



**ESCUELA
DE ENFERMERÍA
Y FISIOTERAPIA**



Trabajo Fin de Grado

**Proyecto de investigación de un estudio
observacional sobre el impacto
psicoemocional, económico, social y físico que
causa en los padres tener un hijo con
epidermólisis bullosa.**

Alumna: Alba Sarasola Alonso

Directora: Yolanda Ortega Latorre

Madrid, abril de 2020

Índice

Resumen.....	4
Presentación:	5
Estado de la cuestión	6
1.Fundamentación.....	6
1.1. Epidermólisis Bullosa.....	7
1.2. Vivir con EB.....	13
1.3. Cuidadores informales del paciente con EB	15
2. Justificación	17
Objetivos e hipótesis	19
Objetivos	19
Hipótesis	19
Metodología	21
Diseño de estudio.....	21
Sujetos de estudio.....	22
Variables	23
Procedimiento de recogida de datos	29
Fases del estudio, cronograma.....	31
Análisis de datos	33
Aspectos éticos	37
Limitaciones del estudio	38
Bibliografía:	39
Anexos	44
Anexo 1: Complicaciones asociadas a la EB y aspectos psicológicos y sociales.	45
Anexo 2: Prevalencia de signos orales en los principales tipos y subtipos de epidermólisis bullosa (EB).....	46
Anexo 3: Porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB.	47
Anexo 4: Gravedad de la enfermedad manifestado por el afectado y los cuidadores.	48
Anexo 5: Complicaciones que experimentan los afectados, manifestado por ellos y por sus cuidadores.....	49
Anexo 6: Decisiones de vida dependiendo de la EB desde la perspectiva del paciente (n=63) y desde la del cuidador (n=93).	50
Anexo 7: Divorcios producidos por la presencia de la enfermedad.....	52
Anexo 8: Principales dificultades de los padres de niños con EB.	53

Anexo 9: Cuestionario de indicadores físicos y psicoemocionales de estrés	54
Anexo 10: Cuestionario de tensión familiar.....	56
Anexo 11: Cuestionario de carga familiar en EB.....	58
Anexo 12: Procedimiento de recogida de datos.....	60
Anexo 13: Correo electrónico que se enviará a la asociación DEBRA y a los Hospitales de La Paz y Sant Joan de Deu- Clinic, requiriéndoles su colaboración.	61
Anexo 14: Hoja informativa sobre el proyecto de investigación	62
Anexo 15: Hoja del consentimiento informado del participante.....	65
Anexo 16: Ficha de recogida de datos.....	67
Anexo 17: Correo electrónico informativo a los participantes.....	69
Anexo 18: Organigrama general de las diferentes fases del proyecto	70

Resumen

Introducción: En el presente proyecto de investigación se lleva a cabo una temática bastante desconocida tanto por el profesional sanitario como por la sociedad. Se trata, de la epidermólisis bullosa, (más conocida como piel de mariposa), considerada una enfermedad rara y es por ello que su investigación y financiación es escasa a pesar de las múltiples complicaciones asociadas que presenta. Por ello, este estudio, profundiza en el impacto que causa en los padres tener un hijo con esta afectación, y es que, los grandes cambios que se van a producir, en todas las esferas de su vida requieren de un gran apoyo a diferentes niveles. **Objetivos:** Analizar la evolución del impacto psicoemocional, social, físico y económico en los padres de niños con epidermólisis bullosa. **Metodología:** Diseño observacional retrospectivo longitudinal cuya población de estudio está formada por los progenitores de los afectados. **Implicaciones para la práctica de la enfermería:** Conseguir unos resultados firmes que describan como es el día a día de estas familias, el acompañamiento profesional y aceptación social que necesitan para poder dar una asistencia multidimensional acorde a sus necesidades.

Palabras clave: planificación familiar, epidermólisis bullosa, impacto psicosocial, calidad de vida, estrés psicológico.

Abstract

Introduction: In this research project, a topic that is quite unknown to both healthcare professionals and society is carried out. It is epidermolysis bullosa, (better known as butterfly skin), considered a rare disease and that is why its research and funding is scarce despite the multiple associated complications it presents. For this reason, this study explores the impact that having a child with this condition has on parents, and that is that the great changes that are going to take place in all spheres of their lives require great support at different levels. **Objectives:** To analyze the evolution of the psychoemotional, social, physical and economic impact on parents of children with bullous epidermolysis. **Methodology:** Longitudinal retrospective observational design whose study population is made up of the parents of those affected. **Implications for the practice of nursing:** Achieve results that describe what these families' day-to-day life is like, the professional support and social acceptance they need to be able to provide multidimensional care according to their needs.

Key words: family planning, epidermolysis bullosa, psychosocial impact, quality of life, psychological stress.

Presentación:

La epidermólisis bullosa, es una enfermedad de muy baja prevalencia en todo el mundo, es crónica y considerada enfermedad grave debido a la multitud de complicaciones asociadas que tiene.

El nacimiento de un niño con epidermólisis bullosa impacta drásticamente en el núcleo familiar y sus componentes, por ello, me ha interesado hacer un proyecto de investigación observacional del impacto que supone para los padres tener un niño/a con esta enfermedad.

Mi motivación al elegir este tema es el gran reto que supone tanto para el afectado, el personal sanitario y los familiares, el abordaje y manejo de las complicaciones que se manifiestan en los aspectos clínicos, psicológicos y sociales de la persona.

Quiero ser capaz de que, con nuestro conocimiento y habilidades, se busque la promoción de la salud, la prevención de las complicaciones, la disminución del número de ingresos y una mejor calidad de vida, siendo necesaria la participación de todos los profesionales sociosanitarios desde el primer momento.

Esta enfermedad, nunca ha estado presente en mi entorno, ni probablemente, en el de la mayoría de la población. Por este motivo, es importante darle voz, porque, como profesionales de la salud no sabemos cuándo se nos puede presentar un caso así, igualmente, como ciudadanos tampoco sabríamos como actuar y si nos tocase ser los padres de estos niños no sabríamos a que nos enfrentamos ni cómo afrontarlo.

Dar a conocer la enfermedad, sus limitaciones, sentimientos, su día a día, cómo influye en su autoestima, que les hace sentirse frustrados, y como afecta y lo viven las familias, va a concienciar al personal sanitario y a la población, causará una mayor aceptación y por lo tanto una mejor calidad de vida para estas personas.

Hay muchas necesidades que no están cubiertas y que son derechos básicos para el afectado y sus cuidadores, hay diferencias entre los servicios que se ofertan entre las distintas comunidades autónomas, grandes costes económicos, sobre todo, a la hora de averiguar el diagnóstico, ya que, muchas familias se mueven de centros públicos a privados y por diferentes especialistas para averiguar de qué enfermedad se trata.

Sentimientos como el enojo, la incertidumbre, injusticia, soledad, culpa, deben rondar a estos padres. Por otro lado, también conlleva preocupaciones como el cambio que van a sufrir sus vidas, sobre todo, la del cuidador principal, en el ámbito social y laboral y cómo afectará a la relación de pareja. La inexistencia de protocolos de actuación, de centros hospitalarios especializados y la falta de experiencia, hacen que, la dificultad, aumente considerablemente.

Estado de la cuestión

1.Fundamentación

El presente trabajo consta de tres apartados: epidermólisis bullosa, vivir con EB y los cuidadores informales. Se dividen en diferentes bloques con el propósito de definir de forma concisa y completa el tema a tratar. Comienza describiendo la enfermedad, situando la misma en el contexto de la realidad a través de sus complicaciones asociadas, diagnóstico, clasificación y epidemiología. Posteriormente, analiza al afectado en sus aspectos biopsicosociales y finalmente profundiza en la calidad de vida y en el impacto psicoemocional, económico, social y físico que causa en los cuidadores informales, los padres, tener un hijo con esta enfermedad.

La bibliografía se ha basado en una exhaustiva búsqueda bibliográfica en fuentes primarias y secundarias, utilizando términos DeCS y MeSH y operadores booleanos, partiendo de una imagen más general del tema hasta componer la búsqueda de forma especializada. Las palabras clave empleadas en castellano e inglés se muestran en la tabla 1.

Términos DeCS	Términos MeSH
Epidermólisis bullosa	Epidermolysis bullosa
Calidad de vida	Quality of life
Psicología	Psychology
Padres	Parents
Relaciones interpersonales	Interpersonal relations
Dermatología	Dermatology

Tabla 1. Términos DeCS y MeSH empleados en la búsqueda bibliográfica. "Elaboración propia."

Las bases de datos utilizadas han sido Dialnet, MEDLINE, PubMed y SciELO. Los filtros usados fueron el idioma, seleccionando la documentación en castellano y en inglés. Además, fueron consultados varios artículos de la Asociación Debra-Piel de Mariposa, referente a nivel nacional.

En cuanto a los operadores booleanos empleados para la búsqueda el utilizado fue AND para relacionar los descriptores de búsqueda. Los booleanos OR y NOT no fueron utilizados.

1.1. Epidermólisis Bullosa

La epidermólisis bullosa o ampollosa (EB o EA) hereditaria es una genodermatosis (dermatosis de causa genética en cuyo origen no influyen factores ambientales) de muy baja prevalencia, transmitida de forma autosómica dominante o recesiva y causada por una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica, que altera la cohesión de la dermis con la epidermis, hecho que da lugar a la formación de ampollas y erosiones cutáneas y mucosas por fricción o de forma espontánea. No existe un tratamiento específico, y su evolución es crónica, llegando a mermar la calidad de vida de las personas afectadas y su supervivencia. En muchos casos es pluripatológica, por ello, es necesario un diagnóstico preciso y temprano, atención coordinada, multidisciplinaria en el abordaje y manejo de las complicaciones que se manifiestan en los aspectos clínicos, psicológicos y sociales de la persona, ajustada de manera individual en centros especializados y acceso a estrategias terapéuticas potencialmente curativas basadas en la investigación (1, 2).

En cuanto a la epidemiología, afecta a ambos sexos y a todas las razas. En España la prevalencia era de 5,97 por millón de habitantes (según los datos recogidos en 1999 por la Asociación Española de Epidermólisis Bullosa (AEBE) por lo que está incluida en el epígrafe de “enfermedades raras” (3).

Se estima que en Estados Unidos la incidencia global es de 1/53.000 y la prevalencia 1/125.000. Estimaciones similares se han obtenido en algunos países europeos, incluida España 1/ 166.000 (4).

La EB puede diagnosticarse prenatalmente tanto por muestras de piel (17 a 21 semanas de gestación), a través de fetoscopia, como por diagnóstico basado en la extracción del ADN fetal, a partir de células presentes en el líquido amniótico o en las vellosidades coriales, que ofrece un diagnóstico más temprano (12 a 15 semanas de gestación). Una de las novedades en este campo, es el diagnóstico prenatal no invasivo que se basa en el estudio del ADN fetal que se encuentra presente en el plasma materno (4,5).

El diagnóstico posnatal de la EB se puede realizar de tres maneras diferentes, a través de microscopía electrónica, que permite visualizar directamente estructuras específicas, incluido

el anclaje de fibrillas, mapeo de antígenos inmunohistológicos, que detecta la ausencia de proteínas, que normalmente están presentes en la membrana basal de la piel, pero que, en este caso falta y permite clasificar a los pacientes según el tipo de EB, y, anticuerpos monoclonales específicos de EB, que se usan para unirse a ciertos antígenos que normalmente están presentes en la membrana basal de la piel sana. No se observa tinción cuando faltan antígenos o proteínas específicas, como ocurre en aquellos con EB (5,6).

El diagnóstico diferencial, sólo se plantea en el periodo neonatal inmediato con otras causas de ampollas como son la incontinencia pigmentada, impétigo ampolloso, varicela y herpes simple neonatal o congénito, mastocitosis ampollosa, pénfigo neonatal, penfigoide gestacional, aplasia cutis y eritrodermia ictiosiforme ampollosa (7).

Respecto a la etiopatogenia, la EB está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas responsables de la integridad y la estabilidad mecánica del tegumento. Estas proteínas pueden ser intracelulares, transmembrana o extracelulares y están implicadas en la formación del citoesqueleto, de la unión célula-célula o de las interacciones célula-matriz. La EB presenta un modelo de herencia autosómica que puede ser dominante o recesiva. El gran número de proteínas que forman parte de las estructuras adhesivas de la piel explica la heterogeneidad clínica de la enfermedad. Se han documentado más de 1000 mutaciones en al menos 19 genes asociados a la patogenia de la EB, que se muestran en la tabla 2. Recientemente, se ha descubierto un nuevo gen causante de fragilidad cutánea KHLH 24 (4,8).

Tipo de EB	Proteína alterada	Gen mutado
EB simple suprabasal	Transglutaminasa 5	TGM5
EB simple suprabasal	Placoglobina 1	JUP
EB simple suprabasal	Placofilina 1	PKP1
EB simple suprabasal	Desmoplaquina	DSP
EB simple basal	Queratina 5	KRT5
EB simple basal	Queratina 14	KRT14
EB simple basal	Plectina	PLEC
EB simple basal	Exofilina 5	EXPH5
EB simple basal	Distonina	DST
EB simple basal	Kelch-like 24	KHLH24
EB juntural	Integrina $\alpha 6\beta 4$	ITGA6, ITGB4

EB juntural	Integrina $\alpha 3$	ITGA3
EB juntural	Colágeno 17	COL17A1
EB juntural	Laminina 332	LAMA3, LAMB3, LAMC2
EB distrófica	Colágeno 7	COL7A1
Síndrome de Kindler	Kindlina 1	FERMT 1

Tabla 2. Genes involucrados en la patogenia de la EB. "Elaboración propia a partir de Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del rio M, marzo -2018-."

Tras realizar una amplia revisión bibliografía, se presenta la clasificación de los principales tipos y subtipos de EB que se manejan a nivel internacional desde 2014.

Se distinguen cuatro tipos principales de epidermólisis bullosa, según la American Academy of Dermatology (tabla 3), dependiendo del plano de ruptura de la piel donde se produzca la ampolla:

- EB simple (EBS): a nivel intraepidérmico, en las células de la capa basal o suprabasal.
- EB juntural (EBJ): la separación tisular provocada por la ampolla se encuentra a nivel de la membrana basal (zona de unión entre epidermis y dermis).
- EB distrófica (EBD): la escisión se produce a nivel de las fibrillas de anclaje, inmediatamente por debajo de la membrana basal.
- Síndrome de Kindler: la fractura puede ocurrir en diferentes niveles, dentro y/o debajo de la membrana basal.

Estas cuatro formas pueden representarse con más de 30 fenotipos diferentes que se clasifican en relación a los hallazgos clínicos, hereditarios y moleculares (9, 10).

TIPO	SUBTIPO	SUBTIPO CLINICO
EBS (simple)	Suprabasal	-Acantolítica -Con deficiencia de desmoplaquina -Con deficiencia de placoglobina -Con deficiencia de placofilina -Síndrome de descamación de la piel acral
		-Localizada -Severa generalizada -Intermedia generalizada -Con pigmentación moteada -Circinada migratoria -Autosómica recesiva

	Basal	-Con distrofia muscular -Con atresia pilórica -De Ogha -Autosómica recesiva con deficiencia de BP230 -Autosómica recesiva con deficiencia de exofilina 5
EBJ (juntural)	Generalizada	-Severa generalizada -Intermedia generalizada -Con atresia pilórica -Inicio tardío
	Localizada	-Con compromiso respiratorio y renal -Localizada -Inversa -Síndrome de LOC
EBD (distrófica)	Dominante	-Generalizada -Acral -Pretibial Pruriginosa -Solo uñas -Del recién nacido
	Recesiva	-Severa generalizada -Intermedia generalizada -Inversa -Localizada -Pretibial -Pruriginosa -Centrípeta -Del recién nacido
Síndrome de Kindler		-Mixta

Tabla 3. Clasificación de la Epidermólisis Bullosa. “Elaboración propia a partir de Villar ÁR, Guerrero E, Megías A, García N, Domínguez E, Romero N, Santos C, Paramés M, diciembre 26 - 2016-.”

La mayoría de los tipos de EB exceden el ámbito dermatológico, sobre todo, los tipos más severos, y con frecuencia, presentan una gran variedad de manifestaciones sistémicas. Esto requiere del compromiso y coordinación de un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales de distintas áreas: dermatología, genética e investigación, enfermería, enfermería de continuidad de cuidados, pediatría/ medicina de familia, nutrición/digestivo/endocrinología, cirugía digestiva, plástica, general, anestesia y unidad del dolor, fisioterapia y rehabilitación, odontología, oftalmología, psicología, trabajo social, podología, nefrología, otorrinolaringología, cardiología, cuidados paliativos, etc. (11).

Las complicaciones más frecuentes que aparecen en cualquiera de los tipos de EB se definen a continuación. En el (anexo 1) se muestran de manera esquematizada, incluyendo los aspectos psicológicos y sociales.

- Complicaciones orales: los labios siempre son vulnerables al daño. La lubricación regular con emolientes como vaselina puede ayudar a su hidratación. Los cuidadores deben estar atentos a úlceras orales y a los problemas dentales, que pueden necesitar derivación para atención. La prevalencia de signos orales en los diferentes tipos de EB, se muestran en el (anexo 2). Se debe realizar una revisión dental periódica cada 3-6 meses (12).

Las ampollas son el síntoma oral más frecuente. Pueden aparecer quistes miliares, microstomía, anquiloglosia, enfermedad periodontal grave, hipoplasia del esmalte y caries dental. La odontología preventiva (como el cepillado dental y el uso regular de enjuagues bucales para combatir la placa bacteriana) desempeña un papel muy prominente en la reducción de la necesidad de tratamiento dental (13).

- Complicaciones laríngeas: la afectación laríngea aguda por ampollas que evolucionan a ronquera y estridor requiere intervención otorrinolaringológica inmediata y posiblemente una traqueotomía (14).

- Complicaciones musculo-esqueléticas: las anomalías esqueléticas y de tejidos blandos son una característica importante. En manos y pies, destaca la osteoporosis, enganche de falanges distales, acroosteólisis, contracturas en flexión, subluxación metatarsiana y metacarpiana, cambios tróficos distales, sindactilia, calcificación de tejidos blandos y madurez esquelética retardada (11,15).

- Complicaciones oftalmológicas: las manifestaciones oculares más comunes son las erosiones y cicatrices corneales, la blefaritis, las ampollas en el área de los párpados y el ectropión. Son habituales la xeroftalmia, la fotofobia, el blefaroespasma, el simbléfaron y el pannus corneal secundario a una infección. Menos frecuente es la obstrucción del conducto lagrimal. El porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB se muestra en el (anexo 3). El ácido hialurónico en las lágrimas artificiales es beneficioso demostrando mejorar la cicatrización epitelial (16,17).

- Prurito: Crónico, severo y no responde a los tratamientos convencionales. El rascado inducido por la picazón daña la piel, aumenta las ampollas y la susceptibilidad a la infección.

Las medidas generales son, mantener el cuerpo a una temperatura fresca, uñas recortadas, usar guantes de algodón para proteger del rascado durante la noche, evitar el uso de jabones, no dar baños de más de 30 minutos, uso de geles especiales para

pieles sensibles, aplicación de cremas o lociones emolientes y llevar prendas holgadas de algodón (11,18).

- **Complicaciones gastrointestinales:** Cualquier porción del tracto gastrointestinal, excepto la vesícula biliar, el páncreas y el hígado puede verse afectada en pacientes con EBJ severa generalizada, ocurre más intensamente en EBDR. La complicación más grave es la estenosis del esófago porque compromete la deglución. El síndrome de mala absorción puede ser secundario a la alteración de la mucosa del intestino delgado. Los pacientes con EBS y EBJ pueden tener atresia pilórica al nacer (19).
- **Complicaciones genitourinarias:** La formación de vesículas recurrentes a lo largo de la uretra, en la unión ureterovesical y los uréteres puede generar procesos obstructivos que culminan con hidronefrosis. Puede haber insuficiencia renal crónica secundaria a hidronefrosis, glomerulonefritis estreptocócica, nefropatía por IGA y amiloidosis. Son las complicaciones más comunes en EBDR, causando la muerte de alrededor del 12% de estos pacientes (19).
- **Dolor:** Constante, a menudo desde el nacimiento. Su evaluación debe realizarse de forma precisa y repetida para conseguir un buen control. Se distinguen diferentes dolores, relacionados con la atención o en momentos concretos (vestirse, asearse) que pueden asociarse con ansiedad anticipatoria, dolor agudo asociado con lesión espontánea o postraumática, dolor crónico, cutáneo, óseo o neuropático y dolor “psicológico” relacionado con ansiedad o depresión aumentada (20).
- **Complicaciones nutricionales:** El apoyo nutricional debe iniciarse temprano, con asesoramiento dietético constante para aumentar la ingesta de energía y proteínas requeridas por el paciente de manera individual para combatir la desnutrición, minimizar las deficiencias nutricionales, optimizar el crecimiento, la función intestinal, el estado inmune y la cicatrización de heridas.
Los principales factores gastrointestinales que afectan al balance nutricional son, ampolla bucal, microstomía, anquiloglosia, anomalías dentales, reflujo gastroesofágico, hernia de hiato, gastritis péptica, enfermedad gastroduodenal, ampollas y estenosis esofágica, estreñimiento y dolor al defecar. Los factores extraintestinales que afectan son, deformidades en las manos y dificultad para la alimentación independiente, dolor, apatía, depresión, pérdida de sangre y líquido seroso de lesiones abiertas, pérdida de calor, infecciones y estado hipercatabólico (21,22).

- Pubertad tardía: es común en los niños afectados gravemente, produce un gran impacto psicológico afectando negativamente a la autoestima y puede estar asociado con osteopenia y osteoporosis. Entre otras cosas, puede deberse a una deficiente nutrición, a la inflamación crónica y al uso de corticosteroides sistémicos ya que inhiben el crecimiento. Se observan niveles bajos de gonadotropina en algunos niños, lo que sugiere hipogonadismo secundario. Mejorando la nutrición por gastrostomía y dilatación esofágica se puede facilitar que los niños lleguen a la pubertad, sin embargo, la introducción de tales medidas después de la adolescencia no tendrá beneficios en cuanto al crecimiento. La manipulación hormonal puede ser necesaria, aunque puede presentar problemas, ya que, por vía IM las inyecciones de testosterona pueden ser dolorosas y las preparaciones bucales pueden ser difíciles de tomar cuando la microstomía ha llevado a la destrucción del vestíbulo bucal (23).

1.2. Vivir con EB

Los pacientes y los médicos a menudo tienen diferentes percepciones de la calidad de vida y la consideración regular del impacto físico, emocional y social de la enfermedad es vital para garantizar la prestación de una atención integral (24).

Es de relevancia destacar que la sociedad actual da una gran importancia al aspecto físico, además hay unas grandes fuerzas, como son, las redes sociales, que muestran diariamente y a millones de personas, imágenes de ideales de apariencia repletas de mensajes que sugieren que los cuerpos son modificables y que no hay imperfección que la cirugía estética no pueda corregir. Esto, aumenta el nivel de insatisfacción y de ansiedad y produce un impacto psicológico y emocional.

Por ello, cuando se tiene una enfermedad, que afecta a la apariencia física entre otras cosas, como es, en este caso, la epidermólisis bullosa, hay que sumar a lo antes descrito una caída de la confianza, más dificultad para relacionarse socialmente y para incorporarse a la vida laboral (25).

Los síntomas físicos, incluidos el dolor y el prurito, la desfiguración debida a la formación de ampollas y cicatrices, la reducción de la capacidad funcional que impone la discapacidad, la carga económica y los efectos secundarios asociados al tratamiento contribuyen a hacer más difícil soportar esta enfermedad (24).

Hay poca información disponible sobre las perspectivas del paciente y del cuidador sobre los desafíos de manejar diferentes tipos de EB y la carga diaria que supone. En la figura 2 (anexo 4), se muestra cómo ven la gravedad de la enfermedad tanto pacientes como cuidadores según el tipo que padecen (26).

Las complicaciones asociadas que experimenta el afectado manifestado por él y por sus cuidadores, se muestran en la figura 3 (anexo 5). La mediana del número de complicaciones informadas por el afectado fue de 7 y por el cuidador de 6, siendo el número máximo 17, citados por un afectado y su cuidador (27).

Algunos de los desafíos que se manifiestan en la niñez son, la comprensión de la enfermedad por el afectado, el alcance de la independencia, nuevos retos personales desde las limitaciones físicas de la enfermedad, adaptación al centro escolar, impacto social que causa la falta de comprensión y conocimiento de otras personas sobre la rara condición...y en la adolescencia y edad adulta, dificultades en el terreno laboral, fases de rechazo y aceptación del propio cuerpo, por parte de la pareja e interrogantes ante el contacto sexual.

Con respecto al apoyo social, son pocos los artículos que mencionan la importancia que tiene para pacientes con enfermedades poco frecuentes, compartir experiencias sobre la afección y su tratamiento y la necesidad de apoyo emocional. El apoyo de la familia se describe como crucial, si bien va asociado con un proceso complicado en el período de transición de la infancia a la adolescencia, al intentar conseguir su independencia y tener que asumir la responsabilidad del tratamiento.

En cuanto a las consecuencias de vivir con un trastorno raro, los afectados se plantean la cuestión de si, cómo, a quién y cuándo deben revelar su diagnóstico y cómo al hacerlo podrían arriesgarse a consecuencias sociales negativas, como conceptos erróneos, exclusión social o estigma.

En la figura 4 (anexo 6), se muestra el impacto de la EB en las decisiones de vida que han tenido que ir tomando tanto el afectado como el cuidador. Algo destacable y que muchos pacientes manifiestan es la decisión de trabajar menos horas debido a su condición, que su enfermedad influyó en la elección de la carrera y que muchos de ellos habían decidido no trabajar (26).

1.3. Cuidadores informales del paciente con EB

El impacto de EB en la unidad familiar es multifactorial y muy traumático, especialmente en los casos más graves (28).

Afrontar el nacimiento de un recién nacido y observar toda su piel cubierta de ampollas hasta averiguar que se trata de epidermólisis bullosa produce miedo, ira, shock, impotencia, negación, preocupación y ansiedad, entre otras cosas. Se produce entonces expectativas cambiantes, ya que la alegría de recibir al recién nacido cambia repentinamente para enfrentarse a esta enfermedad rara. Los sentimientos de alegría se transforman en sentimientos de culpabilidad y pensamientos derrotistas al saber la dura carga a la que se tendrán que enfrentar y el dolor que padecerá su bebé.

La experiencia parenteral en busca de un diagnóstico tiene dos componentes distintos, una experiencia emocional interna, que incluye la comprensión de que existe un problema, querer conocer el diagnóstico y sobrellevarlo y la experiencia sociológica externa, que incluye las experiencias con profesionales y las redes de apoyo (29).

No poder ponerle nombre a la enfermedad produce menos control personal y menos optimismo debido a la incertidumbre, sufrimiento y la incapacidad de considerar un futuro para hacer planes. El impacto psicosocial parenteral, va variando en función de la edad del niño, el sexo del progenitor y las experiencias vividas en busca del diagnóstico y el tiempo invertido en ello.

En la mayoría de los casos, el cuidador principal es la madre, que soporta la mayor parte del estrés y de la responsabilidad y está acompañada de sentimientos como tensión, ansiedad y autoculpa, ya que, cualquier mínima situación podría causar una lesión al afectado. Los padres comprenden el dolor físico de su hijo, pero manifiestan que el estrés emocional que ellos sufren es peor.

Un bebé o niño afectado requiere atención continua, por ello, el cuidador tiene que renunciar, en la mayoría de los casos, a su empleo y a su vida personal para encargarse del cuidado de las heridas, así como proporcionar apoyo nutricional y asistencia con otras actividades de la vida diaria. El tiempo dedicado a realizar actividades tan intensas desde el punto de vista físico y emocional es de aproximadamente 12- 14 horas al día, causando fatiga crónica, estrés y depresión, y, por ende, una alteración en las relaciones interpersonales entre los progenitores.

Por otra parte, la intensidad de los esfuerzos dedicados al niño afectado hace que, en el caso de tener más hijos no se les pueda dedicar el tiempo que necesitan. Por el cansancio, así como por la falta de energía, se produce aislamiento social, soledad, angustia emocional y desbordamiento por las cargas físicas y mentales (30).

Además, la presencia en una familia de un niño o niños con epidermólisis bullosa puede tener profundas implicaciones psicológicas para otros miembros de la familia. La economía se ve afectada negativamente debido a que muchos de los productos básicos requeridos como pomadas, apósitos, suplementos nutricionales, tienen un precio elevado y no están cubiertos (28).

A continuación, se muestran los datos del primer estudio basado en evidencia (31) que evalúa formalmente el impacto psicológico que causa un niño con EB en la unidad parenteral:

Los padres de niños enfermos comúnmente admitieron que sus vidas o relaciones privadas como pareja fueron alteradas negativamente por la enfermedad. Las quejas incluían falta de energía, interés, tiempo u oportunidad para participar en actividades que no estaban relacionadas con el cuidado diario de su hijo o hijos afectados. Las conversaciones entre estas parejas giraron principalmente en torno a problemas relacionados con la enfermedad, al igual que sus actividades físicas no sexuales. Las relaciones sexuales se vieron afectadas negativamente de manera similar, lo que tensó aún más su vínculo como pareja. Los padres de niños gravemente afectados frecuentemente eligieron no aumentar el número de hijos, a pesar de que las oportunidades para el diagnóstico prenatal de EB y el aborto de los fetos afectados han estado disponibles en los EE.UU. Cuando se le preguntó específicamente la razón por la que eligieron no tener más hijos generalmente se atribuyó al impacto negativo general en sus vidas al haber tenido un hijo con EB. En la figura 5 (anexo 7), se muestra la tasa de divorcios ocasionados por la presencia de la enfermedad.

Con demasiada frecuencia, los médicos que atienden a niños con EB se centran en los problemas médicos y quirúrgicos específicos que van surgiendo, en lugar de considerar también los muchos problemas igualmente graves, pero menos tangibles que pueden estar presentes simultáneamente dentro de la unidad familiar del niño. Dada la frecuente severidad de la EB, no es sorprendente que cualquier alteración en la calidad del entorno de vida del niño, y en particular la fortaleza de las interrelaciones de sus padres, también puedan afectar al éxito general de la atención y la calidad de vida (31).

La enfermedad, puede variar desde formas leves, con solo afectación local de la superficie de la piel hasta formas severas que involucran varios órganos que conllevan progresión crónica. A pesar de la gran variación en el cuadro clínico de los tipos y subtipos de EB en niños, en general, la mayoría de los problemas de todos los padres parecen ser bastante similares con independencia del grado de afectación, se muestran en la tabla 6 (anexo 8).

Sin embargo, al especificar claramente estos problemas, difieren en intensidad y gravedad, es decir, los padres de niños gravemente afectados tienen que lidiar con un cuidado más extenso, que requiere mucho tiempo y dolor y sentimientos más intensos de incertidumbre al verse atrapados de forma constante por la enfermedad, junto con sentimientos de culpa por la atención desigual dada a otros miembros de la familia (32).

2. Justificación

La realización del presente estudio se basa en la necesidad de conocer y analizar, desde la disciplina de la enfermería, el impacto psicoemocional, social, económico y físico que causa en los padres tener hijos con epidermólisis bullosa.

Los apartados explicados anteriormente, vienen a responder a la pregunta científica que busca conocer qué es lo que se sabe hasta el momento sobre la enfermedad, conocida la patología, pero menos investigadas y aceptadas las secuelas psicoemocionales, sociales, físicas y económicas tanto del afectado, como de los cuidadores informales.

De esta manera, se justifica el impacto multidimensional en los progenitores y el gran cambio que van a sufrir sus vidas, sus relaciones familiares, los cambios en el trabajo, en la situación económica, en el tiempo libre, en el estado de salud, de ánimo y la aparición de pensamientos erróneos.

Por esta razón, surge la necesidad de llevar a cabo el presente estudio observacional, que, junto con las variables seleccionadas, investigará el impacto ocasionado.

No existen muchas publicaciones que evalúen la carga que tienen que soportar las familias con afectados de esta patología, ya que, no es comparable con ninguna otra enfermedad crónica debido a su baja incidencia, a su naturaleza hereditaria y de por vida y a su impacto desfigurante (33).

Así pues, tras la revisión de diferentes estudios, se demuestra la enorme carga diaria a soportar, tanto física como emocional (34, 35).

Es por esto que, la realización de la entrevista y la selección de los cuestionarios elegidos, tras la realización de una exhaustiva revisión bibliográfica, servirá para evaluar la situación a la que se enfrentan estas familias y poder prestarles un apoyo temprano y más preciso.

Por último, como profesional de la enfermería capacitada para realizar múltiples intervenciones, considero justificada la necesidad de llevar a cabo el presente proyecto.

Proyecto de investigación: estudio observacional

Objetivos e hipótesis

Objetivos

Objetivo general

- Conocer, de los 500 casos registrados en España, el impacto psicoemocional, físico, económico y social que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa desde el momento del diagnóstico hasta la actualidad.

Objetivos específicos

- Analizar si existen diferencias de implicación y afectación entre los progenitores.
- Determinar la evolución que va sufriendo la afectación psicoemocional, social, económica y física.
- Analizar si el impacto psicoemocional, físico y social disminuye, se mantiene o aumenta con el paso del tiempo.
- Determinar la afectación en la relación de pareja.
- Conocer las variables que disminuyen o aumentan el nivel de sobrecarga del cuidador.
- Demostrar la necesidad de concienciación social que tienen las enfermedades raras.
- Concienciar de la necesidad de aceptación, apoyo psicológico y apoyo social que necesitan estas familias.

Hipótesis

Hipótesis general

- El desconocimiento generalizado por parte de los profesionales sanitarios y de la población, la escasa investigación y la inmediatez con la que los padres tienen que asumir los cambios en su planificación de vida, provocará un elevado impacto en todas las esferas siendo necesario el apoyo de profesionales cualificados.

Hipótesis específicas

- El grado de implicación y afectación va a ser mayor en las madres que en los padres.
- La evolución económica va a ser distinta dependiendo de cada familia y del tipo de EB y grado de afectación.
- El impacto psicoemocional, físico y social en los progenitores, va a disminuir con el paso del tiempo, ya que, el afectado se va a convertir en adulto y va a tener un mayor control de su entorno y otro tipo de apoyos como amigos o pareja.
- La relación de pareja se va a ver negativamente afectada y se va a ir deteriorando hasta llegar al divorcio.
- Las variables que van a aumentar o disminuir el nivel de sobrecarga del cuidador van a depender del tipo de EB y de las complicaciones asociadas, de recibir ayuda externa, del grado de implicación del otro progenitor, de contar con ayuda de otros miembros de la familia y de disponer de tiempo personal, entre otras.
- Una mayor concienciación de la sociedad va a producir mejor aceptación y va a hacer más llevadero el día a día de estas familias y afectados, ya que, van a poder conocerse sus necesidades, limitaciones y el gran apoyo que necesitan.
- Un apoyo psicológico y social temprano va a permitir que la enfermedad se entienda y sobrelleve mejor por parte de los progenitores y estos poder transmitirlo al afectado en función de su grado de madurez.

Metodología

Diseño de estudio

Este proyecto de investigación se desarrolla como un estudio observacional longitudinal retrospectivo, ya que, pretende conocer el impacto psicoemocional, social, físico y económico que están padeciendo los progenitores, en el momento de realizar el presente estudio y la evolución que ha ido sufriendo este, desde que conocen por primera vez el diagnóstico de sus hijos, hasta la actualidad.

Tiene carácter longitudinal, por tanto, la recogida de datos no tendrá lugar en un único momento temporal y se llevarán a cabo varias mediciones de las variables a través de una entrevista y tres cuestionarios (36).

En este caso, se hace necesario que sea retrospectivo debido a la baja incidencia, 10-12 casos/año, que tiene esta enfermedad. Por ello, la entrevista servirá para que los progenitores recuerden y expresen como se sintieron al conocer el diagnóstico.

Debido a la ausencia de estudios existentes relacionados con la evolución que va sufriendo el impacto físico, social, psicoemocional y económico con el paso de los años, las necesidades no cubiertas de pacientes y familias y el desconocimiento de la enfermedad por parte de la población, es por lo que se hace necesario el planteamiento de dicho estudio.

Por último, la duración estimada del proyecto es de 1 año y cuatro meses, con la distribución cronológica que se muestra a continuación en la tabla 7:

Fase metodológica	Duración temporal
Determinación de la muestra a estudiar	2 meses (octubre y noviembre)
Autorización y consentimiento informado	2 meses (diciembre y enero)
Recolección de datos	9 meses (de febrero a octubre)
Análisis estadístico	3 meses (noviembre- enero)

Tabla 7. Distribución cronológica de la fase metodológica del proyecto de investigación. "Elaboración propia a partir de Elena Sinobas P, García Padilla FM^a, García Piqueras L, Gómez González JL, González de Aro M^aD, González Pisano AC, et al, abril -2011-."

Sujetos de estudio

El estudio se llevará a cabo con los miembros de la asociación DEBRA, referente a nivel nacional en EB, que registra 500 afectados en España. Se contará con la colaboración del Hospital Universitario La Paz, en Madrid y el Hospital Sant Joan de Déu-Clinic en Barcelona, ambos de referencia para el tratamiento de la epidermólisis bullosa, que se pondrán en contacto con la asociación si registran algún nuevo caso.

La población diana, es aquella a la que se pretende generalizar los resultados. En este caso, los progenitores, cuyos hijos sufren EB, independientemente de la edad de estos, del tiempo que ha transcurrido desde que han sido diagnosticados y del lugar de residencia dentro de España.

La población accesible es aquella que cumple los criterios de la población diana y que son posibles para el investigador. En este caso se incluye toda la población debido a la baja prevalencia de la enfermedad.

La población elegible es aquella en la que están presentes los criterios de inclusión y exclusión definidos por el investigador. Se debe tener en cuenta que no todas las personas que cumplen las características anteriores serán participes de dicho estudio, bien por no tener con vida a sus progenitores o por no estar dispuestos a colaborar.

Una vez definida la población, se describe el tipo de muestreo utilizado, en este caso, un muestreo no probabilístico por conveniencia, ya que, existen una serie de criterios que tienen que cumplir para participar en el estudio.

A continuación, se definen los criterios de inclusión que permiten participar en el estudio:

- Padres con hijos que padecen epidermólisis bullosa.
- Residentes en España.
- Padres de cualquier edad.
- Cualquier tiempo transcurrido desde que conocen el diagnóstico.
- Cualquier estado civil de los padres.
- Formar parte de la asociación DEBRA y/o que acudan a consultas dermatológicas en los Hospitales de La Paz o Sant Joan de Déu-Clinic.
- Recibir o no ayudas externas para el cuidado del hijo.
- Todos los tipos de EB y gravedad, leve, moderada o grave.

- Todas las situaciones laborales de los padres.
- Progenitores del mismo sexo, si se diese el caso.

Los criterios de exclusión que no permiten participar en el estudio, son:

- Afectados asociados cuyos padres no se encuentren con vida.
- Progenitores que no estén a favor de participar.
- Progenitores cuyas capacidades mentales están alteradas.

Para calcular el tamaño de la muestra se parte de la previsión de que en España hay 500 familias afectadas, y por tanto aproximadamente 1000 progenitores. Debido al desconocimiento y a la poca incidencia de la enfermedad, se contará con todos ellos por ser un número razonable y con el que se puede llevar a cabo el estudio.

Variables

Las variables que se van a considerar para conocer el impacto que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa engloban las siguientes esferas: la física, la psicológica, la social, la económica y la psicoemocional.

Por otra parte, se van a tener en cuenta los siguientes condicionantes: el sexo, el tiempo transcurrido desde que se conoce el diagnóstico, la gravedad de la EB, el tipo de cuidado que se le proporciona al afectado, el tiempo dedicado a la realización de curas, contar con ayudas externas, el conocimiento sobre la EB y las complicaciones asociadas, la situación laboral, el lugar de residencia, el estado civil, la edad de los progenitores y del afectado, el hecho de tener más hijos (sanos o enfermos), el porcentaje de discapacidad y dependencia establecido, las prestaciones sociales, la integración social, la cobertura del material sanitario necesario, la orientación y el apoyo desde el inicio, por considerarse premisas básicas para la realización del estudio y dar cumplimiento a los objetivos marcados.

Se utilizarán las variables sexo, edad y estado civil para conocer el perfil sociodemográfico de los sujetos que se van a estudiar. Además, permitirá conocer si hay diferencias en la afectación e implicación dependiendo del sexo del progenitor, si la llegada de la enfermedad trajo consecuencias a la relación de pareja y si con el paso de los años (de la enfermedad, de los progenitores y del afectado) la carga y la calidad de vida aumenta, disminuye o se mantiene.

Se tendrá en cuenta el tiempo transcurrido desde que se conoce el diagnóstico y la gravedad de la enfermedad, para determinar la evolución que va sufriendo el impacto psicoemocional y conocer las variables que disminuyen o aumentan el nivel de sobrecarga del cuidador ya que será diferente en cada familia.

En cuanto al tipo de cuidado y el tiempo dedicado a la cura de heridas, será diferente según la afectación de la enfermedad y las complicaciones asociadas que presente. Además, la recepción de ayudas externas por parte del profesional adecuado en cada situación y la educación recibida por parte de los mismos marcará la diferencia ya que producirá una sensación de apoyo y acompañamiento en el día a día permitiendo restablecer una relación con el mundo, el resto de la familia, la pareja, etc.

La situación laboral de los progenitores se utilizará para conocer si debido a la enfermedad de su hijo/a alguno tuvo que abandonar el empleo para dedicarse a su cuidado completamente, quien fue el que renunció y pasó a convertirse en principal cuidador y si han tenido alguna prestación social. Es necesario que el Estado contemple y normalice las necesidades de las personas con EB y que no dependa de la economía de las familias la cobertura de productos para el tratamiento diario, hecho que causa gran ansiedad y una carga económica, a veces, difícil de soportar.

El lugar de residencia, indicará si tienen que desplazarse para ir a consultas médicas, las complicaciones que pueden tener en su día a día dependiendo de la ciudad, las prestaciones de las que disponen, su nivel, estilo y calidad de vida.

Orientación y apoyo de todo tipo, atención temprana, apoyo psicológico, integración social, asesoramiento para relacionarse con el hijo afectado, con el resto de la familia... y evitar el peregrinaje en busca de apoyo. Además, la importancia de que sea llevada a cabo por el organismo competente una buena valoración del grado de discapacidad, siendo fundamental contar con toda la información y ayudas desde el inicio de la enfermedad.

Para finalizar, el hecho de tener más hijos y no poder prestarles la atención necesaria produce sentimientos de culpabilidad y se hace necesario para estos niños, por sentirse desplazados, contar con apoyo psicológico para que puedan entender la situación familiar. Si, por el contrario, alguno de los demás hijos sufre alguna otra enfermedad o la misma, el grado de afectación e impacto será muy superior produciéndose una disminución en la calidad de vida relacionada con la sobrecarga de cuidador siendo fundamental un suplemento externo.

A continuación, en la tabla 8, se pasa a hacer una descripción más amplia de las variables utilizadas y de los cuestionarios que se utilizarán para valorarlas.

Nombre de la variable	Tipo de variable	Herramienta de medición	Categorías posibles de la variable
Sexo	Cualitativa Nominal Dicotómica	Ficha de recogida de datos	Mujer Hombre
Edad	Cuantitativa Continua	Ficha de recogida de datos	18 años- ∞años
Estado civil	Cualitativa Nominal Politómico	Ficha de recogida de datos	Con pareja Casados Divorciado/a Viudo/a
Tiempo transcurrido desde que se conoce el diagnóstico	Cuantitativa Continua	Ficha de recogida de datos	1 día- ∞años
Gravedad de la enfermedad	Cualitativa Ordinal Politómica	Ficha de recogida de datos	Leve Modera Grave
Tipo de cuidado	Cualitativa Nominal Politómica	Ficha de recogida de datos	- Independiente en AVD - Dependiente en AVD - Independiente en las curas - Dependiente en las curas
Tiempo dedicado a la cura de heridas	Cuantitativa continua	Ficha de recogida de datos	15 minutos- 24 horas.
Recepción de ayudas externas	Cualitativa Nominal Dicotómica	Ficha de recogida de datos	-No ayudas - Sí ayudas
Educación recibida sobre EB y sus complicaciones	Cualitativa Ordinal Dicotómica	Ficha de recogida de datos	-Suficiente información. - Insuficiente
Situación laboral	Cualitativa Nominal Politómica	Ficha de recogida de datos	-Con empleo. -Necesidad de abandonar el trabajo. -Ama de casa. - Desempleado

Lugar de residencia	Cualitativa Nominal Dicotómica	Ficha de recogida de datos	- Ciudad - Pueblo
Prestación social	Cualitativa Nominal Dicotómica	Ficha de recogida de datos.	- Tiene apoyos - No tiene apoyos.
Ingresos anuales de la unidad familiar	Cuantitativa Continua	Ficha de recogida de datos	- 0 - ∞
Orientación y apoyo temprano	Cualitativa Nominal Dicotómica	Ficha de recogida de datos	- Sí - No
% de discapacidad reconocido	Cuantitativa Continua	Ficha de recogida de datos	- 0%- 100%
Número de hijos	Cuantitativa Discreta	Ficha de recogida de datos	- 1- ∞
Impacto psicoemocional y sintomatología física	Cualitativa Ordinal	Cuestionario de indicadores de estrés físicos y psicoemocionales	- Nunca - Rara vez - A veces si- a veces no - Frecuentemente - Siempre
Afectación psicológica	Cualitativa ordinal	Cuestionario de tensión familiar	- 1- 30
Carga económica y social	Cualitativa Ordinal	Escala de carga familiar en epidermólisis bullosa	- 0-100

Tabla 8. Resumen de las variables de los cuidadores principales de pacientes con epidermólisis bullosa. "Elaboración propia."

El objetivo de este estudio es determinar mediante el cuestionario de indicadores físicos y psicoemocionales de estrés (37), la sintomatología que experimenta una persona que es expuesta a situación de tensión psicológica permitiendo así evaluar no sólo el nivel de tensión sino también los síntomas más prominentes con el fin de establecer con precisión las estrategias terapéuticas óptimas para cada caso particular. Además, se podrá evaluar si existen diferencias entre los progenitores en torno al déficit cognitivo, nerviosismo y

sintomatología física y a que se deben las mismas.

Mediante el cuestionario de tensión familiar (38), se puede conocer el riesgo que tienen los cuidadores de desarrollar problemas de salud relacionados con el cuidado. Conociendo el grado de afectación física, psicológica y social con el fin de detectar el impacto y la necesidad de ayuda de expertos profesionales.

Para finalizar, el cuestionario de carga familiar centrado en epidermólisis bullosa (39), ya que se ha visto en diferentes estudios que la carga y el grado de afectación no es el mismo en esta enfermedad que en cualquier otra crónica. Engloba las esferas psicológica, social, económica y física, donde se evalúa perfectamente el impacto que causa esta patología.

A continuación, se pasa a explicar detalladamente cada uno de los cuestionarios:

El de indicadores físicos y psicoemocionales, define estrés como la respuesta natural del ser humano ante situaciones de miedo, tensión o peligro, forma parte de la vida de todas las personas, pero si es desmesurado y perdura en el tiempo puede llegar a comprometer el bienestar de la persona.

Neidhardt J, Weinstein M y Conry R, afirman que el estrés excesivo debido a un estímulo grande, puede romper la armonía entre el cuerpo y la mente causando que no se pueda responder adecuadamente a situaciones habituales, es lo que se conoce como distrés.

No todo tipo de estrés es perjudicial para la salud, la situación en la que la buena salud física y el bienestar mental facilitan que el cuerpo desarrolle su máximo potencial, se conoce como eustrés, y es necesaria cierta cantidad en todo individuo para responder a las exigencias de la vida cotidiana (37).

Por lo tanto, teniendo en cuenta lo anterior, Neidhardt J, Weinstein M y Conry R, definen estrés como: “elevado nivel crónico de agitación mental y tensión corporal, superior al que la capacidad de la persona puede aguantar y que le produce angustia, enfermedades, o una mayor capacidad para superar esas situaciones (eustrés)”

Este cuestionario, tabla 9 (anexo 9), evalúa el déficit cognitivo y el estado anímico, mide, entre otras cosas, la dificultad para concentrarse y mantener la atención, los períodos de depresión, etcétera. Por otro lado, hace referencia al nerviosismo e incapacidad para relajarse, e incluye síntomas tales como preocupación excesiva, nerviosismo exagerado y dificultad para la

relajación y finalmente describe los síntomas físicos, como dolor de cabeza, calidad del sueño, agotamiento y otros.

Consta de 22 ítems y cuatro opciones de respuesta "0" nunca, "1" rara vez, "2" a veces si- a veces no", "3" frecuentemente y "4" siempre. Cuanto mayor sea la puntuación mayor será el grado de estrés psicoemocional (37).

El cuestionario de tensión familiar, tabla 10 (anexo 10), (Rossi S, Cardillo V, Vicario F, Balzarini E, Zotti AM) evalúa los problemas relacionados con el cuidado en enfermedades crónicas graves. El objetivo es prestar mayor atención a las necesidades y a las principales consecuencias para la salud que tiene en el cuidador la enfermedad.

La atención a la salud del cuidador representa tanto un deber ético como una estrategia para reducir los costos sociales y de salud. Los cuidadores pueden influir en la adherencia del paciente al tratamiento y pueden convertirse en pacientes.

Consta de 30 ítems, en los que se evalúa la carga emocional, los problemas de participación social, la necesidad de conocimiento sobre la enfermedad, la satisfacción con las relaciones familiares y los pensamientos sobre la muerte. Las opciones de respuesta son "sí" o "no".

Respecto a la interpretación de los resultados, una respuesta "sí" indica más estrés que una respuesta "no". Se agrupan los ítems en áreas de riesgo psicológico creciente y se nombra al grupo en función de la necesidad de consulta psicológica:

- Área OK: el cuidador está manejando bastante bien la situación. Una puntuación de 1 a 6 se engloba en esta área.
- Área R (recomendado/recommended): el cuidador se las arregla lo suficientemente bien, pero la escala indica algunos desajustes; el personal debe recomendar una consulta psicológica en caso de que los "síntomas" empeoren. Una puntuación de 7 a 12 se engloba en esta área.
- Área SR (muy recomendable/strongly recommended): el cuidador presenta una evidencia de tensión que requiere examen psicológico y asesoramiento. Una puntuación de 13 a 20 se engloba en esta área.
- Área U (Urgente/urgent): el cuidador presenta una gran tensión y un alto riesgo psicológico. Es urgente que sea visto por un psicólogo o un psiquiatra. Una puntuación de 21 a 30 se engloba en esta área.

Este cuestionario brinda a los profesionales un indicador rápido, pero, seguro sobre si los cuidadores deberán ser referidos a servicios de ayuda psicológica experta (38).

Por último, el de carga familiar en epidermólisis bullosa tabla 11(anexo 11) cuyo objetivo es evaluar el grado de afectación de las familias que tienen niños que sufren EB.

Es una herramienta de evaluación útil con respecto a cuestiones médicas y socioeconómicas en pacientes con EB y sus familias, ya que, es esencial debido a las necesidades no cubiertas a las que se enfrentan.

La noción de la carga individual asociada con una enfermedad se ha introducido para determinar la "discapacidad" en el sentido más amplio: psicológico, social, económico y físico.

La puntuación de este cuestionario varía de 0-100. Tiene 7 opciones de respuesta diferentes: "siempre", "muy a menudo", "a menudo", "algunas veces", "raramente", "nunca" y "no valorable". Una mayor puntuación refleja una carga más alta.

Todo lo que supone esta enfermedad, como, los costos financieros del tratamiento, la falta de apoyo social de amigos y familiares, el duro e imparable trabajo diario, entre otras cosas, hace fundamental comprender y medir la carga de la enfermedad en la familia (39).

Procedimiento de recogida de datos

El procedimiento de recogida de datos, requiere, por parte de todos los investigadores, que se realice de manera precisa y minuciosa para evitar cualquier tipo de error que pueda alterar los resultados. Dispondrán de un gráfico que les servirá de guía para llevar a cabo dicha realización (anexo 12).

En primer lugar, se procederá a conseguir la autorización por parte de la asociación DEBRA y de los dos hospitales implicados para participar en dicho estudio y se adjuntará el compromiso de los profesionales que formarán parte del equipo (anexo 13). A continuación, se pasará a informar de manera rigurosa la metodología que se va a llevar a cabo y que se deberá seguir.

En los meses de octubre y noviembre se procederá a determinar la muestra objeto de estudio. Para ello, se realizará una reunión informativa presencial con los posibles participantes, donde los investigadores podrán presentarse y conocer personalmente a la población de estudio.

Para la realización de la misma, se darán, a lo largo de los dos meses, cuatro fechas diferentes para facilitar, sabiendo las complicaciones que puede suponer el posible traslado. A comienzos y a final del mes de octubre, será llevada a cabo en Madrid, a principios de noviembre se realizará en Barcelona y a finales del mismo mes en Marbella, donde se encuentra la asociación DEBRA. Se ofrecen diferentes fechas y ciudades para evitar al máximo los trastornos que pudiese ocasionar a las familias el desplazamiento. En dicha reunión, se les informará en qué va a consistir el estudio, los objetivos que se quieren conseguir, las razones por las que se va a llevar a cabo, sus contenidos, se resolverán dudas, se escucharán las opiniones y sugerencias y se dará tiempo para intercambio de impresiones.

Se repartirá por familia una hoja informativa (anexo 14), donde por escrito, se desarrollen perfectamente de manera precisa y exhaustiva todos los puntos de interés, de la hoja del consentimiento informado (anexo 15) y de la ficha de recogida de datos tabla 12 (anexo 16), cuya identificación será a través de un número para cumplir con los requisitos que impone la ley de protección de datos, se entregarán una copia a cada uno de los posibles participantes.

No tendrán que tomar la decisión de participar, ni rellenar los datos en el momento, ya que, estos documentos se los podrán llevar a casa y enviarlos cumplimentados cuando hayan reflexionado y estén seguros de su participación.

Quien no pueda asistir a ninguna de las reuniones programadas, se le facilitará los medios informáticos necesarios para darles la oportunidad de estar conectados a tiempo real y ser así un participante más, enviándoles vía online toda la documentación necesaria para su participación.

Los meses de diciembre y enero, serán para que las familias reflexionen sobre su participación, resolver todo tipo de dudas y que envíen cumplimentados toda la documental requerida.

Una vez transcurrido el referido plazo y teniendo claro el número de participantes se les enviará un correo electrónico (anexo 17) donde se informará de los tres cuestionarios a cumplimentar, el de indicadores físicos y psicoemocionales de estrés, el de tensión familiar y el de carga familiar en EB.

Se dejarán dos meses, febrero y marzo, para que cada uno de los participantes envíe cumplimentado sus tres cuestionarios.

Cuando se hayan recibido todos, los 4 meses posteriores serán dedicados al estudio y análisis de los datos de los cuestionarios con el fin de conocer más a la población e ir creando unas entrevistas más personalizadas y adaptadas a cada situación, que se llevarán a cabo posteriormente. Se tendrá en cuenta el lugar de residencia de cada uno de ellos, para que, la entrevista personal, con la finalidad de conocer como ha sido el impacto inicial y los meses posteriores a ser informados del diagnóstico, se pueda realizar en la ciudad más próxima posible a su domicilio.

Una vez valorada toda la información facilitada por los cuestionarios presentados, se contactará de nuevo con los participantes para llevar a cabo dicha entrevista personal, partiendo de unas preguntas estructuradas, pudiendo el profesional que realice la misma añadir nuevas cuestiones en función de cómo se vaya desarrollando. Será realizada por psicólogos, por considerarse el profesional más capacitado para valorar los distintos aspectos de los participantes. El tiempo estimado para su realización será de tres meses.

Con la realización de las entrevistas se daría por finalizada la participación de las familias, se pasaría a despedirlas y a agradecerles su colaboración.

Por último, una vez valorados los cuestionarios y hechas las entrevistas, se procederá, en los meses de noviembre, diciembre y enero, al análisis estadístico de los datos pudiendo comparar si el impacto psicoemocional, físico, social y psicológico sufre modificaciones con el paso del tiempo.

Fases del estudio, cronograma

El estudio se divide en cuatro fases, ordenadas cronológicamente, que se pasarán a explicar a continuación.

La primera fase, es la conceptual, que abarca desde el momento en el que se concibe el problema que se quiere investigar, hasta que se plantean los objetivos que se pretenden alcanzar con el estudio de investigación, siendo en este caso, la necesidad de conocer la

evolución del impacto psicoemocional, social, económico y físico que sufren los padres de niños con epidermólisis bullosa desde que conocen por primera vez el diagnóstico hasta la actualidad. Una vez planteado el problema de investigación, se llevó a cabo una completa revisión bibliográfica existente sobre el tema, tanto en español como en inglés mayoritariamente, utilizando varias bases de datos y otras fuentes, como libros.

A continuación, se pasó a definir el marco teórico. Se realizó la fundamentación sobre el tema elegido en base al problema y a la bibliografía revisada, la justificación del proyecto observacional desde un punto de vista científico y de enfermería y los objetivos e hipótesis generales y específicos. El tiempo requerido para la realización de esta fase fueron 6 meses. A continuación, en la tabla 15, se muestra el periodo temporal de realización.

Fase conceptual	Periodo de realización
Identificación del problema de investigación	1 mes (octubre)
Búsqueda bibliográfica	3 meses (noviembre, diciembre y enero)
Realización de la fundamentación, justificación, objetivos e hipótesis.	2 meses (febrero y marzo)
Tiempo total empleado en la fase conceptual.	6 meses (octubre, noviembre, diciembre, enero, febrero y marzo)

Tabla 13. Tabla expositiva de la duración de la fase conceptual. "Elaboración propia."

La segunda fase, es la metodológica, en la cual se seleccionó el diseño de investigación, siendo, en este caso, un proyecto de investigación de estudio observacional. Tras la realización de éste, de la delimitación y características de la población a estudiar, de la selección de instrumentos y métodos de medición de las variables de estudio y del procedimiento de recogida de los datos se concluye esta fase. Su duración se especifica en la tabla 9, expuesta anteriormente.

La tercera fase, es la empírica, que intenta responder al problema de investigación inicialmente planteado. Se incluyen, el análisis e interpretación de los datos recogidos, los resultados obtenidos por otros investigadores, las discrepancias y novedades y la difusión de los resultados.

La cuarta y última fase, es la difusión de los resultados, es decir, la publicación de este proyecto de investigación, que se llevará a cabo finalizando la fase empírica, en este caso, a partir del mes de enero. La divulgación de la investigación científica tiene objetivos específicos, como, contribuir a la construcción colectiva del conocimiento, concienciación

social, incrementar la autoestima de los afectados, generar nuevas habilidades, fomentar la creación de nuevos estudios y contribuir al mejoramiento de la calidad en la práctica profesional, entre otros.

Para finalizar, se ha realizado un cronograma (anexo 18) con la finalidad de facilitar al investigador la visualización de las diferentes fases del proyecto de investigación.

Análisis de datos

Para la creación de la base de datos y su análisis estadístico, una vez obtenidos, se recogerán y se utilizará el programa estadístico IBM SPSS statistics en versión 21.0.

Existen diferencias a la hora de manejar los datos, ya que, varía, dependiendo de si se trata de una variable cuantitativa o cualitativa. En este estudio, se observan los dos tipos, por lo que se procederá al análisis correspondiente a cada tipo de variable y a las posibles asociaciones que podrán ser realizadas con el tipo de prueba estadística acorde para ello.

Se aplicará estadística descriptiva, ya que, está relacionado con la recogida sistemática y ordenada, así como la presentación de los datos relacionados con un fenómeno que presenta variabilidad.

En el caso de las variables cualitativas, se pueden presentar los resultados como frecuencia absoluta, que expresa mediante un número entero positivo el total de casos de las distintas categorías de una variable, como proporción o como porcentaje. Las representaciones gráficas pueden ser variadas: diagramas de barras, diagramas de sectores o circulares, áreas, polígonos de frecuencia...

Se van a realizar varias asociaciones con cada una de las variables. Las variables impacto psicoemocional y físico, impacto psicológico e impacto económico y social se relacionarán cada una de ellas, con el sexo, estado civil, gravedad de la enfermedad, tipo de cuidado que requiere, recepción de ayudas externas, educación recibida sobre la enfermedad y sus complicaciones, situación laboral, lugar de residencia, prestación social y orientación y apoyo temprano. Dichas asociaciones darán respuesta al objetivo planteado. Todas ellas son cualitativas.

Partiendo de la tabla de contingencia y de las siguientes hipótesis:

- Ho: las dos variables en estudio son independientes
- Ha: las dos variables de estudio están relacionadas.

Se calculan las frecuencias marginales de las filas y de las columnas. Por lo tanto, se tienen como datos disponibles, las frecuencias observadas, que serán las que conformen la tabla y las frecuencias marginales.

Para contrastar la hipótesis nula, se parte de una tabla de frecuencias observadas y se calculan las frecuencias que cabría esperar si las dos variables fueran independientes.

Para calcular la frecuencia esperada, se tiene que multiplicar el total marginal de la fila, por el total marginal de la columna correspondiente, dividido por el gran total correspondiente.

Para medir las discrepancias, se calcula la diferencia entre la frecuencia observada y la correspondiente frecuencia teórica, la que cabe esperar si fueran independientes, se hará para todas y cada una de las filas y columnas de la tabla.

Si la hipótesis nula es cierta, es decir, si las variables son independientes, siguen un modelo teórico llamado, chi- cuadrado, con unos grados de libertad que tienen que ver con las dimensiones de la tabla.

De este modelo teórico, fijando un nivel de riesgo, el que se esté dispuesto a asumir, se encontrará un punto crítico y se comparará el valor experimental calculando con nuestros datos con el valor crítico. Se rechazará la Ho cuando X^2 experimental sea $> X^2$ crítico.

En el caso de las variables cuantitativas se recurre a las medidas de posición central y a las medidas de dispersión. Los más frecuentes son la media, la moda y la mediana.

Se puede llevar a cabo otra asociación con las variables impacto psicoemocional y físico, impacto psicológico e impacto económico y social, cada una de ellas, con las variables cuantitativas, que, en este caso, son, edad, tiempo transcurrido desde que se conoce el diagnóstico, tiempo dedicado a las curas, economía familiar, % de discapacidad reconocido y número de hijos.

Dichas asociaciones, serán realizadas para dar respuesta a los objetivos específicos y al general, en este caso, conocer, de los 500 casos registrados en España, el impacto psicoemocional, psicológico, físico y social que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa desde el momento del diagnóstico hasta la actualidad.

Para llevar a cabo esta asociación, se parte de las hipótesis:

- H_0 : la variable cuantitativa es independiente de la cualitativa
- H_a : la variable cuantitativa depende de la cualitativa

Para conocer si existe relación entre ellas, si se sabe que la media de la variable cuantitativa entre ambos grupos, es la misma, se puede afirmar que la variable cuantitativa no depende de la cualitativa.

Por tanto, estudiar si existe relación entre una variable cuantitativa y otra cualitativa es equivalente a efectuar un contraste de comparación de la tendencia central de esos dos grupos, en media o en mediana.

Suponiendo que los datos son normales, es decir, que tienen una distribución simétrica, la hipótesis de partida sería:

- H_0 : Los dos grupos tienen la misma media.
- H_a : Las dos medias son diferentes. Contraste bilateral.
La media de un grupo es estrictamente mayor que el otro. Contraste unilateral.
La media de un grupo es estrictamente menor que el otro. Contraste unilateral.

En este caso, los datos son apareados, porque siempre son los mismos sujetos. El estadístico de contraste habrá que calcularlo con la media muestral obtenida de los datos, partido de la desviación de las diferencias y partido de la raíz del tamaño muestral.

El valor experimental que calculemos con nuestros datos, se va a calcular con un valor crítico que se encuentra en el modelo t de student y con unos grados de libertad que dependen del tamaño muestral.

Si el valor experimental que obtenemos con nuestros datos supera o es igual al valor crítico se rechaza la hipótesis nula y por tanto se rechaza que la media de las diferencias es cero.

La t de Student nos proporcionará información de tipo descriptivo sobre la comparación de las medias, desviación típica, varianzas de los grupos... , si el p- valor es menor de 0.05 se puede declarar, con un error pequeño, la H_a : la variable cuantitativa depende de la cualitativa.

Aspectos éticos

El presente proyecto de investigación de estudio observacional sobre el impacto psicoemocional, económico, físico y social que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa desde el momento del diagnóstico hasta la actualidad, será enviado al Comité Ético de Investigación Clínica para su aprobación.

Como anteriormente se describió, el consentimiento informado, se les entregará, a los posibles participantes, en la primera reunión establecida en los meses de octubre y noviembre conforme a la ley 3/2001, de 28 de mayo, reguladora del consentimiento informado y de la historia clínica de los pacientes. Los meses de diciembre y enero se utilizarán para resolver todo tipo de dudas y dejar tiempo a las familias para pensar su decisión y cumplimentar toda la documentación aportada para poder participar, estando completamente informados de acuerdo a la Ley 41/2002, reguladora de la autonomía del paciente y de los derechos y obligaciones en materia de información y documentación sanitaria.

La participación en este estudio no supone ningún tipo de riesgo potencial en los sujetos, ya que, no se llevan a cabo técnicas ni procedimientos invasivos, por lo que, no supone ningún peligro para la salud física ni psíquica del participante.

En la hoja de información entregada a los participantes, se les hará saber, conforme a La ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de carácter personal que se garantiza la confidencialidad de sus datos, haciéndoles saber que únicamente serán utilizados para la realización del presente estudio. Para ello, todas las fichas de recogida de datos, tendrán un número de participación, asignado de manera aleatoria por un investigador. Este, no puede ser ninguno de los profesionales de los hospitales implicados, ni de la asociación DEBRA, tampoco ninguno de los investigadores que participen en la realización de la reunión y entrevista. En este caso, se van a enviar y recibir cuestionarios por vía electrónica pero siempre serán desde la dirección del investigador que asignó los números de participación.

Limitaciones del estudio

Las limitaciones del presente proyecto en cuanto a la validez externa e interna se refieren se pasan a describir a continuación.

Respecto a la validez externa, una de las limitaciones es la proporción de pérdidas esperadas, que son de un 15%, al tratar con sujetos muy vulnerables. También, el fallecimiento o abandono de alguno de los progenitores o no estar en pleno uso de sus facultades mentales, debido a que al excluir a uno de los progenitores el otro también quedaría fuera, ya que se pretende proteger al estudio de posibles sesgos.

Por otro lado, se ha elegido España como país para llevar a cabo el estudio, teniendo en cuenta, la poca incidencia de esta enfermedad, sería interesante realizarlo en otros países para llevar a cabo una futura revisión sistemática y obtener resultados más firmes.

Respecto a la validez interna, las limitaciones que se identifican es la posibilidad de que aparezca sesgo de recuerdo, ya que los participantes recuerdan, de forma retrospectiva, en una profunda entrevista, como se sintieron al conocer el diagnóstico de su hijo por primera vez.

También, puede aparecer sesgo de datos debido a preguntas no respuestas. Además, las respuestas de los cuestionarios, podrían conducir a datos erróneos por interpretar de manera diferente las opciones o los progenitores pueden no querer responder ciertas preguntas.

Bibliografía:

1. Romero N, García N, Megías A. Cuidados en epidermólisis bullosa. H&C. 2018;8(3):7-13.
2. Laimer M, Prodinge C, Bauer JW. Hereditary epidermolysis bullosa. J Dtsch Dermatol Ges. 2015;13(11):1125-1133.
3. García-Bravo B. Epidermólisis ampollosas. En: Conejo-Mir J, Moreno JC, Camacho FM, coordinador. Manual de dermatología. 1ª ed. Madrid: Aula Médica; 2010. p. 537-553.
4. Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M. Diagnóstico genético de la epidermólisis bullosa: recomendaciones de un grupo español de expertos. Actas Dermosifiliogr. 2018;109(2):104-122.
5. Gannon B. Epidermolysis bullosa: pathophysiology and nursing care. Neonatal Netw. 2004;23(6):25-32.
6. Fine JD, Eady RA, Bauer EA, Briggaman RA, Bruckner-Tuderman L, Christiano A, et al. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of the second international consensus meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. J Am Acad Dermatol. 2000;42(6):1051-1066.
7. Moraga Llop FA. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en dermatología pediátrica. [Internet]. Madrid: Asociación Española de Pediatría; 2007 [acceso 28 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://www.aeped.es/protocolos/dermatologia/index.htm>
8. Has C. The “Kelch” surprise: KLHL24, a new player in the pathogenesis of skin fragility. J Invest Dermatol. 2017;137(6):1211-1212.
9. Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RAJ, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. J Am Acad Dermatol. 2014;70(6):1103-1126.

10. Villar AR, Guerrero E, Megías A, García N, Domínguez E, Romero N, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermólisis bullosa. *Enferm dermatol.* 2016;10(29):12-18.
11. Guía de atención integral de la epidermólisis bullosa hereditaria. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008.
12. Watkins J. Diagnosis, treatment and management of epidermolysis bullosa. *Br J Nurs.* 2016;25(8):428-431.
13. Fernández Feijoo J, Bugallo JI, Limeres Posse J, Peñarrocha Oltra D, Peñarrocha Diago M, Diz Dios P. Epidermólisis bullosa hereditaria: actualización y sugerencias para el tratamiento dental. *J Am Dent Assoc.* 2011;6(6):260-269.
14. Santana Fantauzzi R, Oliveira Maia M, Coelho Cunha F, Vidal Simoes R, Utsch Gonçalves D, Ferreira Maia A. Otorhinolaryngological and esophageal manifestations of epidermolysis bullosa. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2008;74(5):657-661.
15. Wong WL, Pemberton J. The musculoskeletal manifestations of epidermolysis bullosa: an analysis of 19 cases with a review of the literature. *Br J Radiol.* 1992;65(774):480–484.
16. Mellado F, Fuentes I, Palisson F, Vergara JI, Kantor A. Ophthalmologic approach in epidermolysis bullosa: A Cross-Sectional Study with Phenotype-Genotype Correlations. *Cornea.* 2018;37(4):442–447.
17. Ott H, Eich C, Schriek K, Ludwikowski B. Epidermolysis bullosa hereditaria bei Schulkindern und Adoleszenten. *Der Hautarzt.* 2016;67(4):279-286.
18. El Hachem M, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasulli A, Buisson C, Hadj-Rabia S, et al. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9(76):1-20.

19. Simas Yamakawa Boeira VL, Sales Souza E, de Oliveira Rocha B, Dantas Oliveira P, Santos Paim de Oliveira MF, Pedreira de Almeida Rêgo VR, et al. Inherited epidermolysis bullosa: clinical and therapeutic aspects. *An Bras Dermatol*. 2013;88(2):185–198.
20. Chiaverini C, Bourrat E, Mazereeuw-Hautier J, Hadj-Rabia S, Bodemer C, Lacour J-P. Hereditary epidermolysis bullosa: French national guidelines (PNDS) for diagnosis and treatment. *Ann Dermatol Venereol*. 2017;144(1):6–35.
21. Salera S, Tadini G, Rossetti D, Grassi FS, Marchisio P, Agostoni C, et al. A nutrition-based approach to epidermolysis bullosa: Causes, assessments, requirements and management. *Clin Nutr*. 2020;39(2):343-352.
22. Caio Zidorio AP, Said Dutra E, Oliveira Dias Leao D, Carvalho Costa IM. Nutritional aspects of children and adolescents with epidermolysis bullosa: literature review. *An Bras Dermatol*. 2015;90(2):217-223.
23. Fine JD, Mellerio JE. Extracutaneous manifestations and complications of inherited epidermolysis bullosa: part II. Other organs. *J Am Acad Dermatol*. 2009;61(3):387-402.
24. Jain SV, Murrell DF. Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases. *Int J Womens Dermatol*. 2018;4(1): 49-53.
25. Rumsey N. Psychosocial adjustment to skin conditions resulting in visible difference (disfigurement): What do we know? Why don't we know more? How shall we move forward?. *Int J Womens Dermatol*. 2017;4(1): 2-7.
26. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1): 1-14.
27. Von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med*. 2017;5(6):758-773.
28. Fine JD. Cumulative life course impairment by epidermolysis bullosa. *Curr Probl Dermatol*. 2013;44: 91-101.

29. McConkie-Rosell A, Hooper SR, Pena LDM, Schoch K, Spillmann RC, Jiang Y-H, et al. Psychosocial profiles of parents of children with undiagnosed diseases: managing well or just managing?. *J Genet Couns.* 2018;27(4):935-946.
30. 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.* 2019;99(9):783-788.
31. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *Br J Dermatol.* 2005;152(5):1009-1014.
32. Van Scheppingen C, Lettinga AT, Duipmans, JC, Maathuis KG, Jonkman, MF. The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qual Health Res.* 2008;18(4): 545-556.
33. Dures E, Morris M, Gleeson K, Rumsey N. The psychosocial impact of epidermolysis bullosa. *Qual Health Res.* 2011;21(6):771–782.
34. Tabolli S, Pagliarello C, Uras C, Di pietro C, Zambruno G, Castiglia D et al. Family burden in epidermolysis bullosa is high independent of disease type/subtype. *Acta Derm Venereol.* 2010;90(6):607–611.
35. Lansdown R, Atherton D, Dale A, Sproston S, Lloyd J. Practical and psychological problems for parents of children with apidermolysis bullosa. *Child Care Health Dev.* 1986;12(4):251-256.
36. Elena Sinobas P, coordinador. Manual de investigación cuantitativa para enfermería. 1ª ed. Federación de asociaciones de enfermería comunitaria y atención primaria;2011.
37. Oros de Sapia LB, Neifert I. Construcción y validación de una escala para evaluar indicadores físicos y psicoemocionales de estrés. *Evaluar.* 2006;6(1):1-14.
38. Vidotto G, Rossi Ferrario S, Bond TG, Zotti AM. Family Strain Questionnaire - Short Form for nurses and general practitioners. *J Clin Nurs.* 2009;19(1-2):275–283.

39. Dufresne H, Hadj-Rabia S, Taieb C, Bodemer C. Development and validation of an epidermolysis bullosa family/parental burden score. *Br J Dermatol.* 2015;173(6):1405–1410.

Anexos

Anexo 1: Complicaciones asociadas a la EB y aspectos psicológicos y sociales.

<p>Complicaciones orales</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ampollas - Quistes miliares - Microstomía, - Anquiloglosia - Enfermedad periodontal grave - Hipoplasia del esmalte - Caries dental 	<p>Pubertad tardía</p> <ul style="list-style-type: none"> - Impacto psicológico - Osteopenia - Osteoporosis - Hipogonadismo
<p>Complicaciones gastrointestinales</p> <ul style="list-style-type: none"> - Lesiones y ampollas en mucosa oral - Microstomía, disfagia y problemas dentales - Estenosis y reflujo esofágico - Malnutrición, estreñimiento y fisuras anales. 	<p>Dolor</p> <ul style="list-style-type: none"> - Multifactorial y difícil de tratar. - Dolor agudo, crónico y de procedimiento
<p>Complicaciones oftalmológicas</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ampollas y erosiones. - Simbléfaron - Ectropión - Pannus corneal 	<p>Complicaciones genitourinarias</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estenosis uretrales - Infecciones recurrentes - Cicatrices en el glande - Fusión parcial de los labios vulvares
<p>Aspectos psicológicos</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pérdida de autoestima y síntomas de dismorfia corporal - Pérdida de la capacidad de afrontamiento - Depresión - Sentimiento de bajo autocontrol - Miedo intenso, ansiedad y aislamiento social (11). 	<p>Aspectos sociales</p> <p>Relacionados con la participación del afectado en la:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Vida social, escolar y laboral - La red de apoyo - El impacto económico de la enfermedad - La dificultad en el acceso a tratamientos adecuados - Atención sanitaria especializada - Recursos sociales (11).

Tabla 4. Complicaciones asociadas a la epidermólisis bullosa. "Elaboración propia a partir de Watkins J, abril 29- 2016-, Fernández Feijoo J, Bugallo JI, Limeres Posse J, Peñarrocha Oltra D, Peñarrocha Diago M, Diz Dios P, diciembre-2011-, Mellado F, Fuentes I, Palisson F, Vergara J, Kantor A, abril - 2018-, Romero N, Dominguez E-2018-, Yamakawa VL, Sales E, de Oliveira B, Dantas P, Santos Paim M.^a F, Pedreira AR, et al, marzo-abril- 2013-, Chiaverini C, Bourrat E, Mazereeuw- Hautier J, Hadj-Rabia S, Bodemer C, Lacour JP, enero- 2017-, Fine JD, Mellerio JE, septiembre -2009-."

Anexo 2: Prevalencia de signos orales en los principales tipos y subtipos de epidermólisis bullosa (EB).

Prevalencia de signos orales en los principales tipos y subtipos de epidermólisis bullosa (EB)			
Principales tipos y subtipos de EB	Porcentaje de pacientes		Frecuencia de las caries
	Alteraciones en tejidos blandos	Hipoplasia del esmalte	
EBS <ul style="list-style-type: none"> • Localizada • Intermedia generalizada • Severa generalizada 	25-50 50-75 25-70	10-25 10-25 10-25	Igual que en la población general
EBJ <ul style="list-style-type: none"> • Severa generalizada • Intermedia generalizada 	50-75 75-100	75-100 75-100	Aumentada
EBD <ul style="list-style-type: none"> • EBDD • EBDR severa generalizada • EBDR intermedia generalizada 	50-75 75-100 75-100	10-25 10-25 25-50	Igual que en la población general
Síndrome de Kindler	Hiperplasia gingival	ausente	Igual que en la población general

Tabla 5. Prevalencia de signos orales en los principales tipos y subtipos de epidermólisis bullosa (EB). "Elaboración propia a partir de Fernández Feijoo J, Bugallo JI, Limeres Posse J, Peñarrocha Oltra D, Peñarrocha Diago M, Diz Dios P, diciembre -2011-."

Anexo 3: Porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB.

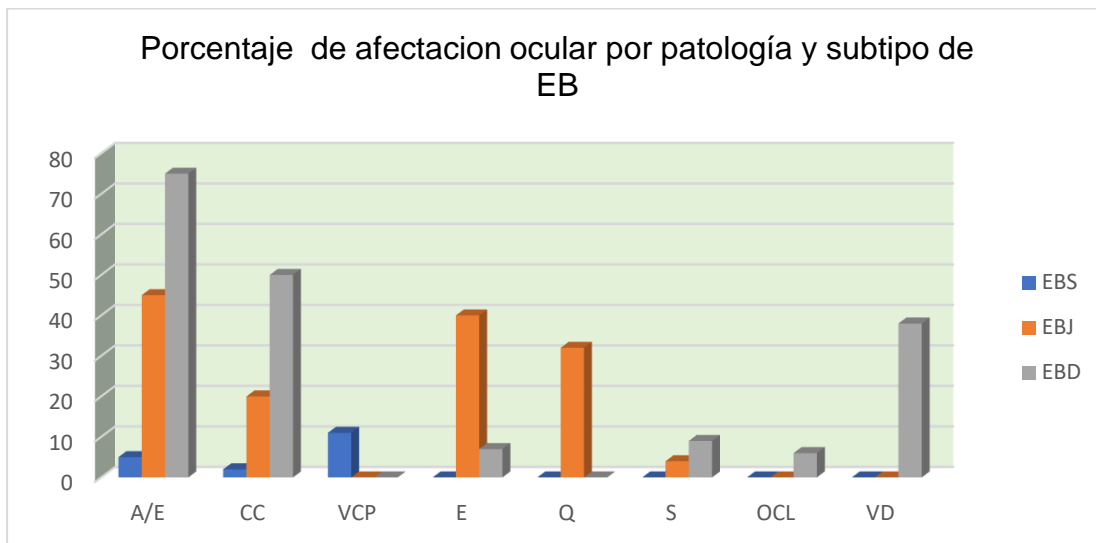


Figura 1. Porcentaje de afectación ocular por patología y subtipo de EB. “Elaboración propia a partir de Romero N, Domínguez E.”

A/E: ampollas/ erosiones

CC: cicatrices corneales

VCP: vascularización corneal periférica

E: ectropión

Q: queratitis secundaria a la exposición de la cornea

S: simfléaron

OCL: obstrucción conductos lagrimales

VD: visión defectuosa

Anexo 4: Gravedad de la enfermedad manifestado por el afectado y los cuidadores.

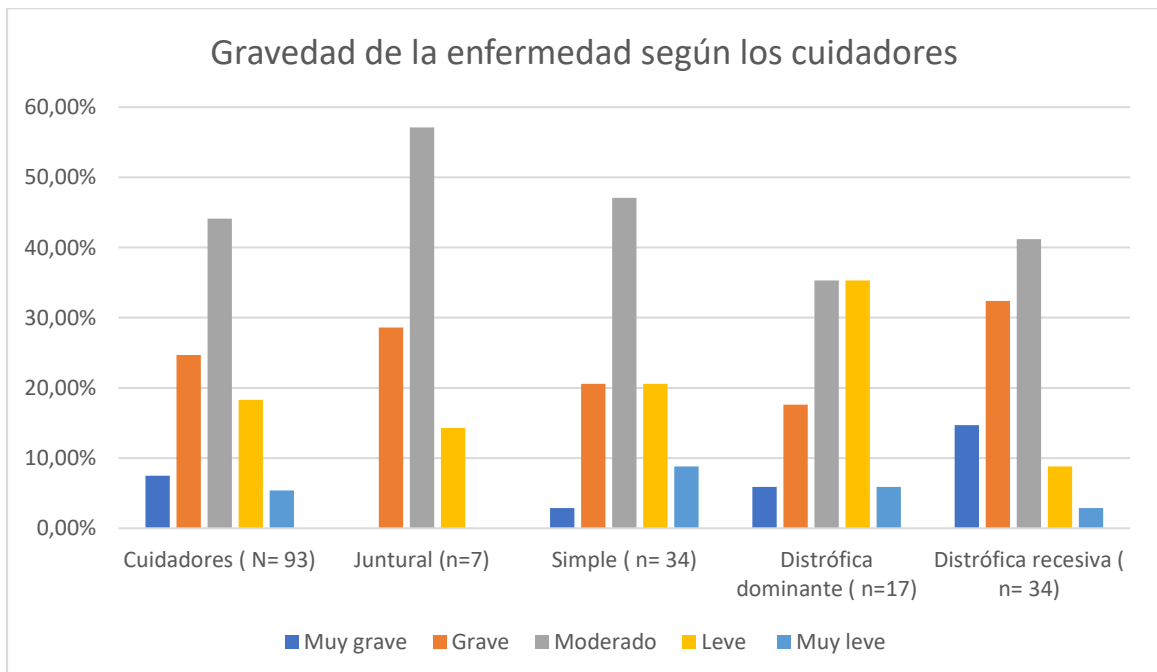
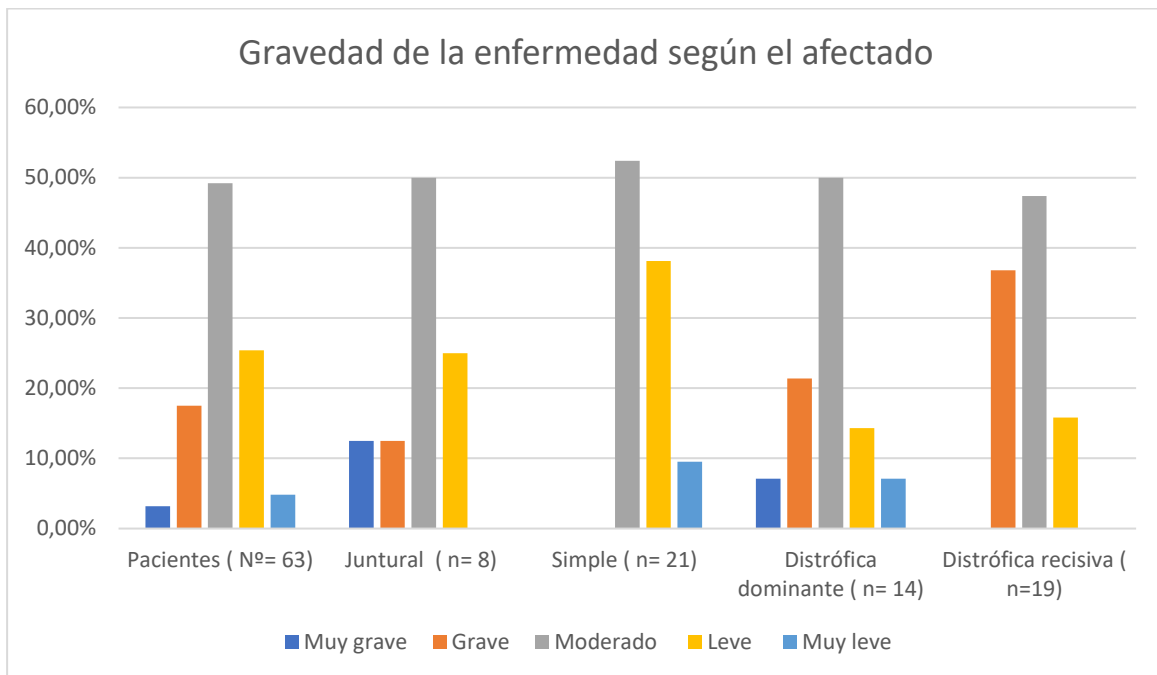


Figura 2. Gravedad de la enfermedad manifestado por el afectado y los cuidadores. “Elaboración propia a partir de Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al, enero 3 -2020-.”

Anexo 5: Complicaciones que experimentan los afectados, manifestado por ellos y por sus cuidadores.

Complicaciones que sufren los afectados de EB manifestado por ellos y por sus cuidadores

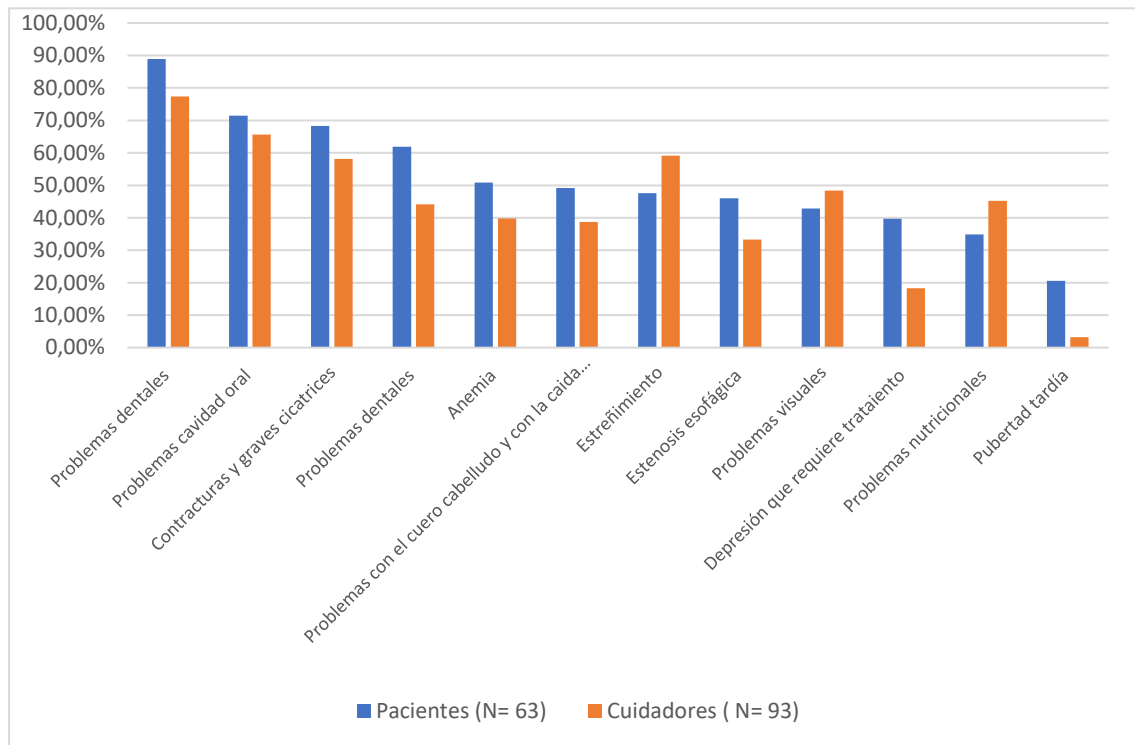
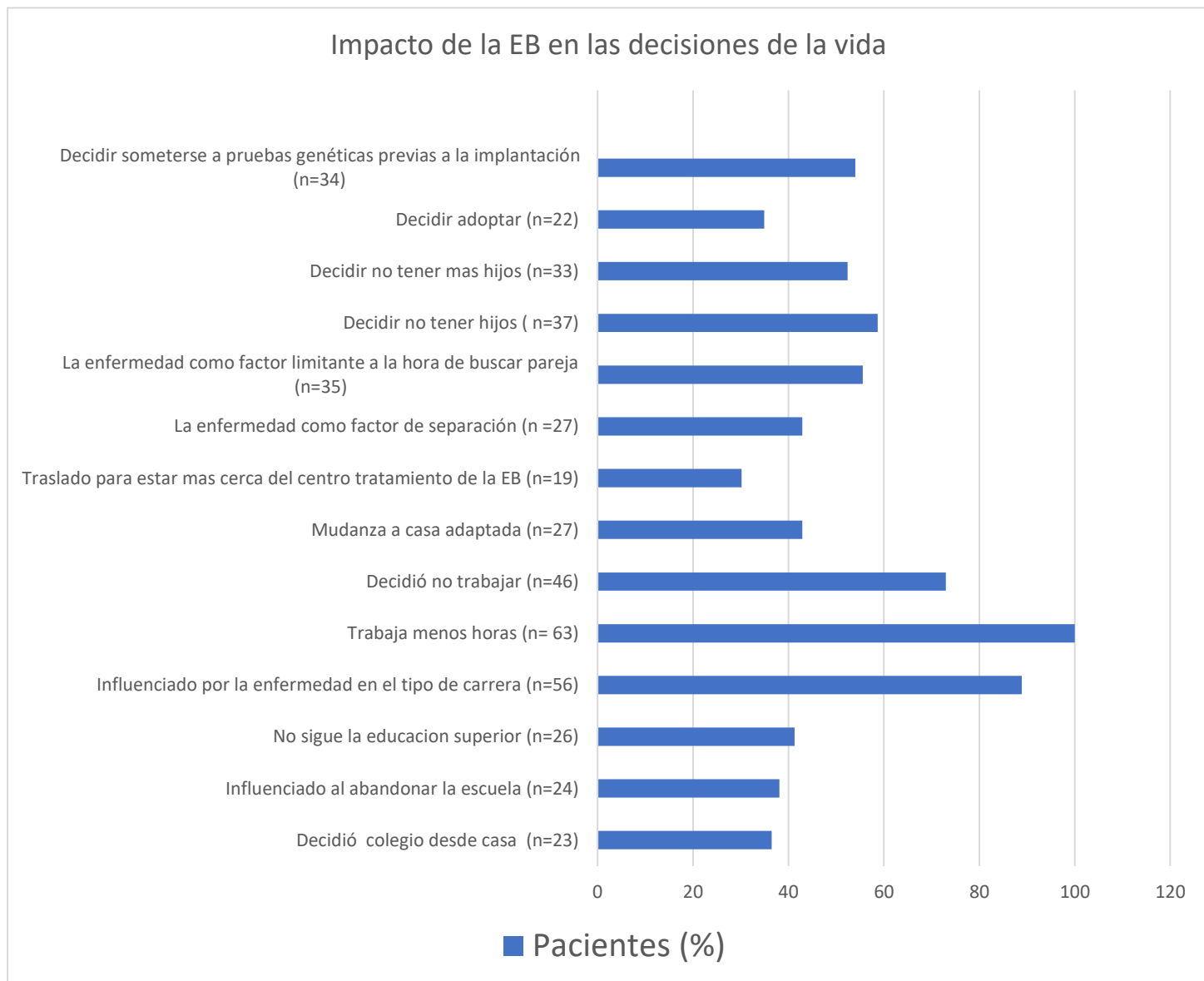


Figura 3. Complicaciones que experimentan los afectados, manifestado por ellos y por sus cuidadores. "Elaboración propia a partir de Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al, enero 3 -2020-."

Anexo 6: Decisiones de vida dependiendo de la EB desde la perspectiva del paciente (n=63) y desde la del cuidador (n=93).



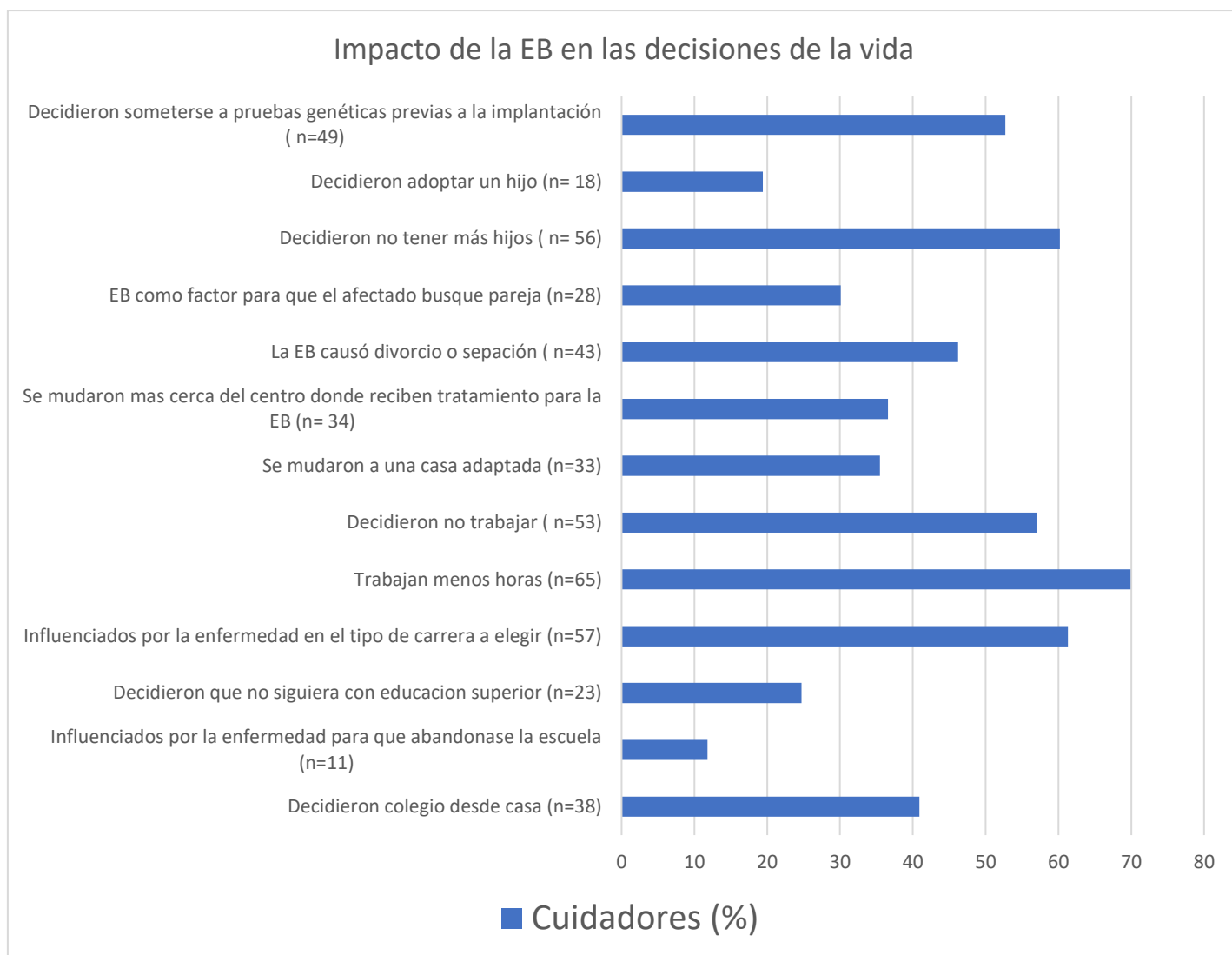


Figura 4. Decisiones de vida tomadas dependiendo de la EB desde la perspectiva del paciente (n=63) y desde la del cuidador (n=93).” Elaboración propia a partir de a partir de Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H et al, enero 3 -2020-.”

Anexo 7: Divorcios producidos por la presencia de la enfermedad.

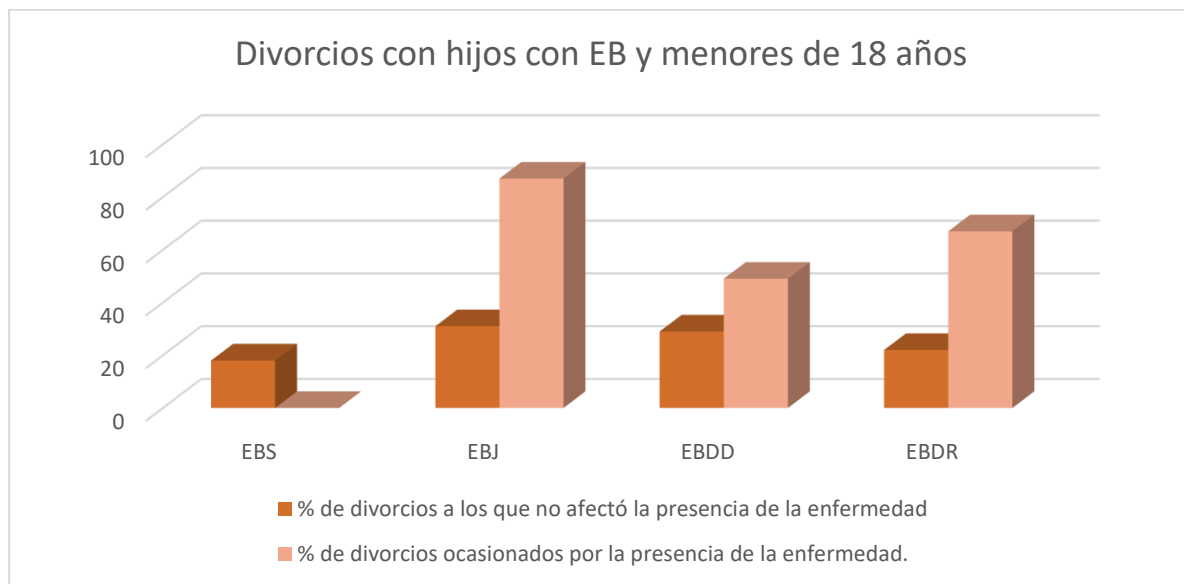


Figura 5. Divorcios producidos por la presencia de la enfermedad, en padres de hijos menores de 18 años. "Elaboración propia a partir de Fine J, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C, abril 28 – 2005-."

Anexo 8: Principales dificultades de los padres de niños con EB.

Los problemas más difíciles de los padres con niños con EB	
Preocupaciones	Ejemplos
Visibilidad de la enfermedad	La gente habla sobre la enfermedad
Invisibilidad de la enfermedad	La gente piensa que no es tan malo
El dolor del niño "causado" por los padres	Es duro ver como haces daño a tu hijo
Incertidumbre a largo y a corto plazo	No se sabe lo mal que se pondrá. Nunca se sabe lo que traerá el día
Restricciones en el empleo y tiempo libre	Planificación muy difícil
Difícil organización en los cuidados	Necesidad de una persona que organice
Nunca poder estar fuera de servicio	No puedo dejarle solo mucho tiempo
Atención reducida para los hermanos	Sentimientos de culpabilidad
Problemas dentro de su relación de pareja	Solo se habla de preocupaciones
Ignorancia y falta de habilidades del personal sanitario	En el hospital nadie sabía que era la EB
Atención sanitaria compleja	Muy duro para el personal sanitario

Tabla 6. Los problemas más difíciles de los padres a la hora de cuidar a un niño con EB. "Elaboración propia a partir de Van Scheppingen C, Lettinga A, Duipmans, J, Maathuis K, Jonkman M, abril 1-2008-".

Anexo 9: Cuestionario de indicadores físicos y psicoemocionales de estrés

Preguntas	Nunca (0)	Rara vez (1)	A veces si- A veces no (2)	Frecuente- mente (3)	Siempre (4)
1. Me cuesta concentrarme					
2. Puede pasar mucho tiempo sin que sienta dolor de cabeza					
3. Me siento muy nervioso por pequeñeces					
4. Tengo períodos de depresión					
5. Mi memoria se mantiene normal					
6. Me duermo fácilmente					
7. Me siento agotado mentalmente					
8. Me tomo las cosas de manera tranquila y relajada					
9. Tengo dolor de cuello y de espalda					
10. Siento que me preocupo excesivamente por cada cosa					
11. Puedo relajarme fácilmente					
12. Me siento ágil, saludable					
13. Se me hace difícil mantener la atención en algo					
14. Cuando estoy ansioso pierdo o aumento el apetito					
15. Me siento triste y desanimado					
16. Sufro dolores de cabeza					
17. Puedo mantenerme relajado a pesar de las dificultades					
18. Me olvido fácilmente de las cosas					
19. Me alimento con normalidad					
20. Me siento tranquilo y despejado					
21. Tengo insomnio o dificultad para conciliar el sueño					

22. Hasta las pequeñas cosas me ponen muy nervioso					
--	--	--	--	--	--

Tabla 9. Cuestionario de indicadores físicos y psicoemocionales del estrés. "Elaboración propia a partir de Oros de Sapia L, Neifert I, junio 1-2006-."

Anexo 10: Cuestionario de tensión familiar.

PREGUNTAS	SI	NO
1. Me preocupa la enfermedad del paciente.		
2. Me siento impotente frente a la enfermedad		
3. Tengo la necesidad de recibir consejos sobre cómo cuidar al paciente		
4. A veces pienso en la muerte del paciente		
5. Siempre pienso en como terminaran las cosas		
6. Tengo demasiadas cosas en que pensar		
7. Me gustaría saber más información sobre el tratamiento que le están dando al paciente.		
8. Ojalá pudiera controlar mejor mis emociones.		
9. Me siento muy preocupado por el futuro		
10. A menudo, experimento trastornos como insomnio, indigestión, dolor de cabeza, fatiga...		
11. Me siento muy estresado		
12. Me gustaría poder hablar con un experto (médico, psicólogo...) sobre las cosas que van mal y me preocupan		
13. Me gustaría tener más tiempo para mí.		
14. La enfermedad me cansa		
15. No me apetece salir		
16. Tengo la impresión de que no puedo enfrentar todos mis problemas.		
17. Me siento culpable cuando dejo al paciente solo o con otras personas.		
18. Tengo poco tiempo para dedicarle a los demás miembros de la familia		
19. Veo a amigos y a familiares con menos frecuencia por culpa de la enfermedad.		
20. A veces me es complicado contener la ira.		

21. Soy pesimista sobre el futuro		
22. No sé si puedo superar todas las dificultades que la enfermedad trae.		
23. He renunciado a la mayoría de mis intereses personales		
24. Estoy muy ansiosos cuando estoy con el paciente		
25. A veces tengo la impresión de que he perdido al paciente		
26. A veces me siento irritado por las continuas demandas del paciente		
27. A veces encuentro estresante mi relación con el medico		
28. Nadie entiende la carga que soporto		
29. Me gustaría poder hablar sobre la posible pérdida del paciente		
30. A veces, siento que no puedo confiar en nadie de mi familia		

Tabla 10. Cuestionario de tensión familiar. "Elaboración propia a partir de Vidotto G, Ferrario SR, Bond TG, Zotti AM, diciembre 17- 2009-."

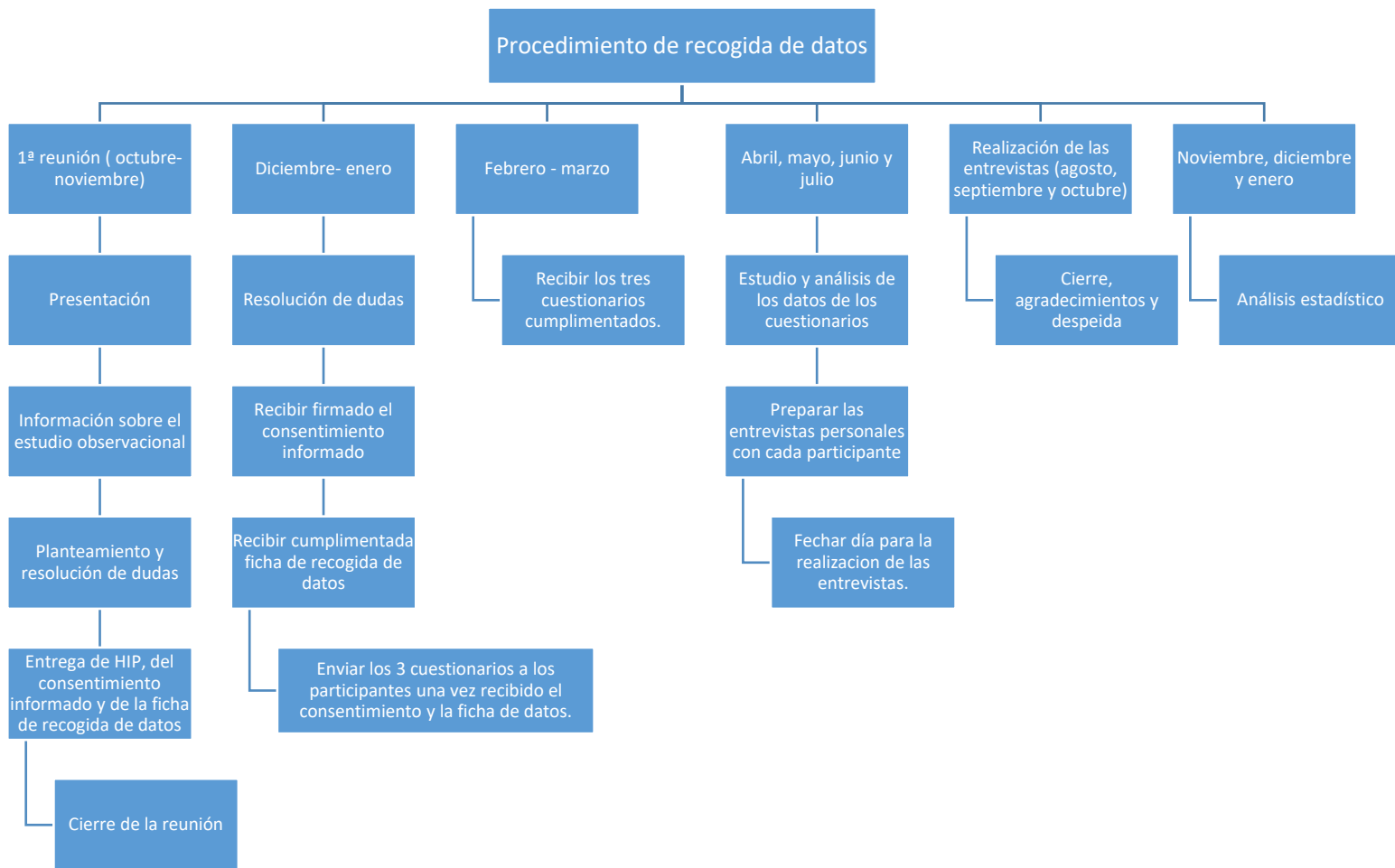
Anexo 11: Cuestionario de carga familiar en EB.

Preguntas	Siempre	Muy a menudo	A menudo	Algunas veces	Raramente	Nunca	No valorable
1. La enfermedad de mi hijo nos hizo querer movernos							
2. La enfermedad de mi hijo me llevó a querer dejar de trabajar							
3. Pienso en la enfermedad de mi hijo todo el día.							
4. Trato de proteger a mi hijo debido a su enfermedad							
5. La enfermedad de la piel de mi hijo nos impide irnos de vacaciones.							
6. Mi hijo requiere más atención que otros debido a su enfermedad							
7. La enfermedad obligó a cuestionarnos nuestros planes de futuro.							
8. La enfermedad de mi hijo me impide visitar a mi familia							
9. Mi familia no viene a vernos debido a la enfermedad de mi hijo.							
10. La enfermedad							

crea problemas en nuestra relación.							
11. Las consultas médicas me hacen sentir frustrado							
12. Las reacciones de las personas son difíciles de aceptar.							
13. Me cuesta aceptar la enfermedad.							
14. Me cuesta acostumbrarme a l dolor producido por la enfermedad.							
15. Tengo una gran dificultad para encontrar cuidado infantil por su patología							
16. Mi hijo tiene grandes dificultades en el colegio							
17. Tengo miedo por el futuro de mi hijo							
18. Los tratamientos comienzan a desgastarme							
19. Cada vez que corresponde ir al hospital, el día anterior no me encuentro bien.							
20. Cada vez que corresponde ir al hospital, al día siguiente no me encuentro bien							

Tabla 11. Cuestionario de carga familiar en EB. "Elaboración propia a partir de Dufresne H, Hadj-Rabia S, Taieb C, Bodemer C, agosto 17- 2015-."

Anexo 12: Procedimiento de recogida de datos.



Anexo 13: Correo electrónico que se enviará a la asociación DEBRA y a los Hospitales de La Paz y Sant Joan de Deu- Clinic, requiriéndoles su colaboración.

Estimado Sr./a:

Desde el Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas, nos ponemos en contacto con su asociación/ hospital, para comunicarle que se va a llevar a cabo un estudio observacional sobre el impacto social, psicoemocional, físico y económico que sufren los progenitores que tienen hijos con epidermólisis bullosa, por lo que, para nosotros sería de gran ayuda contar con su colaboración por ser referentes en esta enfermedad.

De ser de su interés colaborar con nosotros póngase en contacto con el Sr. AR, responsable del estudio, con correo electrónico X, debiendo de adjuntar el compromiso de las personas con las que podemos contactar y a partir de ese momento se les procederá a informar y aclarar las dudas que puedan surgir.

Agradeciéndoles de antemano su atención.

Un cordial saludo.

Firmado: AR

Responsable del estudio observacional.

Anexo 14: Hoja informativa sobre el proyecto de investigación

Título del estudio: Proyecto de Investigación de un Estudio Observacional sobre el Impacto Psicoemocional, Económico, Social y Físico que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa.

Responsable del estudio observacional: AR

Contacto: Y **Correo electrónico:** X

Centro: Universidad Pontificia de Comillas.

Estimados padres,

Nos dirigimos a vosotros para informaros sobre este estudio de investigación en el que estáis invitados a participar. El estudio, ha sido aprobado por el Comité de Ética de la Comunidad de Madrid, de acuerdo a los requisitos que se contemplan en la legislación española en el ámbito de la investigación biomédica y la protección de datos de carácter personal.

- Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.
- Ley 41/2002 básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
- Ley 14/2007 de investigación biomédica junto con los principios enunciados en la declaración de Helsinki y a las normas de buena práctica clínica.

Nuestra intención, es, que reciban la información adecuada y suficiente para que puedan evaluar y juzgar si quieren, o no, participar en este estudio. Para ello, les pedimos que lean esta hoja informativa con atención y les aclararemos las dudas que les puedan surgir después de su lectura.

Deben saber que su participación es voluntaria y que pueden decidir no participar o cambiar su decisión y retirar el consentimiento en cualquier momento.

El objetivo de este estudio, es conocer el impacto social, económico, psicoemocional y físico que os supuso conocer el diagnóstico de vuestro hijo/a por primera vez y la variación de este con el paso del tiempo. Será un estudio observacional longitudinal retrospectivo, esto quiere decir, que, a través de tres cuestionarios, utilizados para conocer en el momento actual la afectación social, psicoemocional, económica y física que sufrís y una posterior entrevista,

necesaria para conocer como os sentisteis cuando os dieron el diagnóstico por primera vez y así nosotros poder evaluar dichos aspectos.

El estudio tiene una duración de un año y cuatro meses, pero vuestra participación se limitará a tenernos que dedicar unas horas de vuestro tiempo. Diciembre y enero serán los meses que se os dejará para que penséis tranquilamente la decisión y aclarar dudas, si finalmente decidierais participar, se os enviarían los tres cuestionarios que debéis de completar con las instrucciones para ello y se utilizarían los meses de febrero y de marzo para ir recibiendo. Los meses de abril, mayo, junio y julio serán para nosotros poder analizarlos y será entre agosto y octubre cuando os citaremos para realizar la entrevista personal a cada uno de vosotros individualmente, que la llevarán a cabo psicólogos expertos en el desarrollo de las mismas.

Seremos nosotros quien nos intentemos desplazar a vuestras ciudades o a lugares próximos a las mismas, dependiendo de la localización geográfica del resto de participantes. El tiempo estimado para la realización es de 3 meses. Una vez realizada esa entrevista finalizaría vuestra participación en el proyecto, pasaríamos a daros un eterno agradecimiento por ello y un abrazo de despedida.

Este estudio, no supone ningún riesgo físico ni psíquico, ya que, no se realizarán procedimientos invasivos. Además, durante la duración del proyecto estarán a vuestra disposición todo tipo de profesionales como médicos/as, enfermeros/as, psicólogos/as, terapeutas ocupacionales...

Vuestros datos estarán identificados mediante un código y solo el investigador de estudios y sus colaboradores podrán relacionar dichos datos con ustedes. Por lo tanto, vuestra identidad queda protegida y no será revelada a persona alguna salvo requerimiento legal.

El acceso a los datos personales quedará restringido al investigador del estudio y a sus colaboradores, por ello vuestro consentimiento informado y ficha de recogida de datos deberéis dirigirla al Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas, a la atención de Doña AR, con correo electrónico X y domicilio en AV. San Juan de Dios, 1,28350 Ciempozuelos, Madrid, por ser una persona independiente a los centros y demás personal colaborador implicados en este estudio.

Su participación, no les supondrá ningún gasto, ya que, les serán reintegrados los importes realizados con motivo de traslados, manutención y alojamiento.

Si en cualquier momento, deciden rescindir el consentimiento dado para participar en este estudio, podrán comunicarlo en cualquiera de las direcciones facilitadas con anterioridad y ningún dato nuevo será añadido a la base de datos, si bien los responsables del estudio podrán seguir utilizando la información recogida sobre ustedes hasta ese momento, a no ser que se opongan expresamente.

Para cualquier consulta estamos a su disposición en el correo electrónico X y en el número de teléfono Y.

Firmado: AR

Responsable del estudio observacional.

Anexo 15: Hoja del consentimiento informado del participante.

Madrid, a 25 de marzo de 2020

Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas.

Por medio de la presente, la responsable del estudio observacional AR, representante legal de la institución, hace constar la información referente a la participación en el Estudio Observacional del Impacto Psicoemocional, Económico, Social y Físico que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa. El objetivo, es conocer la evolución del impacto, las variables que lo disminuyen o lo aumentan, si hay diferencias en el nivel de afectación e implicación entre los progenitores y demostrar la necesidad de apoyo profesional multidisciplinario y de aceptación social que se necesita cuando se trata de esta patología.

Como se os ha explicado en la hoja informativa del proyecto de investigación, la participación consiste en la realización de tres cuestionarios y una posterior entrevista. No existen riesgos identificados para el participante.

Al participar en este estudio tendrá a su disposición, durante la duración del mismo, a diferentes especialistas expertos para cualquier consulta, duda o problema que le pueda surgir.

La identidad del participante será guardada en confidencialidad y se identificará con un número asignado aleatoriamente. No tendrá gastos económicos porque le serán cubiertos aquellos que se produzcan.

Los beneficios que se obtendrán con su participación son: dar visibilidad a las enfermedades raras, en particular a la epidermólisis bullosa y conseguir, por tanto, mayor aceptación social y conocimiento por parte de los profesionales y de la sociedad y poder luchar para que las necesidades que os puedan surgir queden cubiertas.

Don/ Doña....., con DNI....., domicilio....., teléfono..... y correo electrónico..... estoy de acuerdo en participar en el en el Estudio Observacional del Impacto Psicoemocional, Económico, Social y Físico que causa en los padres tener un hijo con epidermólisis bullosa, para el Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas, a través de tres cuestionarios diferentes y una entrevista personal, ya

que, he leído y comprendido la información que aquí se me facilita para participar.

Firmado: AR

Firma del participante:

Responsable del estudio observacional.

Anexo 16: Ficha de recogida de datos

N.º de identificación (a rellenar por el Centro UPC)			
Sexo	Mujer		Hombre
Edad	... años		
Estado civil	Con pareja		Divorciados/as
	Casados/as		Viudo/a
Tiempo transcurrido desde que conocen el diagnóstico			
Gravedad de la enfermedad	Leve	Moderada	Grave
Tipo de cuidado	Independiente en AVD		Dependiente en AVD
	Independientes en las curas		Dependientes en las curas
Tiempo dedicado a la cura de heridas	Especificar el tiempo, sí < 2 horas		Especificar el tiempo, si >2 horas
Recepción de ayudas externas	No recibe ayudas externas	Recibe, pero no las suficientes (especificar cuáles)	Está satisfecho con las ayudas que recibe
Educación recibida sobre EB y sus complicaciones	Ha recibido información completa sobre la enfermedad		No ha recibido información o ha sido escasa.
Situación laboral	Con empleo		Ha tenido que abandonar el trabajo para convertirme en cuidador/a principal
	Ama de casa		Desempleado
Lugar de residencia			
Prestación social	Cuentan con los apoyos necesarios para poder compaginar la vida laboral y la personal (ampliación baja maternal y paternal, descanso		No cuentan con ninguna prestación social

	remunerado por asistencia a citas médicas/ hospitalizaciones, prestaciones económicas para asistencia personal/sanitaria). Numerarlas.		
Economía familiar	0-12000 euros/año. Especificar si en su CCAA le dispensan el material en las cantidades necesarias y de forma gratuita; si cubre parte de los gastos o no cubre nada.	12.000-30000 euros/año. Especificar si en su CCAA le dispensan el material necesario en las cantidades necesarias y de forma gratuita; si cubre parte de los gastos o no cubre nada.	30000 euros en adelante. Especificar si en su CCAA le dispensan el material en las cantidades necesarias y de forma gratuita; si cubre parte de los gastos o no cubre nada.
Orientación y apoyo temprano	Ha recibido su hijo y usted atención temprana como "tratamiento"		Su hijo y usted no han recibido atención temprana por no estar cubiertas esas necesidades.
% de discapacidad reconocido	< 33%. Considera que la persona encargada de realizar la valoración tenía suficiente formación para evaluar el grado de discapacidad y dependencia según las características y especificidades de la EB en todos sus subtipos.		> 33. Especificar %. Considera que la persona encargada de realizar la valoración tenía suficiente formación para evaluar el grado de discapacidad y dependencia según las características y especificidades de la EB en todos sus subtipos.
N.º de hijos	Hijo único	1 hermano o más sanos	1 hermano o más con la misma patología o distinta.

Tabla 12. Ficha de recogida de datos. "Elaboración propia".

Anexo 17: Correo electrónico informativo a los participantes.

Estimado progenitor,

Le escribo del Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas, lo primero agradecerle de parte de todo el equipo su participación y tiempo empleado.

Por otra parte, como se les informó en la reunión llevada a cabo en el mes de septiembre/octubre en Madrid/Barcelona/Marbella, una vez firmado y entregado el consentimiento y la ficha de recogida de datos pasamos a enviarle los tres cuestionarios intransferibles que debe completar de manera individual.

Cada cuestionario, viene con las instrucciones necesarias para poder realizarlos, no es imprescindible rellenar los tres el mismo día, tómese su tiempo de reflexión.

Una vez cumplimentados, los debe enviar a esta misma dirección de correo electrónico o si prefiere por correo certificado a la dirección a AV. San Juan de Dios, 1, 28350 Ciempozuelos, (se adjunta sobre que no necesita franqueo). Dispone del mes de febrero y de marzo para hacérselos llegar.

Sus datos personales están totalmente protegidos, ya que, esta dirección de correo pertenece al Centro de Investigación Universidad Pontificia de Comillas, independiente de los Hospitales de La Paz y Sant-Joan de Deu-Clinic, de la Asociación DEBRA y de los investigadores que se ponen en contacto con cada uno de ustedes.

Para cualquier aclaración, no dude en ponerse en contacto con nosotros, que le atenderemos de la mejor manera posible.

Un cordial saludo.

El Centro de Investigación.

Anexo 18: Organigrama general de las diferentes fases del proyecto

