

La experiencia de vivir con niños con "piel de mariposa" en el entorno cotidiano a través de los padres

WLADIMIR CARASSA DÍAZ

ENFERMERO – FACULTAD DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD – UNIVERSIDAD DE ALCALÁ DE HENARES

*Autor para correspondencia: wladimircarassa_8@hotmail.com

Recibido: 13 de junio de 2022 – Aceptado: 11 de diciembre de 2022

Resumen

Introducción: La epidermólisis bullosa (EB) o *enfermedad de piel de mariposa* es una enfermedad rara que se expresa mediante un trastorno genético que afecta a la piel y que se manifiesta con la aparición de ampollas, heridas y alteraciones dermatológicas que van desde superficiales a una clínica más grave como afectación del tubo digestivo o incluso una evolución crónica. Este cuadro genera problemas físicos, emocionales y sociales. El propósito de este trabajo se ha centrado en conocer cómo es la vida de una familia con niños con esta problemática, a través de los padres.

Metodología: Para ello se utiliza la investigación cualitativa con un enfoque fenomenológico. La entrevista ha sido dirigida a los padres de una familia con niños con enfermedad de piel de mariposa a través del relato de sus experiencias las cuales han sido grabadas y transcritas literalmente.

Resultados: Los principales temas hallados fueron: Adaptación a la enfermedad y atención sanitaria. Estos temas engloban una serie de categorías relacionadas con el aspecto social, emocional, vida cotidiana y relación con profesionales que experimenta la familia en su día a día.

Discusión. Los resultados encontrados en comparación con la literatura sobre la experiencia de pacientes o familias con niños con "piel de mariposa" muestran que existen ciertos temas en común cómo es el dolor del proceso de las curas de heridas o la adaptación psicosocial que provoca la enfermedad.

Conclusiones: Es necesario una mayor formación de los profesionales e incluso un mayor apoyo social para mejorar la calidad de vida de estos pacientes y sus familias.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa – Psicología – Pediatría – Dolor.

Abstract

The experience of living with children with "butterfly skin" in the everyday environment through parents.

Introduction: Epidermolysis bullosa (EB) or butterfly skin disease is a rare disease expressed by a genetic disorder that affects the skin and manifests with the appearance of blisters, wounds and dermatological alterations ranging from superficial to a more severe clinic as digestive tract involvement or even a chronic evolution. This condition generates physical, emotional and social problems. The purpose of this work has been focused on knowing how the life of a family with children with this problem is, through the parents.

Methodology: Qualitative research with a phenomenological approach was used. The interview has been directed to the parents of a family with children with butterfly skin disease through the account of their experiences which have been recorded and transcribed verbatim.

Results: The main themes found were: Adaptation to the disease and health care. These themes encompass a series of categories related to the social, emotional, daily life and relationship with professionals that the family experiences on a daily basis.

Discussion: The results found in comparison with the literature on the experience of patients or families with children with "butterfly skin" show that there are certain common themes such as the pain of the wound care process or the psychosocial adaptation caused by the disease.

Conclusions: More training of professionals and even more social support is needed to improve the quality of life of these patients and their families.

Keywords: Epidermolysis bullosa – psychology – pediatric – pain.

INTRODUCCIÓN

La epidermólisis bullosa (EB) o *piel de mariposa* es una enfermedad rara que se manifiesta por un trastorno de la piel que se manifiesta a través de úlceras, ampollas y heridas en la piel. Las manifestaciones clínicas varían según el tipo y el grado de la enfermedad. Debido a errores genéticos, la piel no se adhiere de forma adecuada por lo que puede romperse muy fácilmente y perder su continuidad y provocar heridas con contusiones provocadas con una fuerza mínima. Existen varios estadios de gravedad, desde lesiones superficiales a fallos orgánicos con muerte postnatal temprana o progresión crónica con su consiguiente afectación a la vida cotidiana. Suele presentarse en los primeros meses de vida y existen dos formas en las que la enfermedad se puede transmitir: En el gen recesivo dominante, uno de los dos padres tiene la enfermedad y existe un 50% de posibilidades o en el gen recesivo ambos padres poseen un gen que transmite la enfermedad por lo que existe un 25% de posibilidades que el bebé nazca con EB. Existen más de 30 subtipos de esta enfermedad entre los que destacan cuatro principalmente(1):

- Epidermólisis bullosa simple (EBS).
- Epidermólisis bullosa juntural (EBJ).
- Epidermólisis bullosa distrófica (EBD).
- Epidermólisis bullosa Síndrome de Kindler.

Según datos de la ONG DEBRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association) Internacional, la incidencia de esta enfermedad es de 15 a 19 niños por millón de nacimientos. Actualmente la prevalencia en España es de 10 personas por cada millón de habitantes. Existen unas 500 personas con piel de mariposa hoy en día.(2) La incidencia de las enfermedades raras, en este caso de la EB, se encuentra en aumento, en ciertas regiones como Corea o Alemania. La enfermedad aparece en un amplio rango de edad, aunque no se conoce con exactitud sus datos epidemiológicos se ha observado que la edad de aparición suele ser al nacimiento en el caso de la EBA (epidermólisis bullosa adquirida) y en la adolescencia. (3)

Además de la importancia de los problemas que esta enfermedad conlleva, existen otros factores que a niños con EB les preocupan mucho más como son las relaciones sociales, el rechazo o interacciones sociales negativas. En un estudio realizado a un grupo de jóvenes con EB, se comprobó que tenían más peso sus argumentos relacionados con la sensación de ser diferentes e incluso excluidos por su círculo social. Se realizó una agrupación por pares y se observó como el sentimiento de pertenencia influía en la relación de estos niños, ya que compartían experiencias e incluso cierta identidad.(4)

La epidermólisis bullosa afecta a diferentes esferas de la vida diaria, ya sea la esfera física que se expresa en forma

de heridas como la esfera psicológica, social e incluso económica. En cuanto al ámbito psicológico, las personas con EB sufren situaciones de estrés y pensamientos de injusticia. Se sienten impotentes y se ve afectada su imagen personal, la cual se distorsiona por el temor del impacto que tendrá esta enfermedad en su vida diaria. La inclusión social, el apoyo de la familia y el sentimiento de autorrealización ayuda a estas personas a sobrellevar la enfermedad y optimizar su bienestar social. En cada actividad social, el dolor se muestra como un fuerte condicionante previo a desarrollar estrés o episodios de ansiedad generalizada. (5)

Actualmente las familias con niños con piel de mariposa apenas reciben ayudas por parte del Estado, en relación con ayudas sociales o sobre programas formativos para adaptarse desde el momento del diagnóstico de la enfermedad hasta el día a día. En relación a cifras exactas sobre enfermedades raras como la es la EB, en 2015 se creó en España el Registro Estatal de Enfermedades Raras, el cual valida los casos registrados cada año.(6)

Existen diversos estudios cuantitativos sobre la EB, pero pocos estudios que identifiquen o describan las experiencias de estos niños con ese enemigo invisible, el cual es el dolor, que los acompaña en cada cambio de apósitos y cura de heridas y que se toman como una historia anecdótica. La expresión *enemigo invisible* se expresa a lo largo de la bibliografía como un término para describir de alguna forma al dolor que los acompaña cada día. (7)

El dolor presente especialmente en el proceso de las curas de las heridas suele estar más presente en las manos, brazos y piernas. El tipo de dolor es mayoritariamente neuropático. Los pacientes con EB lo describen como intenso o desagradable y en forma de picor u hormigueo. (8)

Las preguntas que surgen de la práctica al actuar como cuidadores de estos niños y sus familias son:

- ¿Cómo viven el día a día estas familias, en su entorno familiar y en su relación con otras personas?
- ¿Qué conocimiento tienen para realizar la higiene y las actividades de la vida diaria como, por ejemplo, vestirse, ducharse, bajar escaleras, etc.?
- ¿Qué conocimientos tiene para manejar el dolor?
- ¿Cómo afrontan el dolor durante el proceso de las curas y las actividades cotidianas?
- ¿Cuáles son las opciones de tratamiento farmacológico y no farmacológico para manejar el dolor?

Entendemos que no tenemos suficiente conocimiento sobre las necesidades de estos niños y sus familias en el ámbito físico, emocional y social. Este proyecto se centra en conocer y comprender las experiencias de una familia con *piel de mariposa* para diseñar estrategias de cuidados y mejorar su salud y su vida. Los estudios realizados sobre esta enfermedad son en su mayoría cuantitativos orientados a mejorar

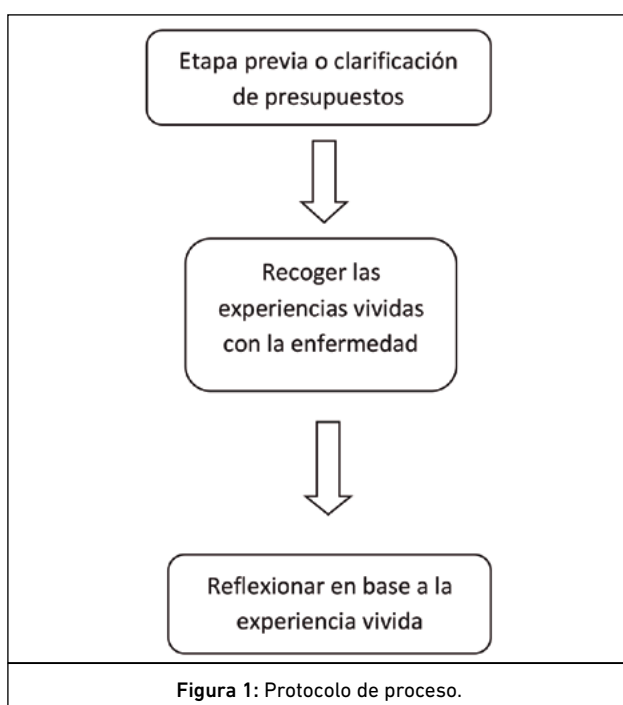
su calidad de vida o a tener opciones óptimas para las curas de las heridas. En el método cualitativo la hipótesis a demostrar no se suele formular por lo menos antes de iniciar el trabajo de investigación ya que se está abierto a todas las hipótesis posibles y se espera que surjan del estudio de los datos. Por ello es conveniente una gran visión hacia todas las hipótesis que vayan apareciendo a lo largo de la investigación y tomar en cuenta su consistencia. (9)

METODOLOGÍA

Investigación cualitativa con enfoque fenomenológico

Al tratar la vivencia o experiencia de esta enfermedad elegiremos la investigación cualitativa como método más idóneo para abordar este problema. La investigación cualitativa no sólo nos permitirá describir las experiencias, sino que nos facilita el desarrollo del proceso hacia explicaciones del fenómeno. (10)

Por ello, al tratarse de la experiencia de un sujeto de investigación se utilizará el enfoque fenomenológico el cual se trata del análisis exhaustivo de la subjetividad. Se utilizará la entrevista en profundidad la cual irá orientada, con las preguntas pertinentes, hacia la descripción de todas las experiencias de la familia implicadas con la enfermedad. Esta entrevista no incluirá opiniones del investigador, hipótesis plausibles o prejuicios. Será lo más completa posible y recogerá el fenómeno de estudio en su entorno natural y en la situación particular de la familia reflejando así una exposición completa. La segunda fase se trata de la fase estructural la cual realizaremos mediante un protocolo de proceso⁴ (Fig1):



La tercera parte del método fenomenológico se trata de la estructura del protocolo y de su consiguiente descripción. Esta etapa está en estrecha relación con el último paso del protocolo (reflexionar en base a la experiencia vivida) (11).

Sujetos de estudio

La elección de las familias está siendo orientada a través de la asociación DEBRA. Siguiendo la pregunta de investigación y los objetivos se han buscado a dos familias con niños con EB, teniendo en cuenta los criterios de inclusión. La selección de estas familias no se ha hecho al azar, se ha ajustado a una relevancia para poder contestar a la pregunta de investigación. El informante ha de tener la capacidad para poder describir la experiencia del fenómeno que se investiga. Esta descripción ha de ser lo más rica y detallada posible para poder conocer y comprender la realidad que se busca conocer con todos los matices posibles. Esta es la razón por la que el muestreo ha de ser intencional o por conveniencia. La elección no puede ser aleatoria, ha de realizarse teniendo en cuenta la capacidad narrativa de esa persona. (12)

El muestreo por conveniencia se encuentra en el tipo de "muestreo intencional". En este tipo de muestreo, los sujetos no son elegidos siguiendo las leyes del azar, sino de forma intencional (13). En el muestreo intencional, hay varias modalidades: muestreo por conveniencia, muestreo de avalancha y muestreo teórico (14-15).

El muestreo teórico se utiliza para buscar la información más relevante; por ello, el tamaño de la muestra depende de la información y no del tamaño de la población. Siguiendo el muestreo teórico, la selección de las personas es un proceso continuado y no se determina un número de sujetos a priori (16-17).

En nuestro caso, el muestreo ha de ser intencional. Se busca entrevistar a familias con una enfermedad rara. Esto nos sitúa en una población con muy pocos casos. En Madrid hay dos familias con niños con "piel de mariposa". La cuestión es poder conseguir la mayor cantidad de información de los pocos casos de la muestra, de ahí la muestra por conveniencia.

Criterios de inclusión

- Familias con niños diagnósticos de EB.
- Que los niños no tengan ningún diagnóstico de tipo psicológico.
- Niños en edades comprendidas entre 6-12 años, edades en la que niños y niñas disponen de un desarrollo cognitivo que les permite un buen nivel de comprensión y la capacidad de expresarse con claridad.

Criterios de exclusión

- Familias que no se puedan expresar en español.
- Familias con niños diagnosticados de algún trastorno de tipo psicológico/psiquiátrico.

RESULTADOS

Una vez analizada la entrevista en profundidad se exponen los resultados más relevantes de la entrevista:

Los dos principales temas son:

Atención sanitaria y adaptación a la enfermedad.

Atención sanitaria.

Este tema lo forman dos categorías principales: Comunicación/relación con profesionales y aspectos médicos.

Dentro de la entrevista, los padres expresaron en múltiples ocasiones relatos relacionados con el mundo sanitario ya que refieren que debido a la enfermedad es muy frecuente los ingresos en el hospital. La primera categoría representa la relación y el intercambio de información con los profesionales sanitarios durante sus experiencias, tanto en los centros hospitalarios como en el ámbito de atención primaria. La segunda categoría representa toda la información y aspectos relacionados con los diagnósticos médicos, tratamientos, terapias y conocimiento.

Comunicación/relación con profesionales

Dentro de esta categoría se encuentran las siguientes subcategorías: la información médica que recibieron durante los primeros días de vida de las niñas, la relación con la dermatóloga, la falta de comunicación con los médicos, la mala relación con los profesionales de su centro de salud.

Los padres refirieron durante la entrevista que la dermatóloga encargada del caso de sus hijas les dio un diagnóstico el cual no correspondía con su enfermedad e incluso indicó apósitos que no eran favorables para su evolución.

Una subcategoría relevante es la falta de comunicación con médicos durante el período que estuvieron las niñas ingresadas en el hospital. Los padres expresan que no hubo una buena comunicación y existía falta de información sobre el estado y diagnóstico de sus hijas.

Otra subcategoría importante es la mala relación existente entre la familia y los profesionales de su correspondiente centro de salud.

Los padres refirieron que el mal ambiente era generalizado y ellos mismos sentían tristeza de esta situación. En concreto, expresaron que tenían problemas con la petición de material, con los propios profesionales y con la percepción negativa que tenían hacia ellos. Esto muestra que los padres se sienten profundamente afligidos cuando acuden a su centro de salud.

Otros códigos relevantes en la entrevista son los relacionados con la empatía con los profesionales.

Durante los ingresos hospitalarios de las niñas, los padres han tenido la oportunidad de experimentar situaciones con profesionales que les han ayudado a comprender su punto de vista.

Los padres expresaron, según ellos, su "suerte" por haber conocido a tan buenos profesionales en el Hospital La Paz, expresaron que existe un vínculo especial entre sus hijas y muchos profesionales y refieren que ese vínculo también se debe a "algo especial" que poseen sus hijas.

Aspectos médicos

En segundo lugar, durante la entrevista se pudieron observar diferentes referencias a conceptos médicos en relación con terapias, tratamientos e ingresos hospitalarios:

Dentro de la categoría aspectos médicos se encuentra una subcategoría, ventajas en tratamientos médicos, que engloba una serie de códigos los cuales, poseen un carácter esperanzador y resiliente. Es importante el avance de los tratamientos en la enfermedad ya que refieren que, en el pasado, los pacientes que tenían EB no tenían la posibilidad de adquirir ciertas terapias o tratamientos existentes en la actualidad. Además de la subcategoría mencionada anteriormente, existen una serie de códigos pertenecientes a la categoría de aspectos médicos como: ingresos hospitalarios y falta de conocimiento.

En relación con los ingresos, los padres refieren que, debido a las experiencias previas, actualmente poseen la habilidad de predecir con la clínica de las niñas, cuándo pueden quedarse ingresadas en el hospital.

Por último, ellos perciben desde su perspectiva, una falta de conocimiento por parte de algunos médicos, sobre todo durante los ingresos de sus hijas en el hospital.

Adaptación a la enfermedad

El otro tema relevante durante la entrevista es la adaptación a la enfermedad, el cual presenta 5 categorías importantes: visibilidad de la enfermedad, estado de las niñas, dolor, aspecto social y aspecto emocional:

Visibilidad de la enfermedad

En primer lugar, los padres refirieron múltiples veces la palabra visibilidad, para ellos es muy necesario la visibilidad de la enfermedad para su estudio y su consiguiente tratamiento o cura en un futuro. Los padres desean una mayor visibilidad de la enfermedad hacia la sociedad. Esto muestra que los padres desean un mayor impacto social incluso por encima del estudio de la propia enfermedad ya que consideran que una mayor visibilidad conlleva a un mayor apoyo y ergo un mayor estudio.

Para los padres la asociación DEBRA tiene muy buenas intenciones, pero los apoyos y las ayudas son mínimas, por lo que cualquier impacto en la sociedad es mínimo y efímero.

Estado de las niñas

Dentro de esta categoría se encuentran tres subcategorías: Aspectos relacionados con su cuidado, participación en tratamientos y lucha día a día.

Desde el diagnóstico de la enfermedad de sus hijas, su vida ha cambiado radicalmente, los padres refieren que el día a día es más complicado y en lo que se refiere a su cuidado son unas niñas muy exigentes, incluso más que el proceso de las curas de las heridas:

Durante los primeros años de vida, sus hijas han participado en muchos ensayos clínicos dirigidos a descubrir una nueva terapia o tratamiento para las heridas. Los padres expresaban un tono esperanzador, pero refieren que siempre que lo intentaban volvían al principio. A pesar de ello, actualmente se encuentran dentro de un estudio dirigido a la regeneración de células mesenquimales. El tratamiento con células mesenquimales consiste en la recuperación de tejido desvitalizado gracias a células madre.

Por último, una subcategoría muy relevante es la lucha día a día de la familia. Los padres refirieron durante la entrevista que, aunque lo parezca, no se acostumbran a vivir con la enfermedad, ellos quisieron proponer irse una vez al mes para desconectar de su situación cotidiana, pero se dieron cuenta que era imposible, que la preocupación era mucho mayor y prefirieron adaptarse a esa preocupación diaria.

Durante la entrevista comparan vivir con la enfermedad a acostumbrarse a la enfermedad, expresaron mediante palabras como acostumbrar o convivir, que luchan día a día con la enfermedad, pero a la vez se han adaptado a vivir y que las niñas tengan una etapa vital lo más "normal" posible. Los padres involucran a su familia en la lucha de todos los días y para ellos son parte del proceso que implica vivir con la enfermedad, además de los varios consejos que les proporcionan los pacientes de mayor edad con EB.

Una expresión muy llamativa a la par que ambivalente era "Llevar bien" la cual significa adaptación positiva en el día a día. Durante la entrevista los padres mostraban ciertos gestos de complicidad y sonrisas de apoyo mutuo cuando mencionaban este tema, la expresión: "llevarlo bien" nos muestra que simplemente las niñas, dentro de su cotidianeidad y teniendo en cuenta los obstáculos y dificultad, pueden llevarlo bien en diferentes aspectos que no nos quedan claros solo con su discurso. ¿Lo llevan bien por adaptación, por hábitos en el día a día, por resignación?

Dolor

Cuando los padres mencionan el dolor en su narrativa, se

pueden diferenciar diferentes códigos o unidades de significado que hacen alusión al proceso de las curas de heridas o al "dolor psicológico" que sufren ellos.

Existe también una subcategoría relevante, tratamiento contra el dolor en la que los padres relatan su miedo hacia el tratamiento indicado para paliar el dolor de las heridas de sus hijas e incluso la administración de placebos para evitar la medicación tan fuerte que les indican los médicos, aunque ellos son conscientes que, si sus hijas no pueden aguantar el dolor, les proporcionan la medicación correspondiente de manera correcta.

El proceso de curas es un acontecimiento muy importante para los padres. Cuando ellos realizan las curas son testigos de las reacciones dolorosas de sus hijas que se traducen muchas veces en palabras hirientes, en cambios de humor o incluso en apatía. Las heridas son un concepto amplio el cual los padres refieren que poseen conocimiento y control, sin embargo, cuando sus hijas les suplican omitir el proceso de las curas, ellos sufren y expresan esa falta de control de la situación y la presencia continua del dolor en su día a día.

Aspecto social

A lo que respecta a la esfera social, esta categoría se divide en tres subcategorías: percepción social, relación con compañeros y apoyos de otros pacientes. Los padres refieren que el único impacto potente en relación con la visibilidad de la enfermedad es la asociación DEBRA, la percepción social sobre la enfermedad llega a través de publicidad proveniente de la asociación. El padre refiere que a través de redes sociales su objetivo es "dar a conocer", lo repite muchas veces durante su narrativa, por lo que se puede observar lo importante que es para la familia la percepción social en relación con la visibilidad de la enfermedad.

La segunda subcategoría es la relación con sus compañeros, refiriéndose a los compañeros de sus hijas. Durante este discurso la entonación de sus palabras era de orgullo hacia sus hijas. Se sentían orgullosos porque sus hijas no eran celosas ni conflictivas con otros niños. Con la situación actual de pandemia, han acentuado las medidas de distanciamiento y de cuidado en las actividades que realizan las niñas.

La tercera y última subcategoría relacionada con el aspecto social es el apoyo de otros pacientes. Los pacientes mayores los animan fundamentándose en los avances de los tratamientos actuales. La relación que tiene la familia con otros pacientes con EB es muy productiva y parte de una base cimentada de apoyo mutuo.

Aspecto emocional

Dentro de la esfera emocional, la EB ha cambiado totalmente la forma de ver el mundo y la vida para los padres. La incertidumbre es un concepto muy relevante y que se

encuentra presente día a día, a todas horas, aunque ellos refieran intentar acostumbrarse. Esta incertidumbre presente durante las primeras etapas se ha ido instaurando en el día a día de la familia, reflejándose en el humor de ellos mismos y de sus hijas. Las infecciones de las heridas y su extensión incluso poder anticiparse a las complicaciones son las principales preocupaciones de los padres.

La manipulación de las niñas la expresan como una "inocentada", durante la entrevista, siempre había una sonrisa en sus caras y refieren que en algunas ocasiones rozan la tiranía. En estas ocasiones los padres se sienten impotentes y manifiestan su malestar a sus hijas.

En su día a día la familia tiene relaciones sociales sobre todo con los profesionales sanitarios, los cuales en su gran mayoría han presentado mucha predisposición e interés por sus hijas.

La empatía es una subcategoría muy relevante en su narrativa ya que refieren que han experimentado por una parte mucha empatía con profesionales del Hospital La Paz y falta de esta por parte de los profesionales de su centro de salud.

Durante la entrevista, refirieron que participaban en estudios, pero los resultados siempre eran los mismos y su expresión facial era de resignación, tristeza.

Al final del tratamiento experimental los resultados no eran los esperados. Estos tratamientos al principio de los ensayos funcionaban, pero según iba pasando el tiempo ya no hacían el efecto esperado.

La lucha día a día también afecta a la esfera emocional. La enfermedad provoca un cambio radical en la cotidianidad de la familia, incitándola a valorar más el presente, valorar otros detalles que antes, sin la enfermedad, no lo tenían apenas en cuenta. También se traduce en conflictos con los profesionales de su centro de salud, se traduce en situaciones incómodas para la familia y sobre todo para las niñas. El padre de las niñas expresaba su enfado y su indignación con la escasez de material y de predisposición de los profesionales.

Finalmente, un código muy importante para los padres y el cual también les conlleva a una preocupación a largo plazo es el estado de las niñas en un futuro. Esperanza en una vida "más normal". Ellos expresan que realizan una serie de medidas para que sus hijas lleguen lo mejor posible en un futuro y su calidad de vida sea lo más "normal", además de la esperanza férrea en un tratamiento o terapia que haga su calidad de vida en un futuro lo más "normal" posible.

DISCUSIÓN

Adaptación al dolor de las curas de las heridas

La "piel de mariposa" produce heridas en muchas ocasiones de gran extensión y que conlleva a mucho dolor, diario y constante. A lo largo de la literatura puede observarse un término en muchas ocasiones "enemigo invisible" refirién-

dose al dolor diario, constante y silencioso que acompaña a los niños. (18) (19)

Los padres están de acuerdo con este término y comparten lo que expresa. El dolor es una de las primordiales preocupaciones de los padres ya que provoca sentimientos de impotencia y resignación. En el caso de los padres, ellos intentan acostumbrarse a la enfermedad, pero expresan que en el fondo nunca lo van a conseguir, sólo les queda adaptarse y vivir el día a día. Muestran cierta reticencia hacia el tratamiento contra el dolor debido a sus efectos adversos y a la manipulación de sus hijas para evadir cualquier esfuerzo físico o procedimiento doloroso, esto coincide con dos estudios, que tenían como objetivo evaluar el manejo del dolor en estos pacientes y establecer la fragilidad del binomio comodidad y funcionalidad, el dolor se gestionaba de manera diferente según la situación que vivieran los pacientes. A pesar de que algunos artículos recomienden los parches de lidocaína y tratamiento analgésico, (24) la experiencia de estos padres muestra un cierto rechazo hacia la facilidad de acceso al tratamiento contra el dolor y prefieren valorar y gestionar cada situación que provoque dolor en sus hijas. (20)

Relaciones e impacto social

A causa de esta enfermedad, las relaciones sociales de las niñas muchas veces se encuentran limitadas, por miedo a las infecciones de sus heridas o, teniendo en cuenta la situación sanitaria actual, por miedo al contagio al virus SARS-COV-2. A pesar de estas limitaciones, los padres consideran que tienen que vivir una niñez lo más "normal" posible teniendo en cuenta las interacciones con niños de su edad y los apoyos de otros pacientes con EB. Teniendo en cuenta la literatura relacionada con la normalización de la enfermedad, (21) los padres coinciden con los resultados de un estudio que relacionaba la calidad de vida con las estrategias de afrontamiento en las relaciones sociales y muestran que a mayor extrañamiento y distanciamiento de la enfermedad y menores intervenciones cognitivo-emocional, presentan una mejor estrategia de afrontamiento en su día a día.

Vida cotidiana

La principal cuidadora es la madre, es la que se encarga, en mayor parte, del cuidado de las niñas. Uno de los mensajes principales fue: "Lucha día a día", expresaron su falta de tiempo y su dedicación al completo sobre el cuidado de sus hijas. Existen una serie de requisitos para que sus hijas lleguen, en un día futuro, en el mejor estado posible, pero sobre todo es muy importante la prevención de la fusión de los dedos de las manos. Existe poca evidencia sobre el sentimiento de lucha en las familias, sin embargo un estudio cualitativo realizado a 48 niños entre 6 y 18 años muestra cómo muchos pacientes gestionan ese sentimiento en la religión o en los apoyos familiares o en otras redes de apoyo(22). Esto coincide con la familia ya que presentan unas redes de apoyo

familiares, con otros pacientes de mayor edad y sobre todo con profesionales sanitarios.

Visibilidad de la enfermedad

Otro aspecto importante para los padres dentro del proceso de la EB es la visibilidad de la enfermedad, ya que para ellos una mayor visibilidad implica un mayor apoyo y por lo tanto una mayor implicación en la investigación sobre la misma. Existen pocos estudios que detallen el concepto "visibilidad" como lo refieren los padres. Sin embargo, dos estudios(23) (24) muestran la visibilidad como la invisibilidad del enfermo en relación con las interacciones sociales, más no visibilidad que conlleve a un impacto social en los medios de comunicación. Este aspecto no coincide con los resultados ya que la familia entiende el concepto visibilidad de manera diferente. Es muy importante el apoyo comunitario y la conexión con el ámbito hospitalario y que existen múltiples deficiencias en la estructura de apoyo social hacia estas familias. Es primordial aumentar la conciencia social y la educación para capacitar a los servicios en la comunidad para así abordar todas las esferas de la EB. La asociación DEBRA constituye una parte muy importante en la vida de la familia, ya que gracias a ella se materializa la poca visibilidad que posee la enfermedad. A través de este tipo de asociaciones el impacto social aumenta gracias a la visibilidad que otorgan a la enfermedad a pesar de los pocos apoyos estructurales que tienen.

Aspecto emocional

Uno de los problemas de los pacientes con EB es la ausencia de identidad y la sensación de "ser diferente", este concepto no coincide en este estudio(25) debido a que la entrevista se ha realizado desde una perspectiva familiar y a través de la mirada de los padres y sus vivencias. Ellos expresaron no sentirse diferentes ante la mirada de los demás ya que reciben muchos apoyos, además de la visión normal que poseen sobre la vivencia de la enfermedad. La EB se manifiesta mediante heridas que producen en mayor o menor medida dolor y escozor las cuales producen un impacto en su calidad de vida y en muchas ocasiones como resultado ingresos hospitalarios. Para los padres la relación con los profesionales sanitarios es muy importante, ya sea una buena o mala relación, para ellos la interacción social con los sanitarios es casi inevitable. El presente estudio(26) creó una comunidad de práctica sostenible y a través de una metodología mixta que involucraba a pacientes, familiares y redes de apoyo demuestra que el tratamiento y asesoramiento emocional es un aspecto clave para el desarrollo óptimo hacia un bienestar psicológico y una mejor calidad de vida. No sólo debe concienciarse sobre la existencia de la enfermedad sino proporcionar los apoyos comunitarios indicados para unas ayudas sostenibles. El aspecto emocional se ha visto afectado desde el diagnóstico de la enfermedad. La incertidumbre ha estado presente desde los primeros días

de vida de sus hijas hasta los episodios de empeoramiento de sus heridas provocando la mayoría de las veces ingresos hospitalarios. Dentro de las diferentes unidades del hospital han tenido relación con diferentes profesionales sanitarios incluso han participado en estudios con el objetivo de encontrar una terapia o tratamiento para mejorar su calidad de vida, pero actualmente no se ha encontrado un tratamiento eficaz a largo plazo. Todos estos sentimientos se expresaron durante la entrevista mediante expresiones que coinciden en su significado con los resultados del presente estudio(27) donde se analizó la calidad de vida de pacientes con EB.

Coordinación multidisciplinar

Los resultados muestran que la enfermedad conlleva una serie de emociones y experiencias íntimamente unidas al mundo sanitario y a sus profesionales. Existen estudios que reflejan la necesidad de una coordinación multidisciplinar para abordar la atención de pacientes con EB. (28) La experiencia de la familia con los profesionales sanitarios coincide en gran parte con la literatura en relación con una necesidad de formación y apoyo estructural por parte de los profesionales y por el cambio de rol médico-paciente tradicional y el concepto de paciente experto en su propia enfermedad.

Por otro lado, los padres expresan que poseen conocimientos sobre el proceso de cura de heridas de sus hijas, pero a la vez tienen la suficiente empatía para saber que no todos los profesionales poseen esos conocimientos. La literatura expresa la necesidad de entender la EB como una enfermedad que constituye un binomio paciente-profesional el cual debe buscar la autoeficacia y optimización en el control de esta. Como se menciona en el artículo(29) sobre cómo los pacientes experimentan la interacción con los médicos, el presente estudio demuestra la mejoría del paciente a medida que adquiere mayor autonomía provocando el inconveniente del cambio de roles médico-paciente tradicional que se ha instaurado durante años.

CONCLUSIONES

La "piel de mariposa" es una enfermedad que implica muchos cambios en todas las esferas vitales, desde las heridas y el dolor hasta el aspecto psicológico y social. Es evidente que es necesario una implicación profesional e institucional para formar a los sanitarios que tengan relación con este tipo de pacientes y así poseer mayor conocimiento sobre su patología y sobre sus procesos vitales en su vida cotidiana. La experiencia de estos padres ha mostrado que la visibilidad, en su caso, la invisibilidad de la enfermedad les provoca una fuerte preocupación ya que el resultado es un menor apoyo social y por ello menos conocimiento sobre tratamientos o terapias para mejorar su calidad de vida. ●

Bibliografía

- [1] DEL ROSARIO MARRERO O DE LA C, SMITH ORDOÑEZ Y, GONZÁLEZ JÚSTIZ AL, GONZÁLEZ DÍAZ A, ARCIS DEL ROSARIO A, FERNÁNDEZ LEÓN Y. Epidermolísis bullosa: piel de mariposa. A propósito de un caso. *Rev Médica Electrónica*. junio de 2017;39(3):552-60.
- [2] Qué es la Piel de Mariposa [Internet]. Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA. [citado 30 de enero de 2021]. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/que-es-la-piel-de-mariposa/>
- [3] KOGA H, PROST-SQUARCIONI C, IWATA H, JONKMAN MF, LUDWIG RJ, BIEBER K. Epidermolysis Bullosa Acquisita: The 2019 Update. *Front Med*. 2018;5:362.
- [4] KEARNEY S, DONOHOE A, MCAULIFFE E. Living with epidermolysis bullosa: Daily challenges and health-care needs. *Health Expect Int J Public Particip Health Care Health Policy*. abril de 2020;23(2):368-76.
- [5] MARTIN K, GEUENS S, ASCHE JK, BODAN R, BROWNE F, DOWNE A, ET AL. Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines. *Orphanet J Rare Dis*. 11 de junio de 2019;14(1):133.
- [6] VICENTE E, PRUNEDA L, ARDANAZ E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gac Sanit*. 1 de noviembre de 2020;34(6):536-8.
- [7] MAURITZ P, JONKMAN MF, VISSER SS, FINKENAUER C, DUIPMANS JC, HAGEDOORN M. Impact of Painful Wound Care in Epidermolysis Bullosa During Childhood: An Interview Study with Adult Patients and Parents. *Acta Derm Venereol*. 1 de julio de 2019;99(9):783-8.
- [8] SCHRÄDER NHB, YUEN WY, JONKMAN MF. Pain Quality Assessment Scale for Epidermolysis Bullosa. *Acta Derm Venereol*. 13 de marzo de 2018;98(3):346-9.
- [9] La Investigación cualitativa (síntesis conceptual) [Internet]. [citado 14 de abril de 2021]. Disponible en: <http://ateneo.unmsm.edu.pe/handle/123456789/1598>.
- [10] BINDA NU, BALBASTRE-BENAVENT F. INVESTIGACIÓN CUANTITATIVA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA: BUSCANDO LAS VENTAJAS DE LAS DIFERENTES METODOLOGÍAS DE INVESTIGACIÓN. *Rev Cienc Económicas*. 2013;31(2):179-87.
- [11] PALACIOS-CEÑA D, CORRAL LIRIA I. Fundamentos y desarrollo de un protocolo de investigación fenomenológica en enfermería. *Enferm Intensiva*. 1 de abril de 2010;21(2):68-73.
- [12] OLABUÉNAGA R, IGNACIO J. Metodología de la investigación cualitativa. *Metodol Investig Cual*. 2007;1-342.
- [13] Afectación psicosocial y calidad de vida del paciente con epidermolísis bullosa. Revisión bibliográfica - Repositorio Institucional de Documentos [Internet]. [citado 8 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://zaguan.unizar.es/record/96672>
- [14] MASEDA PEDRERO R, QUINTANA CASTANEDO L, PÉREZ CONDE I, JIMÉNEZ GONZÁLEZ M, ESCÁMEZ TOLEDANO MJ, DE LUCAS LAGUNA R. Epidermolísis bullosa en España: Estudio observacional de una cohorte de pacientes atendidos en un centro de referencia nacional. *Actas Dermo-Sifiliográficas* [Internet]. 10 de mayo de 2021 [citado 8 de septiembre de 2021]; Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0001731021001769>
- [15] GOLDSCHNEIDER KR, LUCKY AW. Pain management in epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin*. abril de 2010;28(2):273-82, ix.
- [16] Brun J, Chiaverini C, Devos C, Leclerc-Mercier S, Mazereeuw J, Bourrat E, et al. Pain and quality of life evaluation in patients with localized epidermolysis bullosa simplex. *Orphanet J Rare Dis*. 28 de junio de 2017;12(1):119.

- [17] MAURITZ PJ, BOLLING M, DUIPMANS JC, HAGEDOORN M. The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents. *Orphanet J Rare Dis.* 30 de enero de 2021;16(1):53.
- [18] GOWRAN RJ, KENNAN A, MARSHALL S, MULCAHY I, NÍ MHAILLE S, BEASLEY S, ET AL. Adopting a Sustainable Community of Practice Model when Developing a Service to Support Patients with Epidermolysis Bullosa (EB): A Stakeholder-Centered Approach. *Patient - Patient-Centered Outcomes Res.* febrero de 2015;8(1):51-63.
- [19] VIDAL G, CARRAU F, LIZARRAGA M, ÁLVAREZ M, VIDAL G, CARRAU F, ET AL. Epidermólisis ampollar: a propósito de un caso clínico. *Arch Pediatría Urug.* diciembre de 2018;89(6):382-8.
- [20] ADNI T, MARTIN K, MUDGE E. The psychosocial impact of chronic wounds on patients with severe epidermolysis bullosa. *J Wound Care.* 1 de noviembre de 2012;21(11):528-38.
- [21] BUDYCH K, HELMS T, SCHULTZ C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy.* 2012.
- [22] MAURITZ PJ, BOLLING M, DUIPMANS JC, HAGEDOORN M. The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 30 de enero de 2021;16(1):53.
- [23] VAN SCHEPPINGEN C, LETTINGA AT, DUIPMANS JC, MAATHUIS KGB, JONKMAN MF. The Main Problems of Parents of a Child With Epidermolysis Bullosa. *Qual Health Res.* 1 de abril de 2008;18(4):545-56.
- [24] Main Problems Experienced by Children with Epidermolysis Bullosa: a Qualitative Study with Semi-structured Interviews | HTML | *Acta Dermato-Venereologica* [Internet]. [citado 1 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://www.medicaljournals.se/acta/content/html/10.2340/00015555-0376>
- [25] EB health care - Clinical Practice Guidelines [Internet]. DEBRA International. [citado 1 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://www.debra-international.org/eb-health-care-cpgs>
- [26] JAIN SV, MURRELL DF. Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases. *Int J Womens Dermatol.* marzo de 2018;4(1):49-53.
- [27] GOWRAN RJ, KENNAN A, MARSHALL S, MULCAHY I, NÍ MHAILLE S, BEASLEY S, ET AL. Adopting a Sustainable Community of Practice Model when Developing a Service to Support Patients with Epidermolysis Bullosa (EB): A Stakeholder-Centered Approach. *Patient.* febrero de 2015;8(1):51-63.
- [28] VIDAL G, CARRAU F, LIZARRAGA M, ÁLVAREZ M, VIDAL G, CARRAU F, ET AL. Epidermólisis ampollar: a propósito de un caso clínico. *Archivos de Pediatría del Uruguay.* diciembre de 2018;89(6):382-8.
- [29] ADNI T, MARTIN K, MUDGE E. The psychosocial impact of chronic wounds on patients with severe epidermolysis bullosa. *J Wound Care.* 1 de noviembre de 2012;21(11):528-38.