

## ***Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia***

***Inmaculada MORENO GARCÍA  
Rosario ANTEQUERA JURADO  
M<sup>a</sup> del Mar AIRES GONZÁLEZ***

*Universidad de Sevilla*

***Salud COLADO HUERTAS***

***Susana DÍAZ RUBIALES***

*Asociación para las Deficiencias que afectan al  
Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)*

### *Resumen*

La denominación de enfermedades raras agrupa un conjunto heterogéneo de patologías que comparten su *baja prevalencia*, estimada por debajo de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Se trata de enfermedades crónicas, de difícil diagnóstico, respecto a las cuales no existe una respuesta terapéutica integral. Conllevan disminución de la esperanza de vida y problemas significativos a los individuos que las padecen. Su repercusión adversa se extiende también a la familia.

El trabajo realizado en este contexto tiene como objetivos: *a)* analizar la percepción de progenitores respecto a las consecuencias de la enfermedad diagnosticada a sus hijos y a sus necesidades asistenciales y de apoyo y *b)* determinar la influencia que sobre estas cuestiones ejerce el grado de incapacidad asociada. Han participado 33 progenitores de niños diagnosticados de enfermedades raras e infrecuentes, agrupados en dos subgrupos según el tipo de afectación cognitiva o física vinculada.

Los resultados revelan que el grado de afectación física de la enfermedad influye sobre la valoración de la calidad de vida de los progenitores. Independientemente del diagnóstico, los padres que muestran elevados niveles de alteraciones emocionales refieren necesidades insatisfechas de información y formación relativas al manejo de los aspectos emocionales y conductuales implicados.

*Palabras clave:* enfermedades raras, padres, necesidades percibidas, demanda de apoyo social, calidad de vida.

*Abstract*

The denomination of rare diseases includes a heterogeneous group of pathologies characterized by their *low prevalence*, estimated in less than 5 cases each 10.000 inhabitants. They are chronic diseases, difficult to diagnose, without a complete therapeutic response. It involves decreasing life expectancy and significant problems to affected individuals. Its adverse impact extends to the family.

The work carried out in this context has the following objectives: a) to analyze parents' perception with regard to the consequences of their children disease and their care and support needs and b) to determine the influence of the associated disability. 33 parents of children diagnosed with rare and unusual illnesses have been interviewed, grouped in two subgroups according to the kind of cognitive or physic suffering.

Results reveals that the seriousness of the disease's physical symptoms has influence on parents perceptions of quality of life. Regardless of the diagnosis, parents, which show high levels of emotional disorders, indicates the necessity of information and training relating to the management of the emotional and behavioural aspects involved.

*Keywords:* Rare Diseases, Parents, Perceived Needs, Psychosocial Support Demand, Quality Of Life.

La atención psicosocial a las personas afectadas por enfermedades raras e infrecuentes adquiere en la actualidad un interés creciente, paralelo a los avances que las políticas de apoyo institucional, europeo y nacional, han logrado a partir de la declaración 1295/99/CE del Parlamento y del Consejo Europeo. A instancias de esta importante declaración, en el año 1999 se inició el *Programa Europeo de Enfermedades Raras* y los distintos países de la Unión Europea han desarrollado planes de acción encaminados a prestar ayuda a los afectados por enfermedades minoritarias. Durante la vigencia de este plan europeo buena parte de los proyectos de actuación aprobados tenían como objetivos la creación de sistemas de información (Posada, Izquierdo, Ferrari, Avellaneda, Copa y Martín, 2002).

En el marco de estas actuaciones, en nuestro país, se han llevado a cabo distintos estudios (Luengo, Aranda y De la Fuente, 2004) en los que ha quedado de relieve, además de la problemática relacionada con el diagnóstico de la enfermedad y su tratamiento, la necesidad de apoyo psicosocial a los afectados y sus familias.

La denominación de Enfermedades Raras (ER) agrupa a un conjunto heterogéneo y diverso de patologías, cuyas características nosológicas aún no están bien definidas pero comparten como denominador común, su *baja prevalencia*, estimada en la Unión Europea por debajo de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Aparte de este elemento consensuado, las escasas investigaciones realizadas subrayan las dificultades para clasificar patologías concretas como enfermedades minoritarias. No obstante, si nos remitimos a los datos españoles, el CISATER (Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras) tiene registrada en su página web más de 800 enfermedades que, pese a los criterios divergentes en cuanto a su clasificación, comparten ciertos aspectos definitorios. Son los siguientes: *a)* Se trata de enfermedades crónicas, de difícil diagnóstico, respecto a las cuales no existe una respuesta terapéutica integral, que, en cada caso, es sustituida por tratamientos particularizados, según las especialidades médicas implicadas; *b)* estas enfermedades conllevan, en ocasiones,

disminución de la esperanza de vida y, en general, plantean problemas significativos a los individuos que las padecen, mermando con ello su calidad de vida. Asimismo, el número limitado de personas afectadas por cada una de estas enfermedades ha condicionado los recursos invertidos en su investigación clínica y análisis de repercusión psicológica que conlleva, factor que explica, en gran medida, el desconocimiento que la sociedad tiene sobre su existencia y necesidades de los afectados y, consecuentemente, dificulta la aceptación social de los mismos.

En opinión de Valenzuela (2002) el impacto psicológico generado por estas enfermedades se traduce en tres efectos, a saber: dispersión, desconocimiento y aislamiento. De este modo, las estrategias encaminadas a aminorar tales efectos, debieran atender, entre otras a las siguientes cuestiones: a) Identificar a los afectados por criterios de proximidad geográfica y problemática compatible; b) proporcionarles información para ayudarles a identificar su problemática; c) informales sobre sus limitaciones pero también sobre sus recursos; y d) favorecer su integración e identidad social, prestándoles para ello apoyo emocional, instrumental e informacional.

Pese a la relevancia de estas cuestiones, no son numerosos los estudios realizados en nuestro ámbito, destaca, no obstante, el trabajo de Gaite, Cantero, González y García (2005) efectuado en la Comunidad de Cantabria. En este estudio se investigaron las necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y sus familias. Los resultados obtenidos indicaron que las demandas y requerimientos de los afectados y sus familias se centraban en cuatro áreas principales: a) diagnóstico de la enfermedad, b) disponibilidad de un tratamiento adecuado, c) falta de información sobre la patología diagnosticada, y por último, d) cuestiones psicosociales.

En relación a la falta de información, los datos extraídos pusieron de manifiesto que la demandas de los familiares versaban sobre las Recursos sanitarios disponibles: especialistas o centros médicos donde acudir., cuidados globales: Atención psicológica del enfermo, chequeos, etc., ayudas Profesionales y técnicas disponibles para facilitar la vida del enfermo, curso y evolución y posibles discapacidades asociadas a la enfermedad en el futuro. Cuando se analizaron las cuestiones Psicosociales, quedaba patente la necesidad de apoyo familiar y *counselling*.

Como se ha mencionado, la repercusión de las enfermedades poco comunes, raras, no se limita únicamente al propio afectado. El notable grado de discapacidad que conllevan, las hospitalizaciones frecuentes unido a las múltiples pruebas diagnósticas e innumerables consultas médicas que obligan al desplazamiento de los afectados y sus familias por distintos especialistas y centros hospitalarios, así como los problemas psicológicos, de desarrollo y crecimientos asociados, etc. explican que estas patologías ejerzan un efecto adverso también en la familia (Guillén, Durán, Pastor y Rodríguez, 2004). Además de las reacciones de ansiedad, estrés, disminución de autoestima, percepción de rechazo social que experimentan los familiares, en ellos recae el peso del cuidado y atención del enfermo, desempeñando los padres, habitualmente, el papel de cuidadores. Es frecuente constatar que los progenitores, afectados por las implicaciones que esta tarea conlleva y por las dificultades que encuentran para lograr atención específica para su hijo/a, a través de los recursos sanitarios y redes sociales estructuradas, optan por abandonar su proyecto vital.

En este contexto se sitúa el trabajo que hemos realizado, cuyos principales objetivos son: a) analizar la percepción de las consecuencias de la enfermedad de sus hijos

así como sus necesidades asistenciales y de apoyo, y b) determinar la influencia que sobre las variables anteriores genera el grado de incapacidad asociada a la enfermedad, como primer paso para diseñar posteriormente programas de intervención y apoyo psicológico efectivos y ajustados a este colectivo.

## Método

### Muestra

La muestra está compuesta por un total de 33 progenitores de otros tantos niños y niñas diagnosticados de enfermedades raras e infrecuentes, de los cuales 21 son mujeres (63,6%) y 12 son hombres (36,4%). El rango de edad se encuentra comprendido entre los 27 y los 57 años, siendo la edad media de 41,7 años. En cuanto al estado civil la mayor parte de los sujetos están casados (81,8%), el 12,2% separados y el 6% restante eran viudos (3%) y solteros (3%). En lo que se refiere a los estudios realizados el 42,4% tienen estudios medios y el 30,3% universitarios. Por lo que respecta a la situación laboral el 69,7% realizan actividad remunerada, el 18,2% son amas de casa, el 9,1% están en situación de desempleo y 1 sujeto (3%) está jubilado.

Todos los padres participaron de manera voluntaria y pertenecían a la Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y Desarrollo (ADAC).

### Instrumentos

De acuerdo con los objetivos planteados, la evaluación de los padres se realizó mediante una *entrevista semiestructurada* de 40 preguntas y el *General Health Questionnaire* (versión abreviada de 28 ítems, GHQ-28) (Goldberg e Hillier, 1979) en su adaptación española de Lobo y cols. (1981, 1986).

La entrevista fue creada ad hoc con el fin de recoger, de una forma sistemática, la información necesaria sobre: *a)* distintos aspectos sociodemográficos (edad de los padres y del niño, sexo, nivel de estudios, estado civil, etc.), *b)* características de la enfermedad de los niños (diagnóstico, afectación, etc.) y *c)* características de la situación de cuidado, concretamente la información que tienen sobre la enfermedad y la interferencia de la misma en la vida de los progenitores y los hijos sanos.

En cuanto al Cuestionario de Salud General de Goldberg (Goldberg, 1972 y 1978) hemos utilizado la versión reducida del mismo en su adaptación y baremación española de Lobo, Pérez y Artal (1986). Recordar que los ítems están agrupados en cuatro subescalas, de 7 ítems cada una, denominadas: A: *Síntomas somáticos de origen psicológico*; B: *Ansiedad e Insomnio*; C: *Disfunción social* y D: *Depresión severa*.

### Procedimiento

Para la obtención de la muestra nos pusimos en contacto con la Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y Desarrollo (ADAC) y les solicitamos su colaboración en el proyecto. A todos los padres se les informó de los objetivos del estudio y se procedió a la aplicación colectiva de los instrumentos.

Posteriormente y para la realización de los análisis estadísticos, se dividió la muestra en dos subgrupos en función de que el tipo de afectación de la enfermedad fuera predominantemente cognitivo o físico. El primer grupo correspondía a los sujetos diagnosticados de Síndrome de Turner (n=21) y el segundo, más heterogéneo en su composición, quedó integrado por patologías con mayores limitaciones físicas (n=12) (5 padecían el Síndrome de Rubenstein Taybi, 4

de Acondroplasia, 2 el Síndrome de Hunter y 1 de Esclerosis tuberosa).

Asimismo, se procedió a la recodificación de las siguientes variables cuantitativas: “*Importancia otorgada a recibir información/formación sobre...*”, cuyo rango de puntuación en la entrevista semiestructurada era de 0 a 10, en las siguientes categorías: 0-1, 2-3, 4-6, 7-8 y 9-10; “*Del cuidado de su hijo le resulta difícil sobrellevar ...*” y “*¿Cómo considera que la enfermedad ha afectado su ...?*”, cuyos rangos de puntuación se encuentran entre 0 y 5 y se recodificaron en las siguientes categorías: 0-1, 2-3 y 4-5.

Del mismo modo, para la puntuación total del *Cuestionario de Salud General* de Goldberg se estableció como punto de corte el valor 7.

## Resultados

Los datos obtenidos han sido tratados estadísticamente con el programa estadístico SPSS (versión 14), habiendo realizado un análisis de contingencias para las variables cualitativas y un análisis de varianza para las variables cuantitativas. A continuación exponemos los resultados obtenidos en cuanto a la naturaleza de la enfermedad, la información y necesidades percibidas al respecto, la interferencia de la enfermedad en la vida de los progenitores y sus otros hijos; las puntuaciones en el *Cuestionario de Salud General* de Goldberg y, por último, las diferencias en cuanto al tipo de enfermedad.

### *Naturaleza de la enfermedad*

En cuanto a la enfermedad, decir que el 42,4% (n=14) de los niños fue diagnosticado en el momento del nacimiento, el 12,1% antes de año y el 36,4% (n=12) a partir de los 5 años. En la actualidad, la edad media de los

hijos es de 10,2 años, con un rango comprendido entre los 2 y los 20 años. En lo referente a los problemas que los padres manifiestan que han estado presentes, el 54,5% se relacionaban con problemas del desarrollo y el 21,2% con problemas físicos graves, mientras que el 9,1% refirieron problemas de conducta y el 6,1% problemas físicos leves. A pesar de ello, el 24,2% considera que sus hijos no han tenido ningún problema especial, que no sean los derivados de su enfermedad.

### *Información sobre la enfermedad y necesidades percibidas al respecto*

En cuanto a la información sobre la enfermedad, los resultados obtenidos ponen de manifiesto que, a excepción de un progenitor, todos los padres (97%) refieren haber recibido información acerca de la enfermedad de su hijo. Dicha información viene proporcionada fundamentalmente por el especialista (78,8%), siendo escasa la participación de otros profesionales sanitarios, como el médico de atención primaria (9,1%) u otros (3%) para proporcionar este tipo de información. No obstante, cabe resaltar cómo algunos padres (9,1%), refieren recibir esta información de personas no procedentes del ámbito profesional sanitario.

Los aspectos más relevantes de la información que tienen hacen referencia especialmente a las características de la enfermedad (84,8%), sus causas (72,7%), el pronóstico y la evolución (63,6%) y la edad de comienzo (51,5%), mostrándose este último como un aspecto algo más desconocido.

Por otro lado, en cuanto a la información que los progenitores han recibido sobre cómo atender o cuidar las necesidades especiales de sus hijos, los porcentajes disminuyen notablemente, ya que, aunque el 42,3% consideran que sí han recibido suficiente infor-

mación, el 51,5% destaca que la información recibida ha sido insuficiente y el 6,1% refiere que no ha recibido ninguna.

Ante esta necesidad de información, los progenitores consideran de elevada importancia (valores 9 y 10 en una escala de 0-10) aumentar sus conocimientos o formarse en aspectos relacionados con el manejo de los problemas conductuales o emocionales del hijo (96,3%), cómo contribuir a la mejoría o evolución favorable del hijo (93,5%), cómo puede evolucionar la enfermedad (82,1%), cómo ayudar a los hermanos u otros familiares a afrontar la situación (69,6%) y la naturaleza de la enfermedad (66,7%).

#### **Interferencia de la enfermedad en la vida de los progenitores y sus otros hijos**

Respecto a las valoraciones que los progenitores realizan de las repercusiones del cuidado en distintas áreas vitales destacar

que son las relaciones de pareja (20%) y la calidad de vida en general (21,2%) las áreas que se perciben más afectadas (valores 4 y 5 en una escala de 0 a 5), seguidas del 10% que refiere que dicho cuidado también le ha afectado en sus relaciones sociales y el 7,4% en la relación con sus otros hijos (ver tabla 1).

Del cuidado y la atención de las necesidades del hijo enfermo, los padres consideran que el aspecto más difícil de afrontar (valores 4 y 5 en una escala de 0 a 5) es el plantearse el futuro de su hijo enfermo (66,7%), seguido de aceptar la enfermedad (33,4%) y la cantidad de tiempo que le dedican (29,1%). En menor medida se encuentran otros aspectos como controlar los comportamientos inadecuados del hijo (18,8%), el trabajo físico que requiere el cuidado (15,6%), superar las limitaciones de su hijo (15,1%) y pensar cómo serían sus vidas sin la enfermedad (12,9%) (ver tabla 1).

Por lo que se refiere a las repercusiones de la enfermedad sobre los otros hijos, los

*Tabla 1.* Distribución de las frecuencias y porcentajes de respuestas de valoración (de 0 a 5) de las variables relativas al Afrontamiento del cuidado del hijo e Interferencia de la enfermedad en la vida de los progenitores.

	Valoración		
	0-1	2-3	4-5
<b>Del cuidado de su hijo, le resulta duro o difícil de llevar...</b>			
...el trabajo físico que requiere	21 (65,6 %)	6 (18,8 %)	5 (15,6 %)
...la cantidad de tiempo dedicado	13 (41,9 %)	9 (29 %)	9 (29 %)
...controlar los comportamientos inadecuados	12 (37,5 %)	14 (43,8 %)	6 (18,8 %)
...superar las limitaciones de su hijo	10 (30,3 %)	18 (54,5 %)	5 (15,2 %)
...plantearse el futuro de su hijo	3 (9,1 %)	8 (24,2 %)	22 (66,7 %)
...aceptar la enfermedad	12 (36,4 %)	10 (30,3 %)	11 (33,3 %)
...pensar cómo serían sus vidas sin la enfermedad	16 (51,6 %)	11 (35,5 %)	4 (12,9 %)
<b>¿Cómo considera que la enfermedad ha afectado su ...</b>			
...calidad de vida	5 (15,2 %)	21 (63,6)	7 (21,2 %)
...relación de pareja	5 (16,7 %)	19 (63,6)	6 (20 %)
...relación con los otros hijos	14 (51,9 %)	11 (40,7)	2 (7,4 %)
...relaciones sociales	13 (43,3 %)	14 (46,7)	3 (10 %)

padres tienden a percibirlos de manera positiva ya que el 45,2% consideran que sus otros hijos se han unido más al núcleo familiar y/o a su hermano/a enfermo; que el 36,7% son más comprensivos y que el 23,3% colaboran más en las tareas domésticas. No obstante, también hay algunos aspectos negativos: así, el 22,6% consideran que sus hijos se sienten menos atendidos por ellos; el 6,7% que les efectúan más exigencias y otro 6,7% que están más distanciados (6,7%).

### **Puntuaciones en el Cuestionario de Salud General de Goldberg**

Los resultados obtenidos en el GHQ-28 muestran que el 38,7% (12 padres) ha obtenido puntuaciones por encima del punto de corte establecido ( $GHQ > 7$ ) (ver tabla 2), lo que nos indica que un porcentaje importante de la muestra necesitaría un apoyo y/o atención especializada a nivel emocional. Más concretamente, estos cuidadores muestran síntomas de ansiedad tales como pensamientos de que “se le viene todo encima” y/o la sensación de “estar a punto de explotar”, que, juntos, interfieren en el desarrollo normal del sueño. Asimismo también muestran síntomas somáticos que pueden representar manifestaciones de los cuadros de ansiedad, tales como dolores de cabeza, sensación de estar enfermo, de necesitar un reconstituyente, etc. Por el contrario, no manifiestan apenas síntomas de aislamiento social ni de depresión severa (ver tabla 2).

### **Diferencias en cuanto al tipo de enfermedad**

Por último pasamos a comentar las diferencias con significación a nivel estadístico en la comparación de los dos grupos establecidos en función del tipo de afectación

Tabla 2. Distribución de la muestra según el punto de corte del Cuestionario de Salud General de Goldberg (GHQ-28) y valores medios en cada una de las subescalas.

Subescalas GHQ-28 (valores 0-7)	Frecuencias y porcentajes
Síntomas somáticos	2,09 (2,41 %)
Ansiedad e insomnio	2,53 (2,46 %)
Disfunción social	0,81 (1,13 %)
Depresión severa	0,59 (1,29 %)

Punto de corte GHQ-28 ( $GHQ > 7$ ) = 12  
(38,7%)

y que, a partir de ahora, se denominarán grupo “síndrome de Turner” y grupo “otros diagnósticos”.

Así, en la tabla 3 observamos como la primera diferencia significativa la encontramos en las variables clínicas referidas al momento de diagnóstico, ya que los niños con *síndrome de Turner* son diagnosticados más tardíamente (el 57,2% tiene más de 5 años) que los niños con otros diagnósticos (el 91,6% han sido diagnosticados antes del año). Asimismo, en cuanto a los problemas que los padres han detectado en el niño durante su crecimiento el 38,1% de los padres de niños con *síndrome de Turner* refieren no haber tenido problemas especiales, a parte de los propios de la enfermedad, una circunstancia que no ocurre en el grupo *otros diagnósticos*. Por el contrario, en este grupo, el 58,3% de los progenitores destaca que su hijo presenta problemas físicos graves frente a ninguno de los de *síndrome de Turner*.

Del mismo modo, en cuanto a la información recibida, aunque en ningún caso los padres del grupo de *otros diagnósticos* han dejado de recibir información, el 83,3% refiere que ésta ha sido insuficiente, a diferencia del 57,1% de los de *síndrome de Turner* que

considera que ha recibido suficiente información. No obstante, esto último contrasta con que la décima parte (9,5%) de los padres de niños con *síndrome de Turner* que refiere no haber recibido ninguna información (tabla 3).

En cuanto a la interferencia de la enfermedad en sus vidas el 100% del grupo de

*otros diagnósticos* considera que sus otros hijos son más comprensivos con ellos frente al escaso 22,2% de los del grupo de *síndrome de Turner* (ver tabla 3).

Por último, destacar que los padres de niños diagnosticados de *síndrome de Turner* perciben mayor calidad de vida que los padres del grupo *otros diagnósticos* (ver tabla 4).

Tabla 3. Distribución y comparación de las diferencias estadísticamente significativas entre los grupos de diagnóstico en variables estudiadas (\*  $p \leq 0,05$ ; \*\*  $p \leq 0,001$ ).

VARIABLES	Categorías	Síndrome de Turner N (%)	Otros diagnósticos N (%)	$\chi^2$ (Sig.)
Momento del diagnóstico	Nacimiento	6 (28,6 %)	8 (66,6 %)	
	Antes del año	1 (4,8%)	3 (25 %)	
	Entre 1 y 5 años	2 (9,4 %)	1 (8,4 %)	12,91 (0,024)*
	Entre 5 y 10 años	6 (28,6 %)	0	
	Después de los 10 años	6 (28,6 >)	0	
Problemas del niño durante el desarrollo	Ningún problema especial	8 (38,1 %)	0	6,03 (0,015)*
	Problemas de conducta	2 (9,5 %)	1 (8,3 %)	0,013 (0,70)
	Problemas desarrollo	11 (52,4 %)	7 (58,3 %)	0,10 (0,51)
	Problemas físicos leves	2 (9,5 %)	0	1,21 (0,39)
	Problemas físicos graves	0	7 (58,3 %)	15,54 (0,000)**
¿Ha recibido información sobre cómo atender/cuidar las necesidades especiales de su hijo/a?	Sí, suficiente	12 (57,1 %)	2 (16,7 %)	
	Sí pero insuficiente	7 (33,3 %)	10 (83,3 %)	7,798 (0,020)*
	No	2 (9,5%)	0	
La enfermedad hace que sus otros hijos ...	Sean más comprensivos con Ud.	2 (22,2 %)	9 (100%)	11,45 (0,001)**

Tabla 4. Diferencias en la percepción de la calidad de vida entre los grupos de diagnóstico (\*  $p \leq 0,05$ ).

	Síndrome de Turner Media (DT)	Otros diagnósticos Media (DT)	F (Sig)
¿Cómo considera que la enfermedad ha afectado su calidad de vida?	2,09 (1,44)	3,33 (1,15)	6,42 (0,017)*

## Discusión

Los padres de niños con enfermedades crónicas han de afrontar no sólo el padecimiento de la enfermedad de sus hijos sino también múltiples aspectos relacionados con las limitaciones que la misma impone, entre las cuales se encuentran: la adaptación a la enfermedad del hijo, a las limitaciones que padecen, el dolor, las restricciones en la realización de actividades y las vinculadas al tratamiento médico y el contacto con el sistema sanitario (Cohen, 1999). La cronicidad de estos estresores puede igualmente incidir en la dinámica familiar y en las relaciones con los otros hijos del matrimonio (Manuel, 2001). Pero las enfermedades de baja prevalencia suponen un incremento en el número de estresores. Entre estos se encuentran las especiales dificultades para recibir un diagnóstico preciso (en ocasiones tras un peregrinar por distintos especialistas hasta que se establece el diagnóstico final, lo que consecuentemente, supone un retraso en el inicio del tratamiento); la falta de información (sobre la enfermedad y sus características, sobre cómo y dónde solicitar ayuda, o quiénes son los profesionales especializados en estas enfermedades); los escasos conocimientos científicos; o la escasez de tratamientos efectivos (*European Organization for Rare Diseases*, 2005).

Uno de los principales problemas en el estudio de este tipo de enfermedades se asocia a su baja prevalencia, lo que dificulta obtener muestras integradas por sujetos que padezcan exclusivamente una de estas enfermedades, por lo que se suelen incluir varios de estos diagnósticos, estudiando los efectos y consecuencias de las mismas como si de un grupo homogéneo se tratara. Éste ha sido uno de los principales objetivos que ha guiado el presente trabajo, con el que pretendemos rea-

lizar un primer acercamiento a las diferencias que pueden establecerse en función del grado de incapacidad física que generan, teniendo presente que todas las enfermedades consideradas conllevan algún grado de limitación y que, por tanto, los grupos de comparación se han realizado según fueran más prevalentes las limitaciones físicas o las alteraciones a niveles cognitivos o conductuales. Encontramos cómo, efectivamente, y a pesar de que de manera genérica un elevado porcentaje de padres ha recibido información básica sobre las causas y las características de la enfermedad, son menos quienes tienen información sobre aspectos tan relevantes como el pronóstico y la evolución, y son precisamente los padres de los niños que muestran mayor grado de afectación quienes valoran más negativamente la cantidad de información proporcionada. Consideramos que, en aras a incrementar la calidad de la asistencia que se presta a este grupo poblacional, sería necesario tomar en consideración las necesidades informativas que mencionan y que no sólo se centran en el conocimiento y manejo médico de la enfermedad, sino, de manera especial, en las estrategias para el manejo y el control de los problemas conductuales y emocionales que presentan muchos de estos niños. Y ello, porque como afirman autores como Scheeran, Marvin y Prianta (1997) y Berntsson (2000), la adecuada adaptación de los padres y el incremento en sus recursos para manejar la enfermedad de sus hijos, así como las repercusiones emocionales, inciden directa y negativamente en su capacidad para realizar un cuidado efectivo. La información y el apoyo recibido por el personal sanitario, constituyen las estrategias de afrontamiento más relacionadas con la disminución de las alteraciones emocionales (Horn, Feldman y Ploof, 1995, Barlow, Wright y Shaw, 1998) sin olvidar que para incrementar la capa-

cidad de control de los padres, resulta una condición insoslayable el poseer adecuados niveles de información y formación (Sallfors y Hallberg, 2003).

Es notable la interferencia que la enfermedad ejerce sobre la calidad de vida de los progenitores, con repercusiones en las relaciones sociales y en las familiares, tanto en lo que se refiere a las relaciones de pareja como con el resto de los hijos. Una vez más, estas interferencias son más intensas cuanto mayor es el grado de afectación física de la enfermedad. Es habitual que en la bibliografía se señalen las consecuencias que la enfermedad de un hijo ejerce sobre sus hermanos, quienes, por regla general, se sienten menos atendidos y consideran que se les presta menos atención (Volling y Belsky, 1992; McHale, 2000). En nuestro estudio no disponemos de la valoración directa que hacen los hermanos de los niños y adolescentes con enfermedades raras, sino de la percepción de los padres sobre el grado en que éstos pueden verse afectados. Llama poderosamente la atención que, en general, los padres, lejos de considerar que existe una influencia negativa, resaltan los aspectos positivos que para la dinámica paterno-filial puede suponer el afrontamiento de la enfermedad. De manera que los padres consideran que sus otros hijos se han unido más al núcleo familiar, son más comprensivos y colaboran más en las tareas domésticas. Y, una vez más, encontramos grandes diferencias en función del grado de afectación física del hijo enfermo. Probablemente cuanto mayor es la carga física o el número de tareas concretas y diarias que tienen que realizar los progenitores, y que objetivamente les ocupa gran parte de su tiempo, más piensan que sus otros hijos también son capaces de percibir esta dinámica y, por tanto, que comprenden la imposibilidad de atenderles a ellos con la misma dedicación.

Son diversos los aspectos que preocupan a los progenitores y ante los que consideran que disponen de menos recursos: el aceptar la enfermedad de su hijo, convivir con ella y aceptar las limitaciones que impone, siendo capaz al mismo tiempo, de ayudar a su hijo a superarlas. Sin embargo, ninguna de ellas es comparable con el temor a plantearse el futuro, seguramente porque consideran que, cuando ellos ya no puedan llevar a cabo su cuidado, no habrá recursos familiares ni sociales que puedan asumir la asistencia de su hijo. Todo ello sin olvidar las preocupaciones relativas a sus posibilidades de integración social, laboral y afectiva. Sería en este sentido necesario incrementar las medidas laborales, sociales y asistenciales destinadas a ayudar a este colectivo y asegurarles unas garantías de cuidado, atención, seguridad y estabilidad a lo largo de su desarrollo vital.

Las dificultades para asumir la enfermedad, las limitaciones, los problemas para un adecuado manejo de la enfermedad, especialmente en lo que se refiere a las alteraciones comportamentales y emocionales de estos niños y compatibilizarlo con una adecuada atención a los otros hijos, puede justificar el elevado porcentaje de progenitores que presentan elevados niveles de ansiedad que puede llegar a manifestarse a través de sintomatología física. Lo que señala, una vez más, que estos padres no sólo necesitan apoyo y formación para el correcto manejo de la enfermedad y el cuidado de su hijo enfermo, sino también asesoramiento y ayuda para el manejo de sus propias emociones y preocupaciones.

Entre las limitaciones del presente trabajo debemos reseñar lo reducido de la muestra, justificada por la escasa prevalencia de estas alteraciones, especialmente cuando limitamos el universo muestral a las etapas infante-juvenil. Ello nos ha impedido, por ejemplo, analizar las diferentes roles que

padres y madres adoptan hacia la enfermedad del hijo, las diferencias en las tareas a desempeñar en el cuidado del hijo enfermo o de otros hijos, o el impacto diferencial que la enfermedad tiene en el bienestar personal y en la aparición de alteraciones emocionales (May, 1996, Sallfors y Hallberg, 2003)

### Conclusiones

1. Una de las variables que mayor influencia ejerce sobre la valoración de la calidad de vida de los progenitores de niños con enfermedades de baja prevalencia es el grado de afectación física de la misma. Consecuentemente son también quienes presentan mayor número de necesidades asistenciales.
2. Independientemente del diagnóstico del niño, los padres refieren elevadas necesidades insatisfechas de información y formación en relación con el manejo de los aspectos emocionales y conductuales.
3. La preocupación más prevalente es la relacionada con el futuro del hijo enfermo.
4. Los progenitores de niños con enfermedades de baja prevalencia presentan elevados niveles de alteraciones emocionales.
5. Por todo ello sería necesario no sólo mejorar la comunicación entre profesionales y padres sino también programas de apoyo y counselling destinados a mitigar las vivencias de ansiedad de los padres así como asesoramiento para manejar los problemas emocionales y conductuales tanto de los niños afectados por la enfermedad como de sus hermanos sanos.

### Referencias

- Barlow, J.H., Wright, C.C. y Shaw, K.L. (1998). The experience of parenting in juvenile chronic arthritis. *Clinical Child Psychology & Psychiatry*, 3(3), 445-463.
- Berntsson, L. (2000). *Health and well-being of children in the five Nordic countries in 1984 and 1996*. Tesis Doctoral no publicada. Escuela Nórdica de Salud Pública. Göteborg. Suecia.
- Cohen, M.S. (1999). Families coping with childhood chronic illness. A research review. *Families, Systems & Health*, 17, 149-164.
- European Organisation for Rare Diseases (2005). *Rare diseases: understanding this Public Health Priority*. Consultado en [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) en noviembre 2007.
- Gaite, L., Cantero, P., González, L.D. y García, F.M. (2005). *Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria*. Real Patronato sobre Discapacidad Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Madrid. (Documento 69/2005).
- Goldberg, D.P. (1972). *The detection of psychiatric illness by questionnaire (Maudsley Monograph, nº 21)*. Oxford: Oxford University Press.
- Goldberg, D.P. (1978). *Manual of the General Health Questionnaire*. Windsor: NFER NELSON.
- Goldberg, D.P. e Hillier, V.F. (1979). A scaled version of the General Health Questionnaire. *Psychological Medicine*, 9(1), 139-145.
- Guillén J., Durán E., Pastor, M.A. y Rodríguez, E. (2004). *Aproximación de la Situación de Enfermedades Raras en Andalucía*. Sevilla: Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación de la Dirección General de Salud Pública y Participación de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.
- Horn J., Feldman, H. y Ploof, D. (1995). Parent and professional perceptions

- about stress and coping strategies during a child's lengthy hospitalisation. *Social Work in Healthcare*, 21, 107-127.
- Lobo, A., Pérez Echevarría, M.J. y cols. (1981). Aportaciones para el uso en España de la versión en escalas del GHQ. Libro de Resúmenes. Comunicación presentada en el XIV Congreso de la Sociedad Española de Psiquiatría, Valladolid.
- Lobo, A., Pérez Echevarría, M.J. y Artal, J. (1986). Validity of the scale version of General Health Questionnaire (GHQ-28) in a Spanish population. *Psychological Medicine*, 16(1), 135-140.
- Luengo, S., Aranda, M.T. y De la Fuente, M. (2004). *Enfermedades raras: situación y demandas Sociosanitarias*. Madrid: Secretaría General de Asuntos Sociales, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Manuel, J. (2001). Risk and resistance factors in the adaptation in mothers of children with juvenile chronic arthritis. *Journal of Pediatric Psychology*, 26 (4), 237-246.
- May, J. (1996). Fathers: the forgotten parent. *Pediatric Nursing*, 22(3), 243-246.
- McHale, S.M. (2000). When does parents' differential treatment have negative implications for siblings? *Social Development*, 9, 149-172.
- Posada, P.M. de la, Izquierdo, M.M., Ferrari, M.J., Avellaneda, F.A., De Andrés, C.P. y Martín, A.C. (2002). Plan de Acción de la Unión Europea y del Estado Español sobre Enfermedades de Baja Prevalencia. *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad*, 53, 25-29.
- Sallfors, C. y Hallberg, L. (2003). A parental perspective on living with a chronically ill child. A qualitative study. *Families, Systems & Health*, 21(2), 193-204.
- Scheeran, T., Marvin, R. y Prianta, R. (1997). Mother's resolution of their child's diagnosis and self-reported measures of parenting stress, marital relations and social support. *Journal of Pediatric Psychology*, 22(2), 197-212.
- Valenzuela, F. (2002). Apoyo a las enfermedades raras. *Papeles de FEDER*, 1 (2-3), 20-21.
- Volling, B.L. y Belsky, J. (1992). The contribution of mother-child and father-child relationships to the quality of sibling interaction. A longitudinal study. *Child Development*, 63, 1209-1222.