiko izan da					
Langileen gaitasuna beraien lana betetzeko izan da					
Pazienteei eskainitako arreta pertsonalizatua izan da					
Langileen gaitasuna pazientearen beharrak ulertzeko izan da					
Medikuak emandako informazioa izan da					
Medikuak pazientearen familiari emandako informazioa izan da					
Auxiliar, erizain eta optikoen interesa izan da					
Tratamendu medikoari buruzko informazioa (pauta, farmakoak, indikazioa) izan da					
Pazienteen asoziazioei buruz eskainitako informazioa izan da					

Zure iritzia hobeto adieraten duen aukian X bat jar ezazu

Adierazi zure asebetetze maila jasotako osasun arretan oinarrituta:			
Oso asetuta	Asetuta	Gutxi asetuta	Batere gustura ez
Unitate hau gomendatuko zenuke:			
Dudarik gabe	Zalantzak ditut	Inoiz	

Aukeratu ahal izango banu, berriz unitate berdina errepikatuko nuke:			
Dudarik gabe	Zalantzak ditut	Inoiz	
Zure baimenik gabe unitatean egonda proba edo bestelakorik egin zaizu:			
BAI	EZ		
Gaixotasunari buru informazio nahikoa jaso duzua pentsatzen duzu:			
BAI		EZ	
Unitatean gaixotasunari buruz jasotako aholku genetikoa izan da:			
Oso ona	Egokia	Ez oso egokia	Desegokia

Ondorengoak bete:

- Adina
- Sexua
- Egoera zibila: Banandua, ezkontuta, ezkongabe edo alarguna.
- Ikasketak: Ikasketarik ez, oinarrizko ikasketak, batxilergoa, ikasketa unibertsitarioak.
- Gaur egun: Erretiratu, langabezian, lanean, etxeko andre/gizona edo ikaslea.

Zerbait hobetu daitekeela pentsatzen duzu? Baiezkoa izatekotan, zer?

Itxaron denb	Azkartasuna	Langileen itx	Interesa	Disposizioa	Segurtasuna	Adeitasuna	Gaita
4	2	5	4	4	4	4	2
4	3	5	5	5	5	5	5
4	3	4	2	3	3	3	4
3	3	4	4	4	4	3	4
3	4	4	4	4	4	4	4
3	3	3	3	4	4	3	3
2	3	4	4	4	4	4	4
3	4	4	4	4	4	4	5
3	3	4	4	4	4	4	4
3	3	3	4	4	4	3	3
3	3	4	4	4	4	4	4
3	3	5	5	5	5	5	5
3	3	3	3	3	3	3	3
2	3	5	5	5	5	5	5
1	3	4	4	4	4	4	4
3	4	5	4	5	4	4	4
5	4	5	5	5	5	5	5
4	5	4	5	5	5	5	5
2	2	4	5	5	4	4	3
4	5	5	5	4	5	5	5
5	5	5	5	5	4	4	4
4	3	5	5	4	4	4	5
5	5	5	4	5	4	4	5
4	4	5	4	4	4	5	4
4	4	4	4	4	4	4	4
5	4	5	3	4	5	4	4
2	3	4	4	4	3	3	4
1	1	3	3	3	3	3	3
5	5	5	5	5	5	5	5
4	4	4	4	4	4	5	5
5	5	5	5	5	5	5	5
5	5	5	5	5	5	5	5
5	5	5	5	5	5	5	5
5	5	4	4	3	3	3	3
3	3	5	5	5	5	5	5
4	5	5	4	5	5	5	5
2	5	5	5	5	5	5	5
5	5	5	5	5	5	5	5
5	5	5	5	5	5	5	5
4	4	5	4	4	5	5	5
3	5	5	5	5	5	5	5
4	4	5	5	4	5	5	5
4	4	4	4	4	4	4	4
5	5	5	5	5	5	5	5
3	4	5	3	3	3	3	4
4	5	5	5	5	5	5	5
3	3	4	4	4	4	4	4
4	5	4	5	5	5	5	4

Gaitasuna	Arreta	Ulermen gait	Komunikazio	Familiari kor	Interesa	Medikazioa	Asozi
3	5	4	5	5	3	4	
4	4	4	4	3	3	3	
4	5	4	4	4	3	3	
5	4	3	4	4	2	3	
4	3	3	4	4	3	4	
4	3	4	3	3	3	3	
3	3	3	4	4	4	4	
4	5	4	5	5	4	4	
4	4	4	3	4	4	3	
3	3	4	3	3	4	3	
4	3	4	4	3	3	3	
5	5	5	5	5	5	5	
3	3	3	3	3	3	3	
5	5	5	5	5	5	5	
4	4	4	4	4	4	4	
5	4	4	5	5	4	4	
4	5	4	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	5	
3	4	4	5	4	2	3	
5	5	5	5	5	5	4	
5	4	4	5	5	5	3	
5	4	4	5	5	5	3	
4	5	5	4	5	5	3	
5	5	5	5	5	5	5	
4	4	5	5	5	5	5	
5	4	5	4	4	4	4	
4	4	4	5	5	4	4	
3	3	3	4	4	3	3	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	4	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	5	
3	4	3	4	4	3	3	
5	5	5	5	5	5	5	
5	4	4	5	5	5	3	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	5	5	5	5	5	
5	5	4	4	5	5	5	
5	5	4	5	5	5	5	
5	4	5	4	5	5	5	
4	4	4	5	5	5	4	
5	5	5	5	5	5	5	
4	4	4	3	4	4	3	
5	5	5	5	5	5	5	
4	4	4	4	4	4	4	
5	5	5	5	5	5	4	

Asoziazioak	asebetetzea	Gomendatu	Errepikatu	Baimena	Medikuaren	Informazioa	Aholk
4	4	1	1	2	1	1	
3	4	1	1	2	2	1	
4	4	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
3	4	1	1	2	1	1	
2	4	1	1	2	1	1	
3	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
3	4	1	1	2	1	1	
1	4	1	1	2	1	1	
5	4	1	1	2	1	1	
3	4	1	1	1	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
2	4	2	1	1	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	4	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
2	5	1	1	2	1	1	
4	4	1	1	2	1	1	
3	4	2	2	2	1	1	
5	4	1	1	2	2	1	
4	4	1	1	2	2	1	
5	5	1	1	2	1	1	
5	4	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	2	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
5	4	1	1	2	2	1	
5	4	1	1	2	1	1	
5	4	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
3	4	1	1	2	1	1	
5	5	1	1	2	1	1	
4	5	1	1	2	1	1	
4	4	1	1	2	1	1	

Aholku gene	Adina	Sexua	Egoera zibila	Ikasketak	Gaur egun
1	74	2	2	2	1
1	73	1	3	2	1
1	70	2	2	1	4
1	70	2	2	2	4
2	68	2	2	2	1
2	66	1	2	2	1
2	62	2	2	2	1
1	60	2	2	2	1
1	55	2	4	3	3
2	55	1	2	4	1
2	54	2	2	4	3
2	39	2	3	4	3
2	33	1	2	3	3
1	38	2	3	2	2
1	56	1	2	2	1
2	42	1	2	3	3
2	45	2	2	2	1
1	43	2	2	3	1
2	74	2	4	1	1
1	46	2	2	4	1
3	45	1	2	4	3
1	42	1	2	2	1
2	45	2	2	4	1
1	40	1	2	4	3
2	41	1	2	4	3
3	41	2	2	4	3
1	39	2	2	4	3
2	72	1	2	2	1
2	71	1	2	1	1
2	75	2	4	1	4
1	45	1	2	2	3
1	55	1	2	2	3
1	78	1	4	2	1
1	54	2	2	4	1
1	60	2	4	4	1
2	71	1	2	3	1
1	60	2	2	3	4
1	60	1	2	3	3
1	60	1	2	3	1
2	52	2	2	3	2
2	49	1	2	2	4
1	14	2	3	2	5
2	44	1	2	2	3
1	53	1	2	2	1
2	24	1	3	4	5
1	40	2	3	2	5
1	43	1	2	2	3
2	59	1	3	2	1