

EXPERIENCIAS Y NECESIDADES PERCIBIDAS POR LAS FAMILIAS CON UN HIJO CON ENFERMEDAD RARA, SÍNDROME DE CACH

EXPERIENCES AND NEEDS FROM THE PERSPECTIVES OF FAMILIES WITH A CHILD WITH RARE DISEASE, CACH SYNDROME

María Victoria Martín-Cilleros¹, Yolanda Navarro-Yuste², María Cruz Sánchez-Gómez³

¹Autora para correspondência. Departamento de Didáctica, Organización y Métodos de Investigación, Universidad de Salamanca. Salamanca, Espanha. viquimc@usal.es

²Máster en Investigación en Discapacidad, Universidad de Salamanca. Salamanca, Espanha. yolandanavarro@usal.es

³Departamento de Didáctica, Organización y Métodos de Investigación, Universidad de Salamanca. Salamanca, Espanha. mcsago@usal.es

RESUMEN | El estudio que se presenta a continuación, se realizó con el propósito de comprender mejor las experiencias y necesidades percibidas de las familias, en especial de los padres, que cuidan a un hijo o hija que padece ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central, o también denominado síndrome de CACH. Para ello se utilizó un enfoque descriptivo cualitativo, realizando cinco entrevistas semiestructuradas cuyo contenido fue analizado con ayuda del programa NVivo11. Los padres expresaron la importancia que para ellos tiene la existencia de asociaciones que les ayuden, tanto en el ámbito formativo como de apoyo social, carencias que a veces cubren con internet, la necesidad de una mayor involucración de los profesionales sanitarios y educativos, y de recursos que faciliten el cuidado diario que deben proporcionarles a sus hijos. Aunque deben considerarse las limitaciones procedentes del tipo de investigación, el estudio refleja el impacto de la enfermedad en distintas dimensiones de la familia, siendo necesario una mayor investigación, no solo médica sino también social, que oriente a los sistemas públicos el establecimiento de políticas que permitan abordar de una forma más integral las necesidades derivadas de dicha enfermedad, y proporcionar apoyos apropiados que permitan mitigar la afectación en la dinámica familiar.

Palabras clave: enfermedades raras; síndrome de CACH, investigación cualitativa; calidad de vida familiar.

ABSTRACT | The study presented below was designed to better understand the experiences and perceived needs of families, especially of parents, who care for a child suffering from a Childhood Ataxia with CNS Hypomyelination (CACH) syndrome. A qualitative descriptive approach was used, carrying out five semi-structured interviews whose data were analyzed through the NVivo 11 program. The parents expressed how important is for them the existence of associations that help them, both in the area of training and social support, lacks they sometimes cover with Internet, the need for greater involvement of health and educational professionals, and resources that facilitate the daily care they must provide for their children. Although the limitations of the type of research should be considered, the study reflects the impact of the disease on the different dimensions of family, and further research is needed, not only medical but also social, to guide public systems in establishing policies to address more comprehensively the needs arising from this disease and provide appropriate support to mitigate the affectation in family dynamics.

Keywords: rare diseases; CACH syndrome, qualitative research, quality of family life.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras engloban a síndromes, o trastornos, que difieren ampliamente en su origen, síntomas y severidad; y adquieren dicha denominación porque aquejan a una pequeña fracción de población, estando así definidas por su prevalencia y variando su consideración a nivel mundial. De ese modo, se define así a aquella enfermedad que afecta a menos de 200.000 personas en Estados Unidos de América, menos de uno de cada 10.000 ciudadanos en Australia (Pelentsov, Fielder, & Esterman, 2016) y menos de 5 sobre el mismo porcentaje en Europa, llegando incluso algunas, a ser tan raras, que pueden padecerlas una persona de cada más de 10.000 (EUCERD, 2017). Son cifras que no deben ser subestimadas, puesto que suponen la afectación de aproximadamente 246.000 personas en los países miembros de la Unión Europea (EUCERD, 2017), llegando a suponer del 6 al 7% de la población mundial (European Commission, 2017).

Aproximadamente existen 8.000 enfermedades raras, muchas de las cuales no tienen una denominación específica, y son difíciles de diagnosticar (Bellgard, y otros, 2013). En otros casos, la manifestación de la enfermedad a través de síntomas comunes puede llevar a diagnósticos erróneos (EURORDIS, 2017). A pesar de categorizarse de acuerdo a su prevalencia, uno de los problemas que se presenta es conocer el número de afectados que hay en una determinada enfermedad. La existencia de registros puede ayudar a solventar el mismo y de ese modo investigar dichas enfermedades (Coi, Santoro, Villaverde- Hueso et al., 2016). En la actualidad, la investigación es muy escasa y la literatura existente se centra en el ámbito médico, aun así, con grandes limitaciones en el conocimiento científico y de tratamientos efectivos. El ámbito social y psicológico son los más abandonados, y los equipos existentes no siempre están bien coordinados, por lo que son necesarias investigaciones desde otros puntos de vista distintos al médico para poder prestar una atención integral (Daker-White, Kingston, Payne, et al., 2012; Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008).

Las enfermedades raras pueden aparecer en cualquier momento del ciclo vital, siendo algunas

incluso diagnosticadas antes del nacimiento, y muy frecuentes entre los 10 y 15 años (Darretxe, Gaintza, & Monzón-González, 2017); suelen tener una evolución crónica muy severa e incluir deficiencias motoras, sensoriales y/o cognitivas (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008), comprometiendo en la mitad de los casos la vida de la persona. Se les atribuye el 10% de las muertes de los niños antes del año de vida, y el 12% en la etapa de los 5 a los 15 años (Federación Española de Enfermedades Raras, 2016).

A pesar de ser de baja prevalencia son de gran impacto, tanto para la persona afectada como para quienes le rodean. Enfrentarse a una enfermedad crónica, de aparición en la niñez, es una experiencia inesperada y traumática que desestabiliza el núcleo familiar. Se producen cambios en las rutinas familiares, en los planes y preferencias y cambios en las emociones de los componentes de la familia (Grau Rubio, 2013). Por ello, será necesario para los padres, un tiempo en el que pasen por distintas fases de afrontamiento de la enfermedad, hasta poder llegar a la aceptación y buscar soluciones a los distintos problemas y necesidades que vayan surgiendo.

Hay que tener en cuenta que el cuidado informal que realizan las familias conlleva, además de la carga emocional, una gran carga financiera y física (Gaite, García Fuentes, González Lamuña, & Álvarez, 2008). Cada familia, al igual que la manifestación de una misma enfermedad rara, presenta sus propias características a las que hay que adaptarse, lo que lleva a un análisis individual y en profundidad para poder dispensar los cuidados y tratamientos más adecuados al paciente y a la familia (Gaite et al., 2008), reconociendo las necesidades de todos los miembros y no solo de la persona afectada (Dempsey & Keen, 2008). De este modo, los servicios deben de organizarse en función de las necesidades de las familias y no de los profesionales (Grau Rubio, 2013). Es necesario contar con la familia como agente activo ya que aporta oportunidades únicas que los profesionales no pueden proporcionar (García-Sánchez, Escorcía, Sánchez-López, Orcajada, & Hernández-Pérez, 2014).

El estudio que se presenta se centra en una enfermedad rara, en concreto el llamado síndrome

de CACH, un tipo de leucodistrofia cavitaria caracterizada por ataxia con hipomielinización del sistema nervioso central y sustancia blanca evanescente, y está causada por una mutación recesiva autonómica a nivel de una de las cinco subunidades del factor de iniciación de traducción eIF2B, dicho factor controla la síntesis proteica global en condiciones normales o de tensión celular. La enfermedad es congénita y puede evolucionar de rápidamente mortal, a lentamente progresiva. La etapa de aparición más habitual es la infancia, entre los 2 y los 5 años, y su gravedad correlaciona con la edad de inicio, el desencadenante y los factores agravantes (Ferreira, Dorboz, & Boespflug-Tanguy, 2015). Es un síndrome cerebelo-espástico, que termina provocando un deterioro neurológico progresivo, aunque las funciones cognitivas no suelen afectarse (Alías Hernández, et al., 2013), a menudo revelado o exacerbado por una lesión en la cabeza, una infección viral común, o situaciones de estrés, llevando a la muerte después de un promedio de 5 a 10 años de evolución (ELA, 2017). A pesar de que actualmente no existe tratamiento específico, un diagnóstico precoz es importante para evitar los factores agravantes de la enfermedad. La rehabilitación, una correcta vacunación, prevención ante infecciones y evitar traumatismos craneales será positivo para la salud del niño afectado (Alías Hernández et al., 2013).

OBJETIVOS E HIPÓTESIS DE LA INVESTIGACIÓN

El propósito de este trabajo es conocer las experiencias vividas y principales necesidades percibidas por las familias que tienen hijos con síndrome de CACH y cómo las han abordado. Se han fijado dos objetivos específicos, en primer lugar, identificar los principales recursos y servicios que están a disposición de las familias y cómo logran acceder a ellos y, en segundo lugar, determinar

cómo afectan las necesidades de estas familias a su calidad de vida familiar.

Debido a la escasa literatura de este tema, es difícil plantear hipótesis, aunque si se hace referencia a las enfermedades raras en general, y dentro igualmente de las limitaciones, podemos plantear como hipótesis que se espera que sean pocos los recursos y servicios que hay a disposición de las familias que tienen hijos con alguna enfermedad rara, especialmente con el síndrome de CACH; la mayoría de los recursos y servicios a los que acceden las familias son privados y son localizados por los propios padres, y la calidad de vida familiar se ve muy afectada por la enfermedad, disminuyendo en general.

Participantes

La selección de la población ha sido de conveniencia, se ha realizado mediante una búsqueda en el portal web de registro de enfermedades raras disponible en el Instituto de Salud Carlos III, al ser este el único lugar de consulta en la actualidad para conocer la prevalencia de las mismas en España. En él aparecen registrados tres personas con síndrome de CACH. Sin embargo, al tener contacto con las familias afectadas, nos indican la existencia de dos personas más que no están inscritas en dicho registro. La asociación europea contra las leucodistrofias indican la presencia de 148 personas (ELA, 2017).

Para el estudio, tal como se puede observar en la tabla 1, se ha accedido por tanto a una población de 5 personas de distintos lugares de España, de edades comprendidas entre los 5 y 18 años, dos niños y una niña (las tres personas registradas) y dos personas más (1 niño y 1 niña), facilitados sus contactos por una de las madres anteriores. Uno de ellos falleció durante el desarrollo del estudio.

Tabla 1. Datos de las familias participantes

SUJETO / PARENTESCO	SEXO PERSONA AFECTADA	EDAD	EDAD DE DIAGNÓSTICO
1 / Padre	Femenino	7 años	3 años
2 / Madre	Masculino	16 años	11 años
3 / Madre	Masculino	5 años	2 años
4 / Padre	Femenino	18 años	5 años
5 / Madre	Masculino	16 años (fallecido)	2 años

Procedimiento

Siguiendo el paradigma filosófico humanista, los enfoques cualitativos reconocen la singularidad del sujeto, el carácter intersubjetivo de la investigación empírica, y la solidaridad con los grupos encuestados, basándose en la igualdad fundamental del ser humano (Minayo & Guerriero, 2014). Bajo este supuesto filosófico, se ha optado en esta investigación por una metodología narrativa a través de la utilización de entrevistas semiestructuradas. Esta estrategia metodológica ha permitido acceder a la realidad, sin categorizarla previamente, a través de lo expresado por los sujetos de forma espontánea.

Debido a la dispersión de los participantes por el territorio nacional, la entrevista fue realizada telefónicamente a uno de los padres de los distintos niños con síndrome de CACH. Las preguntas son de carácter abierto, partiendo de una pregunta clave sobre las necesidades, donde los padres pueden exponer su punto de vista sobre ello con libertad de centrarse en lo que más les interese. A la vez se tiene focalizados distintos temas de interés que se quiere tratar con ellos, y sobre los que se profundizará si en la pregunta principal no han sido abordados. Todas las conversaciones fueron grabadas en audio, previo consentimiento informado facilitado vía e-mail, siguiendo el formato del comité de bioética de la universidad de Salamanca, y posteriormente transcritas textualmente. Los datos recogidos en las transcripciones se han analizado a través de un programa de gestión de datos

cualitativos, NVivo11, categorizando y codificando la información recogida. Se desarrolló el mapa conceptual en función de los objetivos y protocolo de preguntas, ordenando las ideas, o ejes temáticos, en un sistema de categorías que han permitido el estudio sistemático del contenido de las mismas.

RESULTADOS

Se muestra en un primer momento los datos obtenidos conjuntamente de todos los padres, resaltando lo más relevante de cada bloque temático, para posteriormente llevar a cabo un análisis de cada caso.

En general, los temas que más discurso generan en las familias están relacionados con la importancia de la existencia de asociaciones, más concretamente las específicas de la enfermedad, seguidos de la carencia de apoyos y de los cambios que han ocurrido en su vida a raíz de la aparición de la enfermedad. A su vez el discurso se centra bastante sobre internet como fuente de información, la escasa investigación, lo que supone el cuidado para los padres, cómo les informaron del diagnóstico, si existe o no una inclusión educativa en los centros a los que acuden sus hijos y las necesidades que no tienen cubiertas. En la figura 1, se pueden observar las categorías que aparecen en las entrevistas y el peso que tiene cada tema en el discurso de los padres.



Figura 1. Mapa ramificado de nodos por cantidad de referencias codificadas

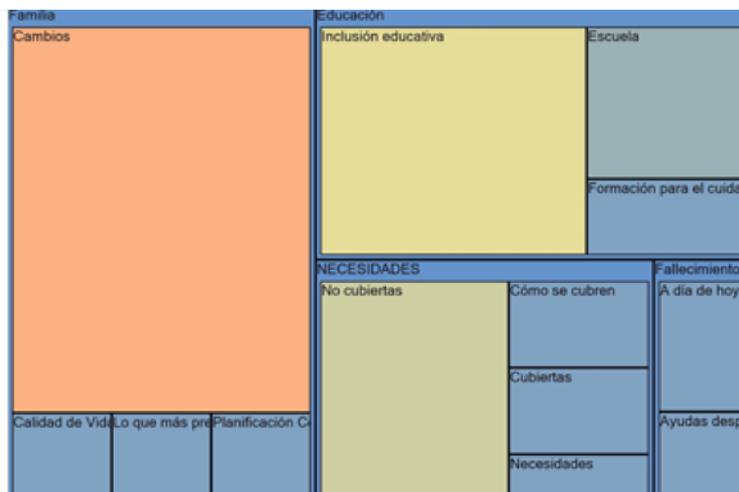


Figura 1. Mapa ramificado de nodos por cantidad de referencias codificadas (continuación)

Siguiendo el peso del discurso, se observa que el tema que más atención ha generado es en el ámbito social, la existencia de las asociaciones. Se nombran algunas ya creadas que se tienen como referencia para las enfermedades raras en general, "...ELA es un poco la asociación de referencia...", "...CREER, el Centro de Referencia de Enfermedades raras...", también se habla de las dos asociaciones que han creado dos de los padres afectados para avanzar en el conocimiento y tratamiento del síndrome de CACH, (la sonrisa de Alejandro y soldados de Ainara). Tener como referencia una asociación, lo más específica posible, es considerado como una fuente de apoyo para los padres "...Es una forma de aunar fuerzas. Crear la asociación nos ha ayudado mucho...", "...y luego prevenir, porque saber que a otro paciente una cosa le ha sentado mal o le ha sentado bien, puede ayudar a que otro crío no empeore", "te ayuda a contactar con investigadores y que estés informado de todo"; que permite hacer llegar información a la sociedad y fomentar la investigación "al final lo que conseguimos entre todos es hacer ruido y conseguir llegar antes", "antes no se hablaba nada de esta enfermedad y ahora por lo menos en los congresos que tienen los neurólogos lo están hablando y es un paso". Además, puede ser un apoyo para los hijos, como lugar de encuentro con otros niños o niñas, quienes, debido a las condiciones de la enfermedad, en algunas situaciones, van perdiendo amistades "en cuanto a niños, sí, vienen a jugar con él a casa, a la PlayStation o lo que sea, pero fuera de eso, él está solo".

Sigue la atención del discurso los servicios, centrándose en la carencia de apoyos, donde se destaca el déficit de ayudas económicas. Estas son proporcionadas por el Estado, pero son insuficientes y tardan en recibirse "solicitamos ayudas económicas por discapacidad y ley de dependencia por cuidado en el entorno familiar y esa ayuda nos llegó casi tres años después", "recibes un diagnóstico y hasta los dos o tres años no recibes la primera ayuda, hay críos que fallecen sin poder cobrar esa ayuda"; en algunas ocasiones las asociaciones también aportan algún tipo de prestación. Todas ellas suelen estar destinadas al pago de las terapias que necesitan sus hijos, ya que es algo muy costoso, y que tienen generalmente carácter privado, como se puede observar en comentarios de algunos padres "...Las terapias las estaba pagando con una beca pero yo, lógicamente, me gastaba más, porque con ese dinero no te daba para muchas sesiones...", "... En el período de vacaciones lo tenemos que buscar nosotros de forma privada, pero es muy difícil encontrar a gente que venga a darlo en el hogar...", "Se ha hecho lo menos cuatro tratamientos y eran como a cuatro mil euros". Igualmente manifiestan la necesidad de un mayor número de apoyos profesionales, sobre todo el apoyo del equipo médico "...En el tema médico, siempre somos los padres, los que vamos diciendo a los médicos que es lo que es bueno y lo que no es bueno, porque no se complican...", "...Las decisiones las tomamos por nosotros mismos porque no hay nadie que nos aconseje...". También echan en falta algún tipo

de formación para padres "...No hay ningún tipo de formación. Eso ojalá se aplique algún día...", "Yo pienso que es algo importantísimo que se haga una formación de cuidado en el entorno familiar". Un familiar comenta que actualmente están desarrollándose este tipo de iniciativas, abordando aspectos puntuales que pueden ser convenientes en un futuro "nos van a dar cursos de terapia respiratoria... aún no tiene problemas, pero es muy común que según va avanzando la enfermedad pues sí que los tengan".

El tercer tema más abordado ha sido el ámbito familiar, más específicamente con relación a los cambios que se han producido en su vida a raíz del diagnóstico. Los padres señalan que son muchos y que afectan a todos los ámbitos; en el desarrollo profesional, en todos los casos uno de los miembros de la familia ha tenido que dejar el trabajo para dedicarse a dar apoyo a su hijo/a "...Yo dejé el trabajo, pero mi marido no podía dejar de trabajar...", "...pedí una excedencia y he estado dos años sin trabajar...", "yo mis aspiraciones profesionales se me fueron al traste en todos los sentidos", unido a cambios o adaptaciones que se han visto obligados a realizar en el hogar "...tuve que cambiar de domicilio...", "los domicilios normalmente no están adaptados", así como cambios en los hábitos cotidianos "...No puedes llevar la misma vida que hacías antes porque yo a todos los sitios me llevo a mi hijo...". Se produce igualmente deterioro en las relaciones tanto de los padres "...afecta a la relación con la pareja, afecta a nivel social...", "nos hemos distanciado, entre comillas, un poco de nuestra vida social", como de los hijos", "perdió el habla..., no puede interactuar con ellos, le gusta verlos y tal pero...sus amiguitos están dos minutos con él pero se dan la vuelta y se va a su juego, lógico y normal, sin querer".

Otros temas con gran número de referencias en el discurso son, el uso de internet como fuente de información y modo de contactar con otras personas en su misma situación "...Me puse a buscar información para llegar a la conclusión del diagnóstico..."; el tema de la investigación a su vez es algo que preocupa a los padres, viendo necesario la continuidad de las investigaciones que están en curso y que se investigue más para poder llegar a un tratamiento efectivo "...La investigación por encima de todo, que esperemos que llegue

algún día...", "...Investigación, que no debería de existir esto...", "...Una cura..."; al igual que la enfermedad, su diagnóstico y consecuencias diarias.

Al ser una enfermedad rara, el profesional que habitualmente comunica el diagnóstico es el neurólogo, quien clasifica la enfermedad y, prácticamente, no da a los padres ninguna información adicional y mucho menos esperanzadora "...te dan un diagnóstico y te dicen vete para casa que no podemos hacer nada...", "...te dicen esto es una enfermedad degenerativa, consiste en tal y de momento no hay cura, y con esto te vas a tu casa...". Sin embargo previamente han pasado por un peregrinaje de hospitales para conocer el diagnóstico final "Nos informó el neuropediatra porque era pequeña, pero el neuropediatra del hospital de Madrid se puso en contacto con el neurólogo. Luego, a parte, nos mandaron a otra clínica privada para ver dos opiniones". Consideran que es uno de los momentos más difíciles, y aunque con el tiempo comprenden que es normal que no les den esperanzas, el momento debería ser más humano "yo lo vi un poco frío, luego con el tiempo comprendí un poco mejor de que realmente lo que no querían era darnos una esperanza, ni que me fuera a buscar cualquier curandero que te comiera la cabeza", "creo que hubiera habido otra manera a lo mejor más sensible". Los padres coinciden en que el cuidado día a día, durante las 24 horas al día, 7 días a la semana es muy duro tanto física "...la carga cae sobre los padres totalmente...", "Es muy duro y cansado", como emocionalmente "...no tienes el mismo humor, ni tienes la misma alegría...", "la otra persona (por la pareja) puede llegar a sufrir ansiedad, depresión,".

Considerando el ámbito educativo, se aborda la situación general que tiene el niño en la escuela a la que acude, si existe una inclusión educativa en el colegio. Entre los entrevistados hay dos niños a los que han logrado que se les preste el apoyo necesario para que tengan una enseñanza adecuada "...le pusieron una monitora que le acompañó durante todos los cursos...", "...todo lo que recibe lo recibe en el cole, en ese sentido la educación nos está dando unos servicios muy buenos...", pero hay otros dos que no reciben los apoyos necesarios "...Al no estar en igualdad de condiciones que otros niños, ella realmente la educación que recibe es de 30 a 35 minutos diarios, que es lo máximo que el tutor

le puede dedicar porque tiene otros 13 críos que tiene que atender. Ahí si notó que realmente no hay una plena inclusión educativa...”, “...Al principio no tuvimos ningún tipo de apoyo por parte del colegio. Ahora aunque sigue en el mismo centro, mucho mejor porque la dirección es distinta. Pero, aunque le tienen adaptaciones, no es suficiente...”. Una de las niñas va a un colegio de educación especial “...Ella va a un colegio especial y allí recibe las terapias que necesita...” por lo que no se puede hablar de inclusión, pero en contraprestación tiene más apoyos al recibir allí todas las terapias.

Finalmente, entre los temas más mencionados está las necesidades, tratando de conocer cuáles son las principales demandas que tienen las familias, si están o no cubiertas y cómo hacen para cubrirlas. Los padres manifiestan que muchas de sus necesidades no están cubiertas, dando prioridad a la necesidad de investigación y las ayudas económicas que permitan proporcionar el apoyo necesario a su hijo/a, “...necesidad de ayudas económicas porque

es un gasto inasumible para cualquier padre de familia...” buscando por sí mismos los medios para cubrirlas, mediante la ayuda de la asociación o información de otros padres. De ese modo, facilitan información a los profesionales “siempre somos los padres los que vamos diciendo a los médicos que es lo que es bueno y lo que no es bueno para los pacientes, porque no se complican”, o realizan eventos de recaudación de fondos a través de las asociaciones para necesidades específicas “las adaptaciones de la casa, mejoras, material ortopédico, todo eso siempre ha salido de los eventos que hemos conseguido recaudar”.

En el mapa conceptual que se genera (figura 2) se puede ver que la entrevista gira en torno a siete temas principales. Estos temas son: servicios, nivel social, necesidades, enfermedad, familia, educación y fallecimiento. Hay varios focos de interés que subyacen de cada tema principal y que también son tratados en las entrevistas.

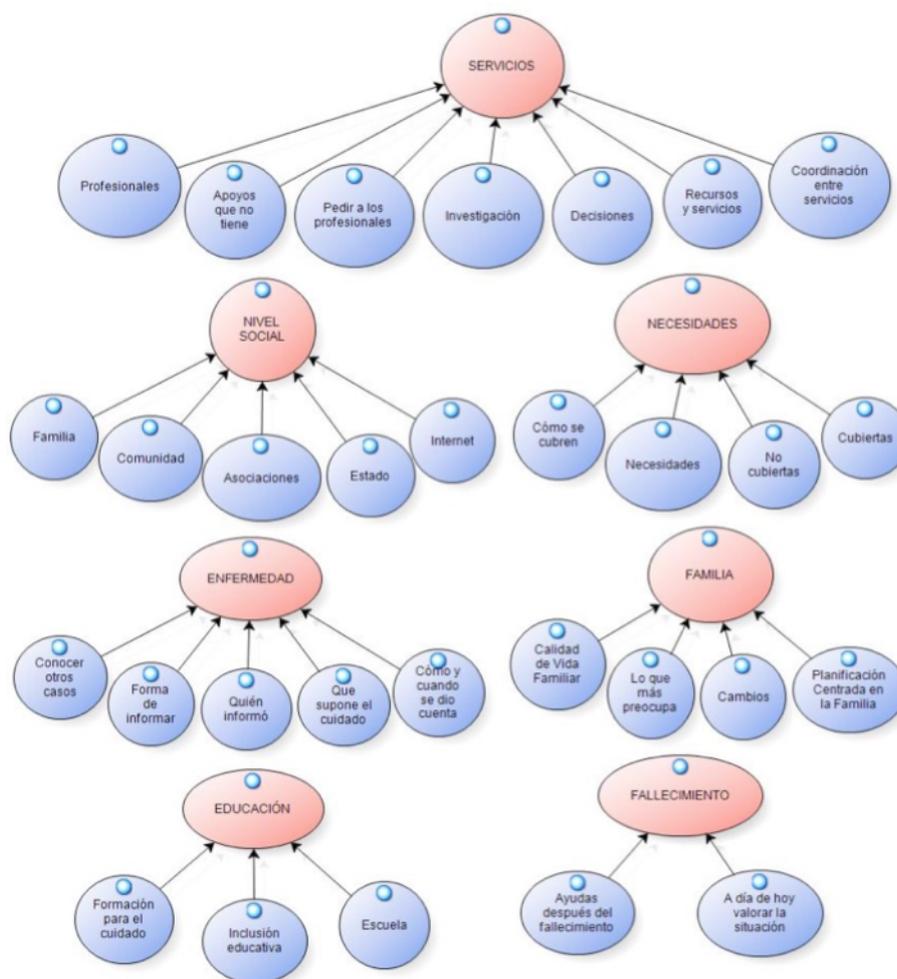


Figura 2. Mapa conceptual con los temas tratados en las entrevistas.

En los servicios, el discurso gira en torno a los profesionales que, de una forma u otra, están trabajando con las familias, si existe o no coordinación entre ellos, qué servicios y recursos les ofrecen y cuáles no, y cuál es la relación que tienen con los padres. En el ámbito social se aborda la red de apoyos existentes por parte del Estado, comunidad y familia, haciendo hincapié en las asociaciones y las redes sociales, pasando a considerar las necesidades que presentan, cuáles están cubiertas y cuáles no y cómo las afrontan. Con relación a la enfermedad, los focos de atención están en cómo y cuándo se dieron cuenta de que su hijo podía padecer una enfermedad, quién fue el profesional que les informó del diagnóstico y de qué forma lo hizo, qué supone para los padres el cuidado de sus hijos y si les ha ayudado conocer otras personas que estén en su misma situación.

A nivel familiar, el discurso gira en los cambios que han sufrido en el entorno familiar a raíz de la aparición de la enfermedad de su hijo/a, la máxima preocupación que tienen los padres, cómo perciben su calidad de vida familiar y si se está llevando a cabo una planificación centrada en la familia. El tema de la educación se aborda desde dos perspectivas, la formación necesaria por parte de los padres para dispensar el apoyo necesario, y debido a la edad de los afectados se aborda el tema de la educación desde la perspectiva académica, el sentimiento de inclusión y equidad que se da en la misma. En la entrevista que se habló del fallecimiento se valoró la situación vivida después de todo lo ocurrido y si ha recibido alguna ayuda después del fallecimiento y de qué tipo.

La figura 3 muestra el porcentaje de discurso que tienen los distintos sujetos en cada tema principal de la entrevista.

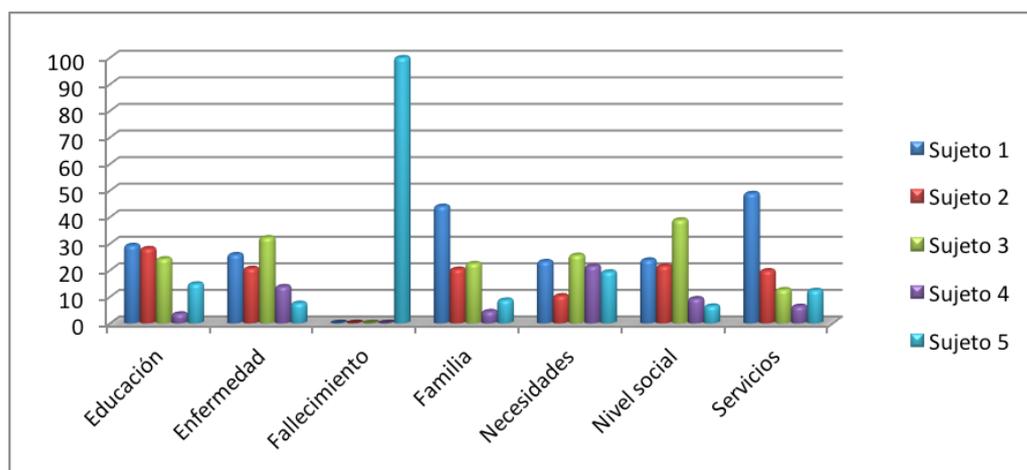


Figura 3. Gráfico de porcentajes de discurso que tienen los sujetos en cada tema principal de la entrevista.

En el tema educación los sujetos 1, 2 y 3 son los que más hablan, teniendo un porcentaje similar, en este tema el sujeto 4 aporta muy poca información. Hay que tener en cuenta que los tres primeros sujetos se encuentran en edad escolar, mientras que el sujeto 4 (18 años) ya ha superado el periodo de educación obligatoria.

En cuanto al tema de la enfermedad, el discurso del sujeto 3 destaca del resto de los sujetos, seguido del sujeto 1 y posteriormente del sujeto 2. El sujeto 5 es el que menos información aporta sobre ese tema, que es sustituido por el tema del fallecimiento, siendo la única que aporta información.

A la hora de hablar de la familia es el sujeto 1 el que destaca por encima del resto, el sujeto 2 y el sujeto 3 tienen porcentajes similares y el sujeto que menos habla sobre este tema es el 4. En estos últimos dos temas se observa que el tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta el momento de las entrevistas es menor en aquellos sujetos que mayor tiempo emplean en los mismos.

En el tema de las necesidades, el porcentaje de discurso está más equilibrado, lo que quiere decir que todos ellos han tratado este tema de forma similar, excepto el sujeto 2 que tiene un porcentaje inferior.

Hablando del nivel social, el sujeto 3 es el que más se ha interesado por este tema en el discurso, después son el sujeto 1 y 2 y es el sujeto 5 el que menos habla sobre este tema.

Por último, en relación a los servicios, es el discurso del sujeto 1 (presenta un 82% de discapacidad) el que destaca mucho sobre el resto que tratan el tema de forma similar, siendo el sujeto 4 el que menos habla del tema.

A continuación se presenta el análisis por caso, que permitirá ver las diferencias y las semejanzas entre las distintas familias. La figura 4 nos muestra las relaciones que hay entre los sujetos, agrupándolos por la similitud en los contenidos de sus entrevistas. Se puede observar que el sujeto 3 y el 4 tienen un discurso parecido entre sí, al igual que el sujeto 1 y el sujeto 2, coincidiendo en sus puntos de interés. A pesar de que el sujeto 5 ocupa el tema que más trata es el del fallecimiento, por la cercanía del suceso y el choque emocional, el resto del discurso es más parecido al de los sujetos 1 y 2.

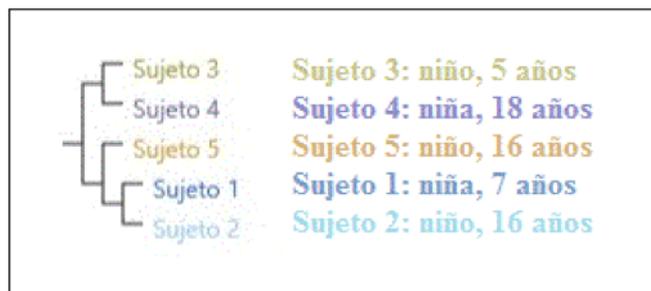
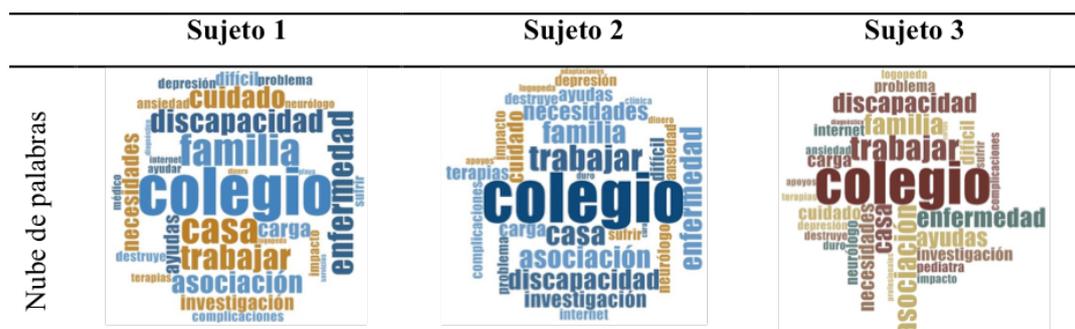


Figura 4. Nodos conglomerados por similitud entre sujetos.

La tabla 2 nos muestra las similitudes y diferencias entre sujetos. En las nubes de palabras se puede apreciar que todas las figuras son muy similares entre sí, lo que quiere decir que las palabras más pronunciadas en los discursos de los padres suelen ser las mismas y con ello no se puede apreciar las diferencias entre los sujetos. El tema que más preocupa y de lo que todos los padres han hablado, es el colegio al que acuden sus hijos, y por consiguiente de la educación que reciben. La familia, el trabajo, la discapacidad de su hijo, la asociación y las necesidades son otros de los temas más tratados en todas las entrevistas.

En cuanto a las gráficas, se puede observar el sujeto 1 y el sujeto 2 de lo que más hablan es de los servicios y de la enfermedad y de lo que menos del fallecimiento, que no hablan nada, y de las necesidades. El sujeto 3 los temas que más tratan son la enfermedad y el nivel social y los que menos el fallecimiento y los servicios. El sujeto 4 a lo que más dedica su discurso es a la enfermedad y a las necesidades y a lo que menos al fallecimiento y a la educación. El sujeto 5 centra su discurso en el fallecimiento de su hijo, siendo el único que trata ese tema, de lo que menos habla es del nivel social y de la familia.

Tabla 2. Diferencias entre los distintos sujetos



y difusión de las enfermedades raras, ayudando a la justicia social y equidad (Rabeharisoa, Callon, Filipe, et al., 2014). Actualmente hay una alianza entre las dos grandes organizaciones existentes, la Organización Nacional para Enfermedades Raras, en USA (NORD), y la Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS). Ambas han ejercido una gran influencia en las políticas de sus respectivos países. La última mencionada concretamente se dedica a mejorar la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, participando en la creación de redes europeas de referencia y Centros de Experiencia dirigidos a una detección, diagnóstico precoz y tratamiento lo más adecuado posible para los pacientes.

Aunque las asociaciones son consideradas apoyos informativos, en las primeras manifestaciones de la enfermedad, y a la hora de enfrentarse al diagnóstico, es habitual que los padres recurran a las nuevas tecnologías en busca de conocimiento, puesto que este no es proporcionado por los profesionales sanitarios, ni suele ser habitual que sean derivados a asociaciones. Esta actuación es común en cualquier persona afectada por una enfermedad rara, donde los pacientes utilizan internet para adquirir información acerca de su condición (Budysh, Helms, & Schultz, 2012), al igual que para compartir experiencias, e incluso apoyo emocional en línea (Torrente, Martí, & Escarrabill, 2010). Los profesionales sienten, al igual que los padres, la necesidad de recurrir a las redes sociales para formarse sobre las enfermedades raras, la existencia de cerca de 8.000 tipos de esta condición, hace inviable la formación en todas. Este medio además de ofrecerles información les permite compartir el conocimiento con otros investigadores, así las comunidades virtuales se convierten hoy en día en contextos investigadores (Schumacher, Stringer, Donohue, et al., 2014). De ese modo, las redes sociales pueden ser recursos valiosos para conectar a pacientes de todo el mundo, y así ayudar a describir su enfermedad y su impacto (Facey, Granados, Guyatt, et al., 2014). Igualmente han ayudado a aumentar considerablemente la conciencia pública sobre dichas enfermedades en los últimos años. Aunque no siempre se accede a toda la información valiosa, así por ejemplo muchas familias desconocen la existencia del registro de enfermedades raras, disponible en la web del

instituto de salud Carlos III (<https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>), y la importancia que tiene estar inscrito en él a nivel nacional, para dar visibilidad a la enfermedad y que haya mayor investigación.

La mayoría de los padres del estudio manifiestan descontento con la falta de conocimiento de los profesionales, indican que desconocen cómo orientarles, qué protocolos de actuación deben seguir, o cómo enfrentarse a la enfermedad de sus hijos, y en algunas situaciones no tienen ningún interés por aprender más sobre esa enfermedad, y no se molestan en informarse ni formarse sobre ella. Esto conlleva en la gran mayoría de las situaciones a un peregrinaje hasta obtener un diagnóstico, con los consecuentes gastos económicos e impacto psicológico y emocional. Esta misma situación ocurre ante cualquier tipo de enfermedad rara, de acuerdo a los datos aportados por FEDER (2017), el tiempo estimado desde la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención de un diagnóstico, es de 5 años, en cuyo periodo de tiempo no se recibe ningún tratamiento, o este es inadecuado, agravándose de ese modo la enfermedad, debiendo de desplazarse, el 40% de las familias, 5 veces o más en busca de un diagnóstico o tratamiento. Aunque muchas enfermedades raras son incurables, los padres valoran un diagnóstico definitivo porque les permite comprender los síntomas de su hijo/a y planificar el cuidado continuo del niño y futuros embarazos (Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008). Tener un diagnóstico alivia en cierto grado el estrés y la impotencia asociados con no saberlo (Dunkelberg, 2006).

Los padres expresan que hay muy pocos recursos y servicios a disposición de las familias, y los que hay no son específicos de la enfermedad, ni se adaptan a estos niños. Además, los recursos y servicios a los que pueden acceder las familias dependen mucho del área geográfica en la que viven, variando de una comunidad autónoma a otra. Entre los servicios más utilizados son los sanitarios y terapéuticos, siendo valorado muy positivamente los cuidados paliativos pediátricos, dirigidos a valorar en el hogar el ingreso hospitalario con la consiguiente evitación de un posible contagio al visitar el hospital innecesariamente; seguido de los servicios educativos, por la edad de los pacientes. En este último

ámbito, los cambios que conlleva la evolución de la enfermedad hacen que en algunas de las situaciones la atención educativa no sea la adecuada, o dentro del marco inclusivo recomendado. A pesar de que la incidencia de estudiantes con enfermedades raras está incrementando significativamente en los niños de 3 a 14 años (Darretxe, Gaintza, & Monzón-González, 2017), y aunque la respuesta educativa se ofrece en los colegios ordinarios generalmente, los padres no están conformes con el sistema educativo y consideran esencial el trabajo multidisciplinar y centrado en la familia (Silibello, Vizziello, Gallucci, et al., 2016).

Investigaciones generales sobre enfermedades raras indican, que la familias y cuidadores de niños con una de estas afectaciones, experimentan un estrés psicológico significativo debido al aislamiento social, desempleo, retrasos en el diagnóstico, incertidumbre sobre el futuro, falta de información y dificultad para acceder a la atención sanitaria adecuada (Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008). Todos estos aspectos han sido expresados por los sujetos entrevistados, en quienes la aparición de la enfermedad de sus hijos y su posterior evolución ha supuesto una gran cantidad de cambios en la vida diaria viéndose afectada no solo la calidad de vida del niño sino también la calidad de vida familiar. Entre sus dimensiones una de las más deterioradas es sobre todo el bienestar emocional, debido al choque psicológico y al cambio de proyección vital que produce el diagnóstico de una enfermedad rara en un hijo. Consideran necesario un acompañamiento psicológico en el proceso de duelo inicial y en el afrontamiento, o comprensión de la enfermedad por parte de los propios niños. En relación al bienestar social, el cuidado del niño aleja a los padres de su entorno y limita las interacciones sociales familiares y del niño, debido a la imposibilidad de una relación con los iguales como la desarrollaría un niño con desarrollo típico. El bienestar económico es igualmente uno de los más afectados, debido a la pérdida de ingresos, puesto que uno de los padres tiene que dejar de trabajar para dedicarse al cuidado del hijo o hija, unido al coste que supone la prestación de servicios especializados para cubrir algunas de las necesidades de sus hijos, como terapia del lenguaje, respiratoria, fisioterapia, adaptaciones en el hogar, apoyos para la movilidad del menor, unido a las terapias que, aunque sin

evidencia empírica, son aceptadas con la esperanza de que sean adecuadas, aunque en ocasiones sean muy costosas.

En líneas generales las familias necesitan información precisa y localmente relevante, profesionales vinculados a diferentes ámbitos que les orienten en las pautas de actuación tanto médicas, como de cuidado diario y educativas lo más adecuadas posibles, vías de remisión, servicios y recursos que estén financiados, así como conocer o disponer de oportunidades de interactuar con otras familias en su misma o parecida situación; siendo importante la difusión de la enfermedad que permita una mayor sensibilización y fomente la financiación de la investigación, derivando en acceso a información basada en la evidencia, servicios de referencia especializados y planes de acción coordinados por parte de los gobiernos.

AGRADECIMIENTOS

A todas aquellas familias que han participado en el estudio, quienes presentan un gran afán de lucha y superación diaria.

COMPETING INTERESTS

No financial, legal or political competing interests with third parties (government, commercial, private foundation, etc.) were disclosed for any aspect of the submitted work (including but not limited to grants, data monitoring board, study design, manuscript preparation, statistical analysis, etc.).

REFERENCIAS

- Hernández, I. A., Lizana, J. R., Rodríguez, J. A., López, P. A., Cabrera, M. I. G., & Bernal, C. E. (2013). Hemiparesia como signo de comienzo de la enfermedad de la sustancia blanca evanescente. Identificación de una nueva mutación. *Anales de Pediatría*, 79(1), 46-49. Recuperado de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4538942>. doi: [10.1016/j.anpedi.2012.10.017](https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.10.017)
- Bellgard, M., Beroud, C., Parkinson, K., Harris, T., Ayme, S., Baynam, G., ... Hunter, A. (2013). Dispelling myths about rare disease registry system development. *Source Code for Biology and Medicine*, 8(1), 1-7. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24131574>. doi: [10.1186/1751-0473-8-21](https://doi.org/10.1186/1751-0473-8-21)

- Budysh, K., Helms, T. M., & Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy*, 105(2), 154-164. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22464590>. doi: [10.1016/j.healthpol.2012.02.018](https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.018)
- Coi, A., Santoro, M., Villaverde-Hueso, A., di Paola, M. L., Gainotti, S., Taruscio, D., ... Bianchi, F. (2016). The Quality of Rare Disease Registries: Evaluation and Characterization. *Public Health Genomics*, 19(2), 108-115. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26998603>. doi: [10.1159/000444476](https://doi.org/10.1159/000444476)
- Daker-White, G., Kingston, H., Payne, K., Greenfield, J., Ealing, J., & Sanders, C. (2015). "You don't get told anything, they don't do anything and nothing changes". Medicine as a resource and constraint in progressive ataxia. *Health Expectations*, 18(2), 177-187. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23094806>. doi: [10.1111/hex.12016](https://doi.org/10.1111/hex.12016)
- Darretxe, L., Gaintza, Z., & Monzón-González, J. (2017). A systematic review of research into rare diseases in the educational sphere. *Educational Research and Reviews*, 12(10), 589-594. Recuperado de <https://eric.ed.gov/?id=EJ1143648>.
- Dempsey, I., & Keen, D. (2008). A review of Processes and Outcomes in Family-Centered Services for Children With a Disability. *Topics in Early Childhood Special Education*, 28(1), 42-52. Recuperado de <http://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/0271121408316699>. doi: [10.1177/0271121408316699](https://doi.org/10.1177/0271121408316699)
- Dunkelberg, S. (2006). A patient's journey: our special girl. *BMJ*, 333(7565), 430-431. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16931841>. doi: [10.1136/bmj.38937.455949.55](https://doi.org/10.1136/bmj.38937.455949.55)
- Association européenne contre les leucodystrophies. (2017). Síndrome de CACH [Site]. Recuperado de <https://www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-leucodistrofias-cavitarias/sindrome-de-cach/>
- European Union Committee of Experts on Rare Diseases. (2017). EUCERD [Site]. Recuperado de <http://www.eucerd.eu/>
- European Commission. (2017). European Commission Public Health [Site]. Recuperado de https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en
- EURORDIS. (2017). EURORDIS Rare Diseases Europe [Site]. Recuperado de <https://www.eurordis.org/es/>
- Facey, K., Granados, A., Guyatt, G., Kent, A., Shah, N., van der Wilt, G. J., & Wong-Rieger, D. (2014). Generating health technology assessment evidence for rare diseases. *Int. J. Technol. Assess*, 30(4), 416-422. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25407328>. doi: [10.1017/S0266462314000464](https://doi.org/10.1017/S0266462314000464)
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2016). Memoria de Actividades [Site]. Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/2013-10-06-17-37-34/memorias>
- Ferreira, M. C., Dorboz, I., & Boespflug-Tanguy, O. (2015). Efficient detection of frequent eIF2B mutations for the rapid molecular diagnosis of CACH/VWM syndrome. *Clinical Biochemistry*, 48(18), 1317-1323. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26162493>. doi: [10.1016/j.clinbiochem.2015.07.004](https://doi.org/10.1016/j.clinbiochem.2015.07.004)
- Gaite, L., Fuentes, M. G., Lamuño, D. G., & Álvarez, J. L. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 165-175. Recuperado de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012
- García-Sánchez, F. A., Mora, C. T. E., Sánchez-López, M. C., Sánchez, N. O., & Hernández-Pérez, E. (2014). Atención Temprana centrada en la familia. Siglo Cero. *Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 45(3), 6-27. Recuperado de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5203323>
- Rubio, C. G. (2013). Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 195-212. Recuperado de <http://www.cedd.net/redis/index.php/redis/article/view/42>
- Minayo, M. C. S., & Guerriero, I. C. Z. (2014). Reflexividade como éthos da pesquisa qualitativa. *Ciência & Saúde Coletiva*, 19(4), 1103-1112. Recuperado de http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232014000401103. doi: [10.1590/1413-81232014194.18912013](https://doi.org/10.1590/1413-81232014194.18912013)
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., & Esterman, A. J. (2016). The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(3), e207-e208. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26651231>. doi: [10.1016/j.pedn.2015.10.022](https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.10.022)
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del sistema sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20. Recuperado

de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002

- Rabeharisoa, V., Callon, M., Filipe, A. M., Nunes, J. A., Paterson, F., & Vergnaud, F. (2014). From 'politics of numbers' to 'politics of singularisation': Patients' activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal. *Biosocieties*, *9*(2), 194-217. Recuperado de <https://link.springer.com/article/10.1057/biosoc.2014.4>
- Schumacher, K. R., Stringer, K. A., Donohue, J. E., Yu, S., Shaver, A., Caruthers, R. L., ... Russell, M. W. (2014). Social media methods for studying rare diseases. *Pediatrics*, *133*(5), e1345-53. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24733869>. doi: [10.1542/peds.2013-2966](https://doi.org/10.1542/peds.2013-2966)
- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., ... Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in northern Italy. *Ital. J. Pediatr*, *42*(1), 76. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5006542/>. doi: [10.1186/s13052-016-0285-0](https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0)
- Torrente, E., Martí, T., & Escarrabill, J. (2010). Impacto de las redes sociales de pacientes en la práctica asistencial. *Revista de Innovación Sanitaria y Atención Integrada*, *2*(1), 1-8. Recuperado de <http://www.opimec.org/publicaciones/1378/impacto-de-las-redes-sociales-de-pacientes-en-la-practica-asistencial/>
- Zuryski, Y., Frith, K., Leonard, H., & Elliott, E. (2008). Rare childhood diseases: how should we respond?. *Arch Dis Child*, *93*(12), 1071-1074. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18684747>. doi: [10.1136/adc.2007.134940](https://doi.org/10.1136/adc.2007.134940)