

A. Datos sociodemográficos

1 **Vd. es:**

- ☐ Paciente con AhTTR
- ☐ Portador de una mutación del gen AhTTR
- ☐ Familiar de un paciente con AhTTR

2 **¿Presenta Vd. una mutación AhTTR con polineuropatía?**

- ☐ Sí
- ☐ No

3 **¿Cuál es el estadio FAP de su enfermedad?**

- ☐ Portador asintomático
- ☐ Estadio I: no precisa ayuda para la deambulación
- ☐ Estadio II: precisa ayuda para la deambulación
- ☐ Estadio III: silla de ruedas/encamado

4 **¿Cuánto tiempo ha pasado desde que le diagnosticaron amiloidosis AhTTR?**

- ☐ No aplicable
- ☐ Menos de 2 años
- ☐ 2 - 5 años
- ☐ 5 -10 años
- ☐ Más de 10 años

5 **Indique su sexo**

- ☐ Mujer
- ☐ Hombre

6 Indique su edad

- ☐ 18 - 30 años
- ☐ 30 - 40 años
- ☐ 40 - 50 años
- ☐ Más de 50 años

7 Indique su estado civil

- ☐ Soltero
- ☐ Casado o con pareja de hecho
- ☐ Separado
- ☐ Divorciado
- ☐ Viudo

8 ¿Cuántos hijos tiene?

- ☐ 0
- ☐ 1
- ☐ 2
- ☐ 3
- ☐ Más de 3

9 ¿Cuál es su nivel educativo?

- ☐ Sin estudios
- ☐ Educación primaria o secundaria
- ☐ Formación profesional
- ☐ Formación universitaria o superior

10 ¿Cuál es su situación laboral?

- ☐ Empleado
- ☐ Desempleado
- ☐ En baja laboral
- ☐ Jubilado
- ☐ Estudiante

B. Antecedentes familiares de AhTTR

11 ¿Enfermó alguno de sus padres de AhTTR?

- ☐ No
- ☐ Madre
- ☐ Padre
- ☐ Ambos

12 ¿Falleció alguno de sus padres a causa de AhTTR?

- ☐ No
- ☐ Madre
- ☐ Padre
- ☐ Ambos

13 (si aplica) ¿Qué edad tenía su madre/padre cuando enfermó de AhTTR?

- ☐ 18 - 30 años
- ☐ 30 - 40 años
- ☐ Más de 40 años

14 (si aplica) ¿Qué edad tenía su madre/padre cuando falleció por AhTTR?

- ☐ 18 - 30 años
- ☐ 30 - 40 años
- ☐ 40 - 50 años
- ☐ Más de 50 años

15 ¿Aparte de sus padres, tiene algún familiar diagnosticado de AhTTR?

- ☐ 0
- ☐ 1
- ☐ 2
- ☐ Más de 2

16 (si aplica) ¿Qué edad tenía Vd. cuando su madre/padre enfermó de AhTTR?

- ☐ Menos de 18 años
- ☐ 18 - 25 años
- ☐ Más de 25 años

17 *(si aplica) ¿Qué edad tenía Vd. cuando su madre/padre falleció por AhTTR?*

- ☐ Menos de 18 años
- ☐ 20 - 25 años
- ☐ Más de 25 años

18 *¿Ha cuidado Vd. de algún familiar enfermo de AhTTR?*

- ☐ No
- ☐ Madre
- ☐ Padre
- ☐ Otro familiar

C. Influencia del conocimiento/contacto con
la AhTTR en su propio diagnóstico

19 *¿Hubo algún factor que le ayudara a entender su propio diagnóstico de AhTTR?*

- ☐ Ninguno
- ☐ La enfermedad de mis padres
- ☐ La enfermedad de otros familiares
- ☐ Otros (detallar):

20 ¿Cuál es su principal fuente de información sobre la enfermedad?

- ☐ Asociación de pacientes
- ☐ Mi médico
- ☐ Familiares con la enfermedad
- ☐ Internet
- ☐ Otros (describir):

D. Diagnóstico, consejo genético y tiempo
hasta la obtención de los resultados

21 ¿Tuvo Vd. acceso al consejo genético sobre AhTTR?

- ☐ Sí
- ☐ No

22 (si aplica) ¿Qué motivó su solicitud de consejo genético sobre AhTTR?

- ☐ La enfermedad de mis padres
- ☐ La enfermedad de mis parientes
- ☐ La solicitud de mi médico
- ☐ Mi propia solicitud

23 ¿Tuvo dificultad para acceder a las pruebas genéticas?

- ☐ Sí
- ☐ No

24 *(si aplica) ¿Qué barreras se encontró para acceder a las pruebas genéticas?*

25 *¿Tuvo miedo por conocer los resultados de las pruebas genéticas?*

- ☐ Sí
- ☐ No

26 *¿Cuánto tiempo tardó en conocer los resultados de las pruebas genéticas desde que se las hizo?*

- ☐ Menos de 6 meses
- ☐ 6 meses - 1 año
- ☐ Más de 1 año

E. Impacto de la AhTTR en la vida del paciente

27 *¿Ha influido su diagnóstico de AhTTR en sus planes de estudios/laborales?*

- ☐ Sí
- ☐ No

28 En caso afirmativo, concrete de qué manera

29 ¿Ha influido su diagnóstico de AhTTR en sus planes de formar una familia?

- ☐ Sí
☐ No

30 En caso afirmativo, concrete de qué manera

31 ¿Se ha visto obligado a cambiar de vivienda debido a su AhTTR?

- ☐ Sí
☐ No

32 ¿Ha necesitado contratar a un cuidador debido a su enfermedad?

- ☐ Sí
☐ No

33 ¿Ha influido la enfermedad en sus ingresos?

- ☐ Sí
☐ No

34 ¿Ha condicionado la enfermedad su círculo de amistades?

- ☐ Sí
☐ No

35 ¿Cuenta con algún tipo de ayuda estatal debido a su enfermedad?

- ☐ Sí
☐ No

36 En caso afirmativo, ¿cuál?

37 ¿Pertenece Vd. a alguna asociación relacionada con su enfermedad?

- ☐ Sí
☐ No

38 En caso afirmativo, ¿cuál?

F. Impacto psicológico o emocional
tras el diagnóstico de la AhTTR

39 ***¿Ha tenido algún problema psicológico/psiquiátrico asociado a su diagnóstico de AhTTR?***

- ☐ Sí
☐ No

40 ***En caso afirmativo, ¿cuál(es)?***

- ☐ Depresión
☐ Ansiedad
☐ Otros (concrete):

41 ***(si aplica) ¿Cuándo se han presentado estos problemas?***

- ☐ En el momento del diagnóstico
☐ El año siguiente al diagnóstico
☐ Varios años después del diagnóstico
☐ Son problemas permanentes desde la aparición de los primeros síntomas

42 ***(si aplica) ¿Ha requerido ayuda de algún profesional para tratar estos problemas?***

- ☐ Sí
☐ No

43 ***En caso afirmativo, ¿qué tipo de profesional le ha ayudado?***

- ☐ Psicólogo
☐ Psiquiatra
☐ Otros (concrete):

44 (si aplica) ¿Ha requerido alguna medicación para tratar estos problemas?

- ☐ Sí
☐ No

45 En caso afirmativo, ¿qué tipo de medicación?

G. Áreas de mejora

Por favor, califique del 1 al 10 su grado de satisfacción con los siguientes aspectos (1= nada satisfecho, 10= muy satisfecho).

46 Atención recibida en lo relativo a su diagnóstico

- 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

47 Atención recibida en lo relativo a su enfermedad

- 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

48 **¿Qué piensa que podría mejorarse en la atención recibida en cuanto a su diagnóstico?**

- ☐ Atención médica
- ☐ Atención psicológica
- ☐ Aspectos sociales
- ☐ Otros (concrete):

49 **En caso afirmativo, ¿qué tipo de mejoras relativas al diagnóstico de la AhTTR le parecen necesarias?**

50 **¿Qué piensa que podría mejorarse en la atención recibida en cuanto a su enfermedad?**

- ☐ Atención médica
- ☐ Atención psicológica
- ☐ Aspectos sociales
- ☐ Otros:

51 **En caso afirmativo, ¿qué tipo de mejoras relativas a la AhTTR le parecen necesarias?**

Bibliografía

- Lopes A, Sousa A, Fonseca I, et al. Life paths of patients with transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy Val30Met: a descriptive study. J Community Genet. 2018 Jan;9(1):93-99. doi: 10.1007/s12687-017-0338-0.

A. Datos sociodemográficos

1 **¿Cuál es su relación con el paciente diagnosticado de amiloidosis AhTTR al que Vd. cuida?**

- ☐ Padre o madre
- ☐ Hijo
- ☐ Cónyuge
- ☐ Pariente (especificar):

2 **¿Cuánto tiempo ha pasado desde que diagnosticaron amiloidosis AhTTR al paciente?**

- ☐ Menos de 2 años
- ☐ 2 - 5 años
- ☐ 5 - 10 años
- ☐ Más de 10 años

3 **¿Cuál es el estadio FAP de la AhTTR del paciente?**

- ☐ Portador asintomático
- ☐ Estadio I: no precisa ayuda para la deambulación
- ☐ Estadio II: precisa ayuda para la deambulación
- ☐ Estadio III: silla de ruedas/encamado

4 **¿Cuántas horas diarias dedica al cuidado de este paciente?**

- ☐ Menos de 2
- ☐ 2 - 5 horas
- ☐ 5 - 10 horas
- ☐ Más de 10 horas

5 Indique su sexo

- ☐ Mujer
- ☐ Hombre

6 Indique su edad

- ☐ 18 - 30 años
- ☐ 30 - 40 años
- ☐ 40 - 50 años
- ☐ Más de 50 años

7 Indique su estado civil

- ☐ Soltero
- ☐ Casado o con pareja de hecho
- ☐ Separado
- ☐ Divorciado
- ☐ Viudo

8 ¿Cuántos hijos tiene?

- ☐ 0
- ☐ 1
- ☐ 2
- ☐ 3
- ☐ Más de 3

9 ¿Cuál es su nivel educativo?

- ☐ Sin estudios
- ☐ Educación primaria o secundaria
- ☐ Formación profesional
- ☐ Formación universitaria o superior

10 ¿Cuál es su situación laboral?

- ☐ Empleado
- ☐ Desempleado
- ☐ En baja laboral
- ☐ Jubilado
- ☐ Estudiante

11 ¿Padece Vd. alguna enfermedad relevante?

- ☐ Sí
- ☐ No

12 En caso afirmativo, ¿qué enfermedad?

B. Síntomas del paciente

Señale únicamente aquellos síntomas de AhTTR que ha experimentado el paciente al que Vd. cuida y califique del 1 al 10 la carga que este síntoma ha supuesto para Vd. como cuidador en el último año (1= nada problemático, 10= muy problemático).

13 *Dificultad para caminar, debilidad muscular*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

14 *Entumecimiento, calambres, hinchazón o dolor de piernas o pies*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

15 *Cansancio, mareos, pérdida de equilibrio*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

16 *Estreñimiento, diarrea, náuseas/vómitos, pérdida de peso/apetito*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

17 *Incontinencia fecal o urinaria*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

18 *Alteraciones de la vista*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

19 *Disfunción eréctil*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

20 Ansiedad/depresión

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

21 Insomnio

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

22 Dificultad respiratoria, taquicardias

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

23 Síndrome del túnel carpiano, pérdida de destreza manual

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

24 Otros:

C.Tratamientos a los que ha recurrido el paciente

Señale únicamente aquellos tratamientos a los que ha recurrido el paciente al que Vd. cuida y el grado de satisfacción que ha obtenido el paciente con ellos en el último año (1= nada satisfecho, 10= muy satisfecho).

25 **Tratamiento del cansancio**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

26 **Tratamiento de los síntomas digestivos**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

27 **Tratamiento del dolor neuropático**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

28 **Tratamiento de la ansiedad/depresión**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

29 **Tratamiento del insomnio**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

30 **Tratamiento de la función cardíaca (p. ej., diuréticos)**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

31 **Tratamiento de la presión arterial**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

32 Tratamiento de las alteraciones visuales

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

D. Impacto de la AhTTR en la vida del cuidador

Califique del 1 al 10 la carga que ha supuesto para Vd. en el último año el haber cuidado de un paciente con AhTTR en los aspectos que se indican (1= nada problemático, 10= muy problemático).

33 Su salud física

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

34 En caso afirmativo, concrete de qué manera

35 ¿Ha recibido medicación por este motivo? ¿Cuál?

36 Su bienestar emocional

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

37 En caso afirmativo, concrete de qué manera

38 ¿Ha recibido medicación por este motivo? ¿Cuál?

39 Sus planes de estudios/laborales

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

40 En caso afirmativo, concrete de qué manera

41 **Sus planes familiares/de ocio**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

42 **En caso afirmativo, concrete de qué manera**

43 **Sus ingresos**

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

44 **¿Cuenta con algún tipo de ayuda estatal debido a tarea de cuidador?**

- ☐ Sí
☐ No

45 **En caso afirmativo, ¿cuál?**

46 *¿Pertenece Vd. a alguna asociación relacionada con la AhTTR?*

- ☐ Sí
☐ No

47 *En caso afirmativo, ¿cuál?*

Bibliografía

- Lopes A, Sousa A, Fonseca I, et al. Life paths of patients with transthyretin-related familial amyloid polyneuropathy Val30Met: a descriptive study. J Community Genet. 2018 Jan;9(1):93-99. doi: 10.1007/s12687-017-0338-0.