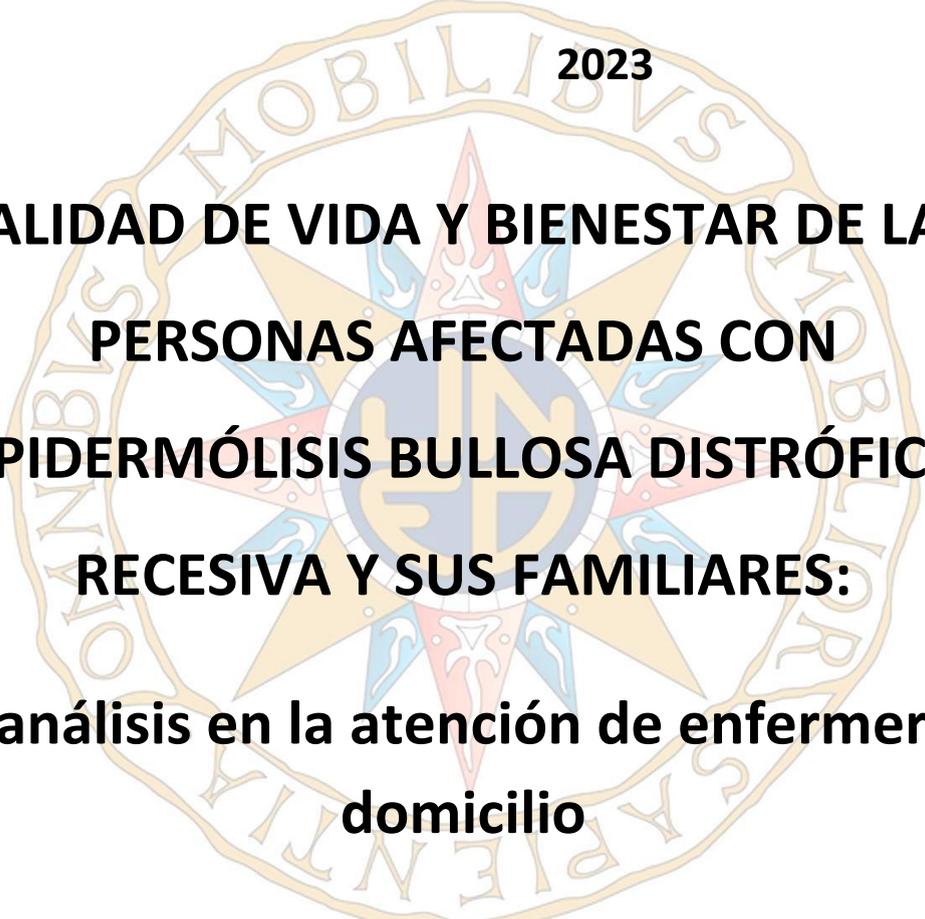


TESIS DOCTORAL

2023



**CALIDAD DE VIDA Y BIENESTAR DE LAS
PERSONAS AFECTADAS CON
EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA
RECESIVA Y SUS FAMILIARES:**

**Un análisis en la atención de enfermería a
domicilio**

ÁLVARO RAFAEL VILLAR HERNÁNDEZ

PROGRAMA DE DOCTORADO EN PSICOLOGÍA

DR. FERNANDO MOLERO ALONSO

DR. MANUEL POSADA DE LA PAZ

Agradecimientos

El camino, que ha culminado en la realización de esta tesis doctoral, ha estado cargado de desafíos y aprendizajes. No podría haber llegado a este punto sin el apoyo de todas las personas que han contribuido a que este proyecto se materialice, bien por su ayuda técnica, bien por su apoyo personal.

A mis estimados tutores, los profesores Manuel Posada de La Paz y Fernando Molero Alonso. Su guía, paciencia y enseñanzas me han acompañado a lo largo de todo este proceso. Gracias por vuestra dedicación incansable y haberme dado esta oportunidad. Habéis sido mis referentes en este camino de la investigación.

A la Asociación de Pacientes DEBRA España Piel de Mariposa, algo que va más allá de un lugar de trabajo, mi familia DEBRA. Gracias Evanina por brindarme la oportunidad de formar parte de esta pequeña-gran familia. Años de aprendizaje constante, vínculos que han trascendido las tareas y proyectos. A mi “Equipo A” y en especial, a mis “Compis de Enfermería” es un verdadero privilegio poder trabajar codo con codo con vosotras: GRACIAS. Seguiremos compartiendo desafíos y triunfos, risas y momentos de reflexión profunda.

A mis amigos Lucio y Álvaro. Por vuestra generosidad al compartir vuestro tiempo y conocimiento de forma altruista. Vuestra ayuda inestimable en la parte estadística ha sido esencial para dar rigor a este trabajo. Siempre recordaré vuestra contribución con gratitud y cariño. Suerte de teneros como amigos.

A mis queridos padres, con los que he “mamao” la enfermería desde chiquitito. Sin darse cuenta me inculcaron la pasión por esta profesión. A mi madre, todo su sacrificio, amor incondicional y constante apoyo ha sido la base de lo que soy. A mi padre, mi mentor, gracias por demostrarme día a día la importancia del esfuerzo y el compromiso inquebrantable por el bienestar de los demás, de “tus pacientes”. Agradecido del privilegio que ha sido aprender de ti, un pedacito de este trabajo también es tuyo. Vuestra dedicación y valores han forjado la persona y profesional que soy hoy. Sois mi modelo a seguir.

A mis hermanos y sobrinos, mi compadre y resto de seres queridos: gracias por ser parte de mi mundo.

A Patri, mi compañera de vida y el pilar fundamental tanto en este proyecto como el resto de aventuras que desde hace 9 años compartimos. Sin ti no hubiese sido posible. Gracias por hacerlo y sentirlo tuyo, por todos tus consejos y recomendaciones, por conseguir que superase

los altibajos que este largo proceso de investigación ha traído consigo. Por tantos años de cariño compartido, tu amor y apoyo son la razón de todo lo bueno.

Por último, a las familias con Piel de Mariposa, la principal razón que me llevó a emprender este camino. Gracias por compartir vuestro tiempo y experiencias, vuestra generosidad y colaboración ha logrado que este trabajo llegue hasta aquí. Espero sinceramente que esta tesis contribuya, de alguna manera, a mejorar la comprensión y el apoyo que las familias con Piel de Mariposa necesitan. Mi más profundo agradecimiento por abrirme las puertas de vuestra casa, vuestras historias de superación y amor incondicional son una lección de vida y fuente constante de motivación. Gracias a todos y cada uno de vosotros.

En recuerdo de Carla, Noa, Dani, Luís, Marc, Jesús, Izan, Marc, Ayleen, Bernat, Víctor, Héctor, Lucía, Fermín, Manuel, Pablo, Nazaret, Beatriz, Carmen, Sara, Sandro y tantos otros.

ÍNDICE

I Índice de Tablas.....	9
II Índice de Gráficas y Figuras.....	11
III Listado de Abreviaturas y Siglas.....	14
IV Resumen.....	16
V Abstract.....	18
VI Pertinencia y Contextualización del Proyecto.....	20
1 INTRODUCCIÓN.....	25
1.1 Epidermólisis Bullosa.....	26
1.1.1 Etiología.....	26
1.1.2 Clasificación.....	27
1.2 Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva.....	30
1.2.1 Incidencia y prevalencia EBDR.....	31
1.2.2 Manifestaciones clínicas de la EBDR severa.....	32
1.2.3 Tratamiento de la EBDR severa.....	39
1.3 Atención en los cuidados formales e informales a las personas con EBDR.....	41
1.3.1 Cuidadores formales e informales.....	41
1.3.2 Modelos en la relación entre el cuidador formal e informal.....	44
1.3.3 Sobrecarga del cuidador en la EB.....	45
1.3.4 Costes socioeconómicos de la EBDR severa.....	47
1.3.5 Atención de enfermería, ¿eje estratégico en los cuidados de la EB?.....	49
1.3.6 Derechos y fundamentos en la atención sanitaria domiciliaria.....	52
1.4 Calidad de vida.....	58
1.4.1 Calidad de vida relacionada con la salud.....	58
1.4.2 Instrumentos de medición sobre calidad de vida.....	61
1.4.3 Calidad de vida y Epidermólisis Bullosa.....	63
1.5 Justificación e Hipótesis.....	66
2 OBJETIVOS.....	70
2.1 Objetivo principal.....	71
2.2 Objetivos específicos.....	71
3 METODOLOGÍA.....	73
3.1 Diseño y ámbito del estudio.....	74
3.2 Población de estudio.....	75
3.3 Criterios de elegibilidad y tamaño de la muestra.....	76
3.4 Variables e instrumentos.....	77

3.4.1	Cuestionario semiestructurado sobre enfermería a domicilio	77
3.4.2	Cuestionario sobrecarga del cuidador de Zarit (1983).....	79
3.4.3	Cuestionario de Calidad de Vida en Epidermólisis bullosa (QOLEB)	80
3.4.4	Cuestionario de Severidad de Birmingham (Moss, 2009).....	82
3.5	Procedimiento y recogida de datos	83
3.6	Análisis de los datos	85
3.7	Aspectos éticos.....	86
4	RESULTADOS	88
4.1	Datos Sociodemográficos.....	89
4.1.1	Población de estudio	89
4.1.2	Personas cuidadoras	91
4.2	Apoyo al cuidador principal informal en los cuidados de la EB	95
4.3	Atención Sanitaria	96
4.4	Cuidados específicos de las heridas en la EBDR.....	100
4.5	Atención y seguimiento de enfermería a domicilio	103
4.5.1	Motivos por los que se ha solicitado este servicio.....	104
4.5.2	Solicitud de atención domiciliaria de enfermería: causas de denegación del recurso	107
4.5.3	Afectados con enfermería domiciliaria	108
4.6	Cuestionario de severidad clínica de Birmingham	113
4.6.1	Puntuación cuestionario severidad de Birmingham y enfermería domiciliaria	115
4.7	Cuestionario sobre calidad de vida en epidermólisis bullosa (QOLEB).....	120
4.8	Cuestionario sobrecarga del cuidador (ZARIT).....	124
5	DISCUSIÓN.....	130
5.1	Calidad de vida y Epidermólisis Bullosa	143
5.2	Limitaciones del estudio.....	146
5.3	Nuevas áreas de investigación	147
6	CONCLUSIONES	149
7	BIBLIOGRAFÍA.....	153
8	ANEXOS	173
8.1	Clasificación y subtipos de la Epidermólisis bullosa.....	174
8.1.1	Anexo I: Clasificación y subtipos de la Epidermólisis bullosa. Cuadro adaptado de la última clasificación de la EB 2020. Has et al.....	174
8.2	Anexo II: Cuestionario Semiestructurado	178
8.2.1	Datos sociodemográficos:	178
8.2.2	Atención de los profesionales de la salud	181

8.2.3	Cuidados de las heridas en EB.....	182
8.3	Validación transcultural del cuestionario sobre calidad de vida en Epidermólisis bullosa (QOLEB) al español	185
8.3.1	Anexo III: Cuestionario QOLEB traducido y validado al español	186
8.4	Anexo IV: Cuestionario sobre la carga del cuidador (Zarit 1982):.....	187
8.5	Anexo V: Cuestionario severidad clínica de Birmingham.....	189
8.6	Anexo VI: Consentimiento Informado.....	193
8.7	Anexo VII: Certificado Comité Ético	196

I Índice de Tablas

Tabla 1 Casos de EB asociados a DEBRA España recogidos en agosto de 2022.....	31
Tabla 2 Complicaciones de la EBDR.....	37
Tabla 3 Descripción de la población de estudio.....	93
Tabla 4 Frecuencia de curas vs tiempo de cura	101
Tabla 5 Puntuación cuestionario Birmingham entre grupos de pacientes con y sin enfermería a domicilio y grupos de edad	118
Tabla 6 Resultados cuestionario QOLEB	121
Tabla 7 Puntuación Zarit y respuestas obtenidas por pregunta	124
Tabla 8 Resultados puntuación Zarit.....	128

II Índice de Gráficas y Figuras

Gráfica 1 Distribución de personas afectadas con EBDR por grupos de edad	89
Gráfica 2 Distribución de familias con EBDR por Comunidades Autónomas de residencia	90
Gráfica 3 Número de personas que conviven en el mismo domicilio.....	91
Gráfica 4 Rango edad cuidador informal	92
Gráfica 5 Nivel de estudios cuidadores informales.....	92
Gráfica 6 Situación laboral	93
Gráfica 7 Apoyos formales e informales al cuidador informal principal.....	95
Gráfica 8 Comparativa en la frecuencia de visitas a las consultas de diferentes profesionales sanitarios.....	96
Gráfica 9 Puntuación media nivel de satisfacción en la atención de la EB de diferentes profesionales.....	98
Gráfica 10 Tipos de consultas por las que se solicita atención a enfermería:	99
Gráfica 11 Duración de una cura completa de los afectados con EBDR en España.....	100
Gráfica 12 Frecuencia de curas de los afectados con EBDR en España	101
Gráfica 13 Correlación tiempo que tarda una cura y puntuación total cuestionario severidad clínica de Birmingham.....	102
Gráfica 14 Familias que han solicitado el servicio de enfermería a domicilio	103
Gráfica 15 Razones por las que no se ha solicitado el recurso de enfermería domiciliaria.....	104
Gráfica 16 Motivos por la que sí se ha solicitado el apoyo de enfermería domiciliaria	106
Gráfica 17 Cómo ha repercutido el servicio de enfermería domiciliaria en las familias con EBDR	108
Gráfica 18 Respuestas ante la pregunta: ¿Qué ha empeorado desde que recibe el servicio de enfermería a domicilio?	110
Gráfica 19 Respuestas cuestionario de Birmingham por pregunta	113

Gráfica 20 Correlación entre edad y afectación clínica de los afectados con EBDR	114
Gráfica 21 Correlograma con métodos mixtos en la puntuación obtenida en el cuestionario de severidad de Birmingham y la edad	115
Gráfica 22 Afectación clínica en afectados con EBDR mayores de 18 años con enfermería a domicilio vs sin enfermería a domicilio.....	116
Gráfica 23 Afectación clínica en afectados con EBDR menores de 18 años con enfermería a domicilio vs sin enfermería a domicilio.....	117
Gráfica 24 Adaptación de la muestra de pacientes de la gráfica 23. Incluyendo las familias que han solicitado el servicio de enfermería domiciliaria pero no lo están recibiendo y excluyendo de este mismo grupo de pacientes los que eran atendidos por enfermería, pero llevan más de un año prescindiendo del servicio.....	118
Gráfica 25 Clasificación puntuación total cuestionario QOLEB en afectados con EBDR en España	120
Gráfica 26 Puntuación cuestionario QOLEB enfermería a domicilio vs no enfermería a domicilio	122
Gráfica 27 Respuestas obtenidas por pregunta cuestionario QOLEB en afectados con EBDR.	123
Gráfica 28 Puntuación sobrecarga del cuidador: cuestionario Zarit.....	124
Gráfica 29 Sobrecarga del cuidador en función de recibir enfermería a domicilio o no recibir enfermería domiciliaria	126
Gráfica 30 Puntuación ZARIT según sexo de la persona cuidadora	127
Gráfica 31 Puntuación sobrecarga del cuidador (Zarit) en función de atender a afectados de EBDR menores de edad y mayores de edad	127

III Listado de Abreviaturas y Siglas

- AP:** Atención Primaria
- AVD:** Actividades de la Vida Diaria
- BOE:** Boletín Oficial del Estado
- CCAA:** Comunidades Autónomas
- CV:** Calidad de Vida
- CDLQI:** Índice de Calidad de Vida Dermatológica Infantil
- CVRS:** Calidad de Vida Relacionada con la Salud
- DLQI:** Índice de Calidad de Vida Dermatológica
- EB:** Epidermólisis Bullosa
- EBD:** Epidermólisis bullosa Distrófica
- EBDD:** Epidermólisis bullosa Distrófica Dominante
- EBDR:** Epidermólisis bullosa Distrófica Recesiva
- EBJ:** Epidermólisis bullosa Juntural
- EBK:** Epidermólisis bullosa Kindler
- EBS:** Epidermólisis bullosa Simple
- EEUU:** Estados Unidos
- EERR:** Enfermedades Raras
- IMSERSO:** Instituto de Mayores y Servicios Sociales
- INGESA:** Instituto Nacional de Gestión Sanitaria
- ISCIH:** Instituto de Salud Carlos III
- GHQ-12:** General Health Questionnaire
- OMS:** Organización Mundial de la Salud
- ONG:** Organización No Gubernamental
- PCOM:** patient-centered outcome measures
- PROM:** Patient Reported Outcome Measures
- SF-36:** Short Form 36
- SNS:** Sistema Nacional de Salud
- UE:** Unión Europea
- UNED:** Universidad Nacional de Educación a Distancia

IV Resumen

Introducción: La Epidermólisis bullosa Distrófica Recesiva (EBDR) es una enfermedad genética de baja prevalencia, crónica y degenerativa. Las personas que padecen esta patología se enfrentan a curas diarias de ampollas y heridas que pueden durar hasta 5 horas, siendo una enfermedad que afecta a múltiples órganos con complicaciones dolorosas y potencialmente mortales. La EBDR tiene un impacto significativo en la calidad de vida. La necesidad de cuidados continuados que requieren las personas con EBDR repercute en los cuidadores principales y resto de familiares, enfrentándose a situaciones de alta vulnerabilidad y sobrecarga. La atención de enfermería juega un rol fundamental en el abordaje de esta enfermedad al brindar cuidados especializados.

Objetivo: Analizar los cuidados formales e informales que reciben las personas con EBDR severa en sus cuidados diarios en España, comparando el impacto en la calidad de vida de las personas con EBDR severa que reciben enfermería a domicilio con las que no la reciben y evaluando la sobrecarga del cuidador.

Método: Estudio observacional de corte transversal con una muestra de 78 familias con EBDR severa pertenecientes a la Asociación de Pacientes DEBRA España. Fueron evaluados utilizando diferentes cuestionarios: cuestionario de severidad clínica de Birmingham, QOLEB, Zarit y un cuestionario semiestructurado.

Resultados: El 47% de las personas cuidadoras no reciben apoyo por parte de otros cuidadores informales ni formales. La duración que requiere una cura completa se encuentra entre 1-3 horas en el 69% de los casos, y la periodicidad de dicha cura es cada 24-48 horas en un 74% de los casos. El 63% de las personas es atendida, al menos, una vez al año por la enfermería de Atención Primaria, este seguimiento aumenta si se compara con otros profesionales como médico de atención primaria/pediatra (80%) o dermatólogo (90%). La principal demanda por la que se acude a enfermería de atención primaria está relacionada con la gestión y administración del material de cura (83%). El 74% de las familias con EBDR severa no han solicitado apoyo de enfermería de atención primaria para el cuidado de las heridas, únicamente el 19% recibe enfermería domiciliaria. Las personas con EBDR severa perciben su calidad de vida como gravemente alterada. El 54% de los cuidadores informales presentan sobrecarga leve y sólo 1% presenta sobrecarga intensa. Existe una mayor sobrecarga entre mujeres cuidadoras frente a los hombres cuidadores, al igual que entre cuidadores de personas con EBDR menores de edad frente a cuidadores de personas adultas con EBDR.

Conclusiones: El perfil del cuidador de una persona con EBDR severa es la madre de la persona afectada, ejerciendo este rol de cuidados durante toda la vida de su hijo/a. La enfermería de Atención Primaria en España realiza un seguimiento y atención insuficiente en relación a los cuidados que requieren las personas con EBDR severa. A pesar de ello, los casos extremadamente graves con EBDR severa tienen mayor probabilidad de solicitar y recibir el servicio de enfermería a domicilio. Tanto la persona afectada de EBDR como la persona cuidadora manifiestan una mejora en la calidad de vida desde que reciben este servicio domiciliario.

V Abstract

Introduction: Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa (RDEB) is a low-prevalence, chronic, and degenerative genetic disease. Individuals affected by this condition face daily blister and wound care that can last up to 5 hours. This disease affects multiple organs, causing painful and potentially life-threatening complications. RDEB has a significant impact on quality of life. The need for ongoing care for individuals with RDEB has repercussions on primary caregivers and other family members, leading to situations of high vulnerability and burden. Nursing care plays a fundamental role in addressing this disease by providing specialized care.

Objective: To analyze the formal and informal care received by individuals with severe RDEB in their daily care in Spain, comparing the impact on the quality of life of individuals with severe RDEB who receive home nursing care with those who do not, while evaluating caregiver burden.

Method: Cross-sectional observational study with a sample of 78 families with severe RDEB members of DEBRA Spain NGO. The assessment was done using different questionnaires: Birmingham Clinical Severity Score, QOLEB, Zarit, and a semi-structured questionnaire.

Results: 47% of caregivers do not receive support from other informal or formal caregivers. The duration required for a complete blister and wound care is between 1-3 hours in 69% of cases, and the frequency of such treatment is every 24-48 hours in 74% of cases. 63% of individuals are seen by community nursing health care at least once a year, a rate lower than other professionals such as primary care physician/pediatrician (80%) or dermatologist (90%). The main reason for seeking community nursing attention is related to the administration of wound care supplies (83%). 74% of families with severe RDEB have not requested community nursing support for wound care; only 19% receive home nursing health care. Individuals with severe RDEB perceive their quality of life as severely altered. 54% of informal caregivers experience mild burden, while only 1% experience intense burden. There is a higher burden among female caregivers compared to male caregivers, as well as among caregivers of underage individuals with RDEB compared to caregivers of adults with RDEB.

Conclusions: The profile of a caregiver for an individual with severe RDEB is the patient's mother, fulfilling this caregiving role throughout her child's life. Community nursing health care in Spain provides insufficient follow-up and care regarding the needs of individuals with severe RDEB. However, cases of extremely severe RDEB are more likely to request and receive home nursing services. Both individuals affected by RDEB and their caregivers report an improvement in quality of life since receiving this home-based service.

VI Pertinencia y Contextualización del Proyecto

“Mi pequeña mariposa”

Son las 7:30 de la mañana, y tengo que despertarla. Duerme profundamente, y suena Morat en la alarma. Su cuerpo no reacciona. Mover las piernas le provoca dolor, y algunos apósitos se le han movido, pero tengo que levantarla, hay que ir al cole. Poco a poco reacciona su cuerpo, y a regañadientes se pone de pie, se asea, se lava los dientes y se dirige a mi habitación para cambiarse de ropa.

Mi hija tiene una enfermedad conocida como piel de mariposa. Su piel es tan frágil como las alas de este pequeño animal. Tiene 12 años, pero como los dedos de sus manos están retraídos hay cosas que no puede hacer sola. Desde bebé he tenido que aprender a abrazarla, besarla, tocarla, cogerla y ayudarla sin dañarla, ya que el mínimo roce puede provocar que su piel se desprenda, y le cause una herida dolorosa. Cambiamos apósitos (he tenido que aprender a distinguir diferentes heridas y cómo curarlas), y le ayudo a vestirse y a peinarse. ¡Hoy sí va al cole! Durante la jornada escolar tengo el móvil a mano, y rezo para que si suena no sea del colegio, y tenga que salir corriendo.

Son las 17:00, y suena el timbre. Todos los niños salen corriendo al patio. Ella sale en su silla empujada por la auxiliar por el ascensor de la zona de secretaría. Aparece con el morro torcido porque sabe que hoy toca baño, y no quiere. Vamos hacia el metro, e intento cambiar de tema. Nos metemos en el ascensor, y una señora la mira de arriba abajo, y le dice “¿no eres un poco mayor para ir en sillita?”. Yo la miro con cara de circunstancias, esta vez decido no contestar. Entramos en el metro, y una chica se le queda mirando las manos. Intento no darle importancia, pero hay miradas que hacen mucho daño.

Son las 17:35, y llegamos a casa. Me pongo mi “traje” de enfermera, y dejo mi “traje” de madre fuera de la habitación ya que con este último me sería imposible ver su cuerpo lleno de heridas, ampollas, úlceras, y tener que curar todo eso sabiendo el dolor que le causa. Preparo encima de la cama todo lo necesario para curarla: tijeras, pinzas, cremas, Mepilex, Mepitac, gasas, agujas, Cristalmina, Prontosan, Urgotul, Tubifast... ¡Cariño, a la bañera! El miedo la paraliza, y no quiere ir, pero es importante hacer el cambio de apósitos y las curas de las heridas para que no se infecten. El miedo al dolor hace que se enfade y tenga rabietas. Intentando seguir las pautas que le ha dado la psicóloga para afrontar las curas acaba quitándose los apósitos. La oigo llorar, y me siento impotente. Ya es mayor, y quiere hacerlo ella sola. Termina, y se mete en la bañera. Esto le ha llevado casi una hora (si hay suerte). A ducharse tengo que ayudarla porque sola no puede. Poco a poco limpiamos con agua y jabón las heridas. Sale de la bañera, y empezamos con el ritual de curar su cuerpo.

Son las 21:15, hemos terminado, y ella está hecha polvo. Nos ha dado la hora de cenar. La dejo tranquila tumbada en mi cama con la serie en la Tablet para que se relaje mientras hago la cena. Vuelvo a colocarme mi “traje” de madre, y unas lágrimas

silenciosas recorren mis mejillas. Cenamos mientras vemos la tele. Hoy la comida le hace un poco de daño en la garganta, y le cuesta tragar (esta enfermedad no solo afecta a la piel que vemos, también produce heridas en la boca y el aparato digestivo). Poco a poco intenta terminar la cena, pero cada vez le duele más así que se va a la cama. Le preparo el cepillo de dientes, y le abro la cama para que se acueste. Nos abrazamos durante un ratito echadas en la cama, y se queda tranquila. En el aire vuelve a sonar Morat mientras se queda dormida. Mañana será otro día.

(Carrey, 2023)

La Epidermólisis bullosa (EB) o Piel de Mariposa es una enfermedad genética, crónica y poco frecuente que se caracteriza por una extrema fragilidad de la piel y las mucosas, donde el mínimo roce o incluso de forma espontánea pueden aparecer ampollas y heridas de forma generalizada. Las personas que padecen esta enfermedad genética deben hacer frente, entre otras muchas complicaciones asociadas a la enfermedad, a curas diarias de las lesiones que van apareciendo durante toda su vida. En los casos severos que padecen esta rara enfermedad pueden necesitar hasta 5 horas diarias para llevar a cabo este proceso de cuidados.

Esta condición no solo impacta de manera significativa en la calidad de vida de las personas que la sufren, sino también impone una carga psicosocial e impacto económico notable tanto en el propio paciente como en el resto de la familia.

La EB se presenta como un desafío clínico significativo, la complejidad en el abordaje de la enfermedad, sus manifestaciones asociadas y la cronicidad de la misma, hacen necesario una respuesta y atención profesional ante los cuidados de una persona con EB y un acompañamiento a los cuidadores informales.

La Asociación de Pacientes DEBRA España Piel de Mariposa que aglutina y reivindica los derechos y necesidades de este colectivo, ha creado diversos proyectos de atención dirigido a las personas con Piel de Mariposa con el objetivo de mejorar la calidad de vida de estas familias, entre los cuáles se encuentra el proyecto titulado "Enfermería a Domicilio". Este proyecto pretende promover el bienestar de la persona con EB y su cuidador principal incidiendo en la importancia del apoyo y acompañamiento profesional en el cuidado diario a través de la enfermería a domicilio como servicio público de salud a la ciudadanía que lo requiera.

La Asociación DEBRA traslada las barreras y dificultades con las que se encuentran día a día este colectivo de pacientes para poder recibir un servicio sanitario de calidad en sus cuidados diarios. En este contexto, el presente trabajo aborda la pertinencia y el valor de llevar a cabo una tesis doctoral enfocada en este tema específico, que investigue y analice los cuidados formales e informales que reciben las personas que padecen EB en España.

Los resultados obtenidos profundizan sobre las necesidades y desafíos que enfrentan los pacientes y sus familias con EB en sus cuidados diarios. Permite una comprensión detallada de las prácticas de atención informal y formal que reciben las familias con Piel de Mariposa en España en las curas diarias que requieren a lo largo de su vida, y evalúa cómo impacta dicha atención en la calidad de vida del paciente y en la sobrecarga del cuidador.

El conocimiento que aporta esta tesis doctoral tiene el potencial de propiciar estrategias y programas que logren transformar la forma en que se proporciona atención a los pacientes con EB actualmente en nuestro país.

1 INTRODUCCIÓN

*Las curas, prácticamente tenemos que estar pendientes todo el día:
por la mañana cuando se levanta, cuando viene del cole, por la
tarde-noche es la ducha y la cura completa que dura una hora y
media-dos horas...*

*Y a veces me dice: "es que no sé por qué me curo, si se me curan
unas y me salen otras".*

*Pero ya no solo son las curas, el desplazamiento para ella es muy
complicado porque, aunque anda un poquito, le produce mucho
dolor en los pies, caminando trayectos muy cortos.*

*Los dedos están completamente cerrados, eso no ha habido forma
de pararlo...*

*El comer que es un placer para todos, pues a ella le supone dolor, le
supone no poder tragar, le duele muchísimo ir al baño...*

Es que es... ¡todo!

Lourdes, madre de Elena, afectada de Piel de Mariposa. Campaña
de Sensibilización Toda una vida (Corradini & Juárez, 2022).

1.1 Epidermólisis Bullosa

1.1.1 Etiología

La Epidermólisis bullosa hereditaria es un término que engloba a un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de enfermedades ampollas de baja prevalencia, cuya principal característica es una extrema fragilidad de la piel y de las membranas mucosas. Este trastorno da lugar a la formación de ampollas ante mínimos traumatismos o incluso de forma espontánea (Fine, Jo-David, 2010). La extrema fragilidad cutánea hace que comúnmente la EB sea conocida como “Piel de Mariposa”, ya que la piel de estas personas puede llegar a ser tan frágil como las alas de una mariposa (Villar et al., 2016).

Este grupo de genodermatosis se enmarca en las comúnmente denominadas enfermedades “raras” o poco frecuentes, cuya prevalencia se estima en 6:100000 en Europa (Yamazaki, Lagorce, & Lanneau, 2022), sin existir distinción en el origen étnico ni en el sexo. La EB no es infecciosa ni contagiosa, al tratarse de una enfermedad genética no existe riesgo de contraer la enfermedad a través de otras personas que la padecen.

El origen de la EB se establece en una serie de anomalías genéticas que producen una alteración de las proteínas que intervienen en la unión de la dermis y la epidermis. Estas alteraciones se traducen en fragilidad cutánea y tendencia a formar ampollas que posteriormente se convertirán en úlceras cutáneas (Cañadas Núñez, Pérez Santos, Martínez Torreblanca, & Perez Boluda, 2009).

Las formas hereditarias de EB se clasifican actualmente en cuatro grupos principales, según dónde se produzca la separación tisular en los tejidos: Epidermólisis Bullosa Simple (EBS), Epidermólisis Bullosa Juntural (EBJ), Epidermólisis Bullosa Distrófica (EBD) y Epidermólisis Bullosa Kindler. Los signos y síntomas dependen no sólo del tipo, sino también del subtipo de EB que se padezca. Cada subtipo presenta unas características definitorias que lo identifican del resto.

Las personas que padecen EB pueden verse afectadas de forma leve a grave; en el extremo del espectro fenotípico, la enfermedad puede volverse incapacitante o fatal. De hecho, en la enfermedad grave, cualquier órgano con revestimiento epitelial puede verse afectado con la consiguiente implicación multisistémica, cicatrización, riesgo de malignidad cutánea agresiva, morbilidad significativa y esperanza de vida más corta. El tratamiento es sintomático; ningún

tratamiento disponible puede resolver la enfermedad o sus manifestaciones (Bardhan et al., 2020). Según el dermatólogo Jo-David Fine referente a nivel mundial en el abordaje de esta enfermedad, la EB es una de las enfermedades dermatológicas crónicas más devastadoras conocidas por la humanidad (Fine, Jo-David et al., 2004).

En España se encuentra la Organización No Gubernamental (ONG) DEBRA, cuyas siglas significa Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association y forma parte de la red internacional de DEBRA que agrupa a más de 50 DEBRAs por todo el mundo. En concreto la ONG DEBRA España Piel de Mariposa aglutina a más de 320 familias por todo el país diagnosticadas con esta enfermedad poco frecuente. DEBRA España fue creada en 1993 con el objetivo de acompañar y mejorar la calidad de vida de cualquier familia con EB.

1.1.2 Clasificación

Más de 1000 mutaciones se han relacionado con defectos de adhesión cutánea y la consiguiente fragilidad, dando lugar a diversos subtipos de EB con anomalías cutáneas y extracutáneas. Debido al gran número de proteínas implicadas, el diagnóstico es complejo y las clasificaciones internacionales se revisan periódicamente (Fine, Jo-David et al., 2014; Has et al., 2020; Mellerio & Uitto, 2020; Pedrero et al., 2021).

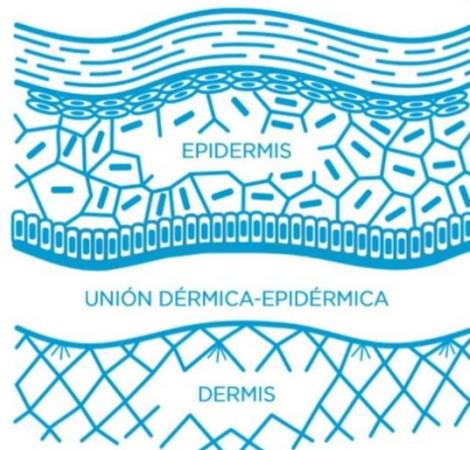


Imagen 1 cedida por ONG DEBRA Piel de Mariposa

A continuación, se explica de forma esquemática los cuatro principales tipos de EB:

- EB Simple (EBS), la separación tisular se produce en la epidermis, encima de la membrana basal. El 70% de las personas que padecen EB se corresponde con EB Simple (EBS), es el tipo de EB más frecuente.

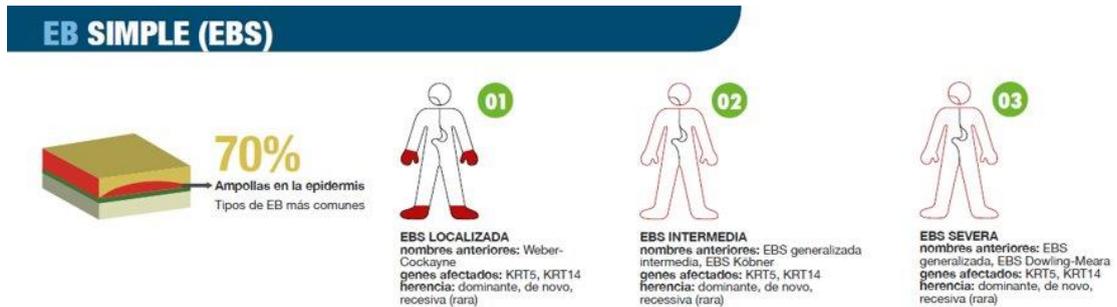


Imagen 2. Subtipos EBS (sacada de la página DEBRA Internacional ¿qué es la EB?) (<https://www.debra-international.org/eb-simplex.2021>)

- EB Juntural (EBJ), la separación tisular se produce a nivel de la membrana basal (zona de unión entre epidermis y dermis). La EB Juntural (EBJ) es la menos común de los tipos de EB, se estima que afecta al 5% de la población con EB.

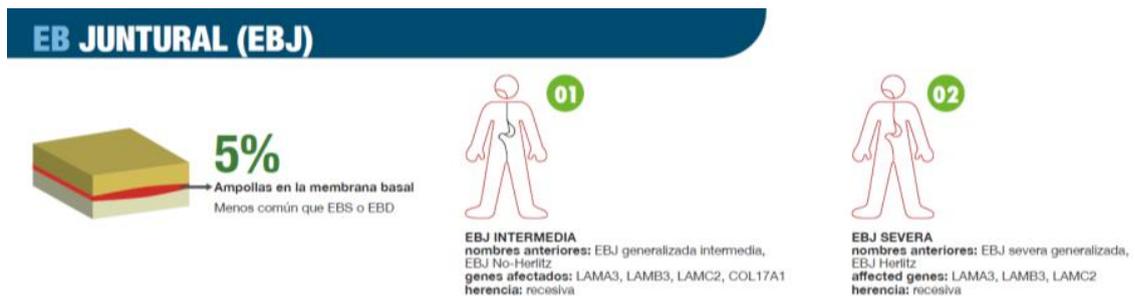


Imagen 3. Subtipos EBJ (sacada de la página DEBRA Internacional ¿qué es la EB?) (<https://www.debra-international.org/junctional-eb.2021>)

- EB Distrófica (EBD), la separación de la piel se produce en la dermis, a nivel de las fibrillas de anclaje, debajo de la membrana basal. Afecta al 25% de los casos.

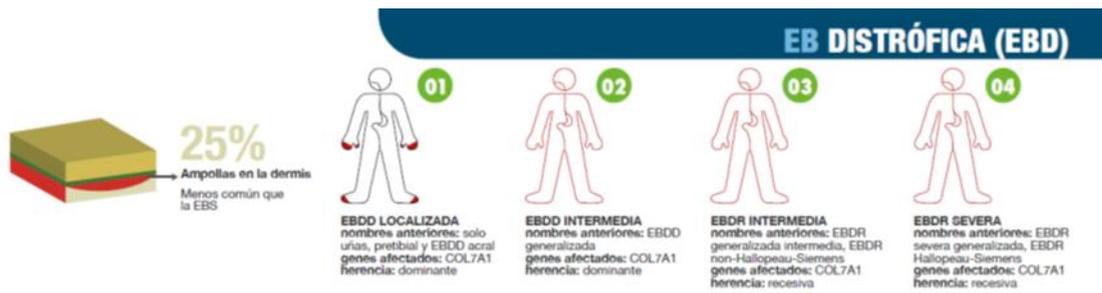


Imagen 4. Subtipos EBD (sacada de la página DEBRA Internacional ¿qué es la EB?) (<https://www.debra-international.org/dystrophic-eb.2021>)

Epidermolisis bullosa Kindler (EBK), la separación de la piel se puede producir en varias capas (la zona basal de la epidermis, en la lámina lúcida o en la zona situada por debajo de la lámina densa).

En el [Anexo I](#) se incluye una tabla con los subtipos que existen en EB basados en la última clasificación sobre EB publicada en 2020 (Has et al., 2020).

A pesar del gran progreso de la medicina aún no ha surgido una cura para esta enfermedad. Se dispone únicamente de tratamientos preventivos y sintomáticos de las lesiones cutáneas y posibles complicaciones sistémicas que pueden ir apareciendo. Si bien los especialistas en dermatología pediátrica y los neonatólogos se centran inicialmente en establecer un diagnóstico correcto y tratar de forma eficaz la piel afectada, con el paso del tiempo el tratamiento de las complicaciones extracutáneas se torna cada vez más importante para garantizar a estos pacientes la mejor calidad de vida posible. Debido a las diversas manifestaciones de las variantes hereditarias de EB, el tratamiento y el seguimiento óptimo debe llevarlo a cabo un equipo médico interdisciplinar, formado por médicos y terapeutas de todas las especialidades, con suficiente experiencia en el tratamiento de pacientes con esta enfermedad (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009).

1.2 Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva

La Epidermólisis bullosa Distrófica (EBD) se caracteriza porque el plano de hendidura de la piel se produce justo debajo de la lámina densa en la porción más superficial de la dermis. La EBD se puede heredar como un rasgo dominante o recesivo; generalmente, la EBD recesiva (EBDR) es más grave que la enfermedad dominante (EBDD) (Has et al., 2020).

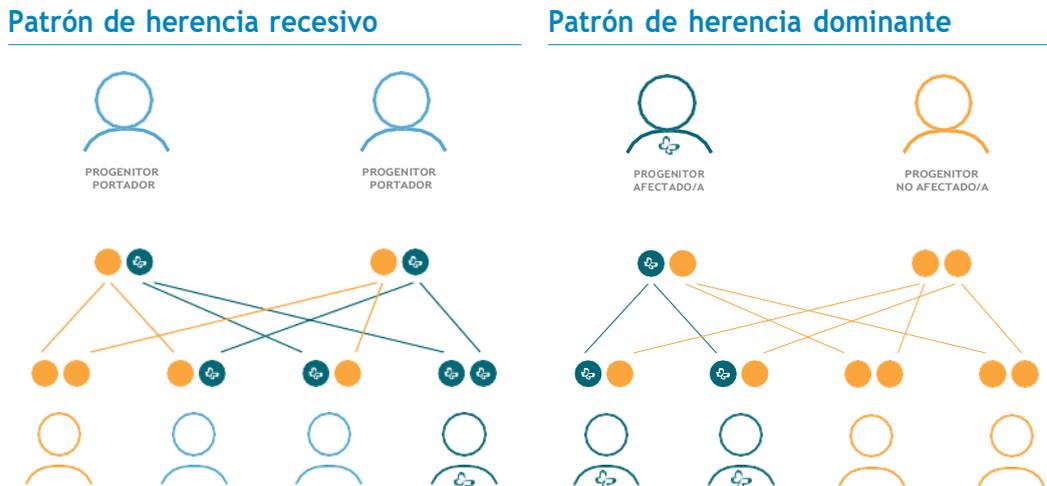


Imagen 5: Infografía Tipos de Herencia. Cedida por ONG DEBRA España Piel de Mariposa

Todos los subtipos de EBD, tanto dominantes como recesivos, son causados por mutaciones en el gen que codifica el colágeno VII, *COL7A1*, el componente principal de las fibrillas de anclaje de la membrana basal cutánea actuando como un verdadero adhesivo dermoepidérmico, no solo en la piel, sino también en mucosas (Larcher & Del Río, 2015; Bardhan et al., 2020).

Este trabajo de tesis se ha centrado en analizar y evaluar un subtipo concreto de EBDR, concretamente la EBDR severa. La EBDR severa es una de las enfermedades raras de la piel más graves, que requiere unos cuidados muy exhaustivos y que mayor interés ha suscitado en cuanto al desarrollo de estrategias avanzadas de intervención terapéutica en EB, debido a sus complicaciones multisistémicas y su evolución degenerativa que impacta negativamente en la calidad de vida tanto de la persona afectada como la de sus familiares.

1.2.1 Incidencia y prevalencia EBDR

Las estimaciones de la incidencia y la prevalencia de la EBD varían, lo que refleja diferencias en el reclutamiento de cohortes de pacientes en los diferentes países. Las cifras de prevalencia de todos los tipos de EBD se ha estimado aproximadamente en 6 por millón en EEUU y España, 8 por millón en Australia y 20 por millón en Escocia. En este último caso es probable que se haya obtenido un mayor registro de casos a que haya una prevalencia más alta que en otros países (Bardhan et al., 2020; Has et al., 2020). Analizando datos de registro sobre EB en EEUU, los últimos estudios de secuenciación del genoma completo de la EBDR, se estimó una prevalencia de 63 casos por millón de nacimientos (Eichstadt et al., 2019). Esto sugiere que las estimaciones del Registro Nacional de EB pueden estar significativamente subestimadas debido a la sobreestimación de casos graves de EBDR, donde los casos más leves probablemente estén mal diagnosticados como EB Simple o variantes de novo de EB distrófica dominante (EBDD). Esta subestimación también puede deberse a una sobreestimación de las manifestaciones sistémicas graves de la EBDR (Has et al., 2020).

La ONG DEBRA España cuenta con 329 personas asociadas, de las cuales 324 residen en España. De esas 324 personas 172 padecen EBD, 118 EBS, 23 EBJ, 5 EBK y 3 EB Adquirida. 3 personas aún no tienen un diagnóstico definitivo pendiente de confirmar con diagnóstico genético. En la tabla 1 se describe el número de personas afectadas asociadas a esta organización sin ánimo de lucro. Datos recabados en agosto de 2022.

Tabla 1 Casos de EB asociados a DEBRA España recogidos en agosto de 2022

Comunidades Autónomas	EBS	EBJ	EBD	EBK	EBA	Pendiente diagnosticar	Total
Andalucía	22	1	38		1		62
Aragón	1	1	6				8
Principado de Asturias	1	2	2				5
Islas Baleares	2						2
Islas Canarias	5		5				10
Cantabria			1				1
Castilla La Mancha	8		8	1			17

Castilla y León	14	2	11	2		1	30
Cataluña	9	8	21	1			39
Comunidad Valenciana	11	3	20			2	36
Extremadura	5		8				13
Galicia	5	1	9			1	16
Madrid	30	1	25	1	2	2	61
Región de Murcia	2		2				4
Comunidad Foral de Navarra	2	2	1				5
País Vasco	6		9				15
Total	123	21	166	5	3	6	324

1.2.2 Manifestaciones clínicas de la EBDR severa

La EBDR severa entre otros subtipos de EB graves exceden el ámbito dermatológico, presentando una gran variedad de manifestaciones sistémicas, como se puede observar en la imagen 6. Esto requiere del compromiso y coordinación de un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales de distintas áreas: dermatología, genética e investigación, enfermería, enfermería gestora de casos, 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, oncología, cuidados paliativos, psicología, etc. (Baquero et al., 2008;

SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES

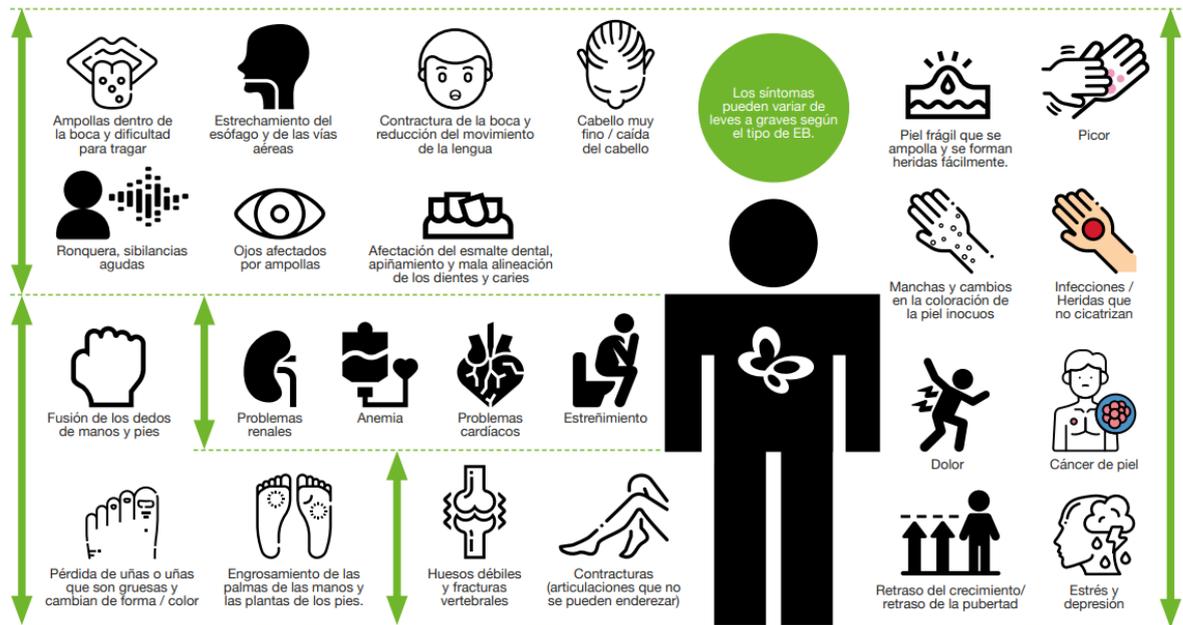


Imagen 6: Infografía síntomas y complicaciones EB. Fuente DEBRA Internacional (What is EB? Epidermolysis bullosa infographics)

No existe en la bibliografía una distinción clara entre el subtipo severo de EBDR y otros subtipos de EBDR como la intermedia. Algunos autores describen como los otros subtipos de EBDR presentan un fenotipo similar a la severa, aunque de menor gravedad. Los casos de EBDR severa son causa por la ausencia o reducción marcada de la expresión de colágeno tipo VII, mientras que los otros subtipos de EBDR producen colágeno VII funcional, aunque anormal, teniendo un mejor pronóstico de la clínica (Shinkuma, 2015). Otros autores determinan que la EBDR intermedia se determina como un subtipo de EB con un fenotipo similar al de EBDD intermedia, aunque de mayor severidad, con contracturas en flexión, fusión digital limitada y queratodermia ocasional (Bardhan et al., 2020).

La EBDR severa es una enfermedad multisistémica que genera complicaciones tanto a nivel cutáneo como extracutáneo lo que conlleva que estas personas requieran de la atención de todos los profesionales anteriormente descritos y que se resume en la imagen 7.

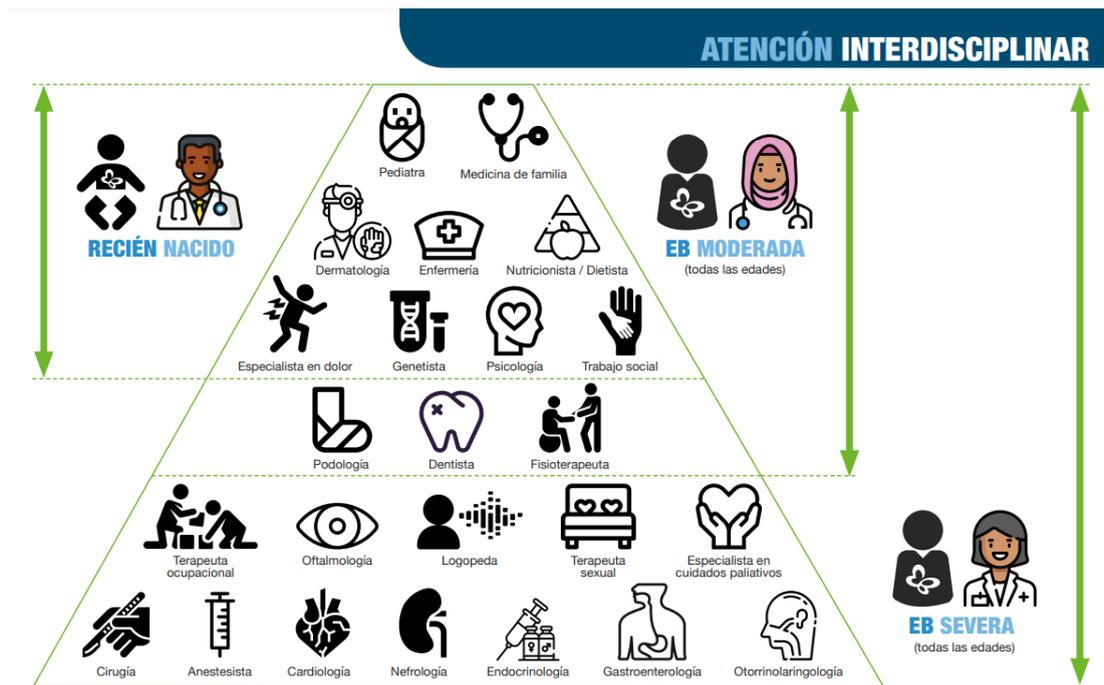


Imagen 7: Infografía atención interdisciplinar en EB. Fuente DEBRA Internacional (What is EB? epidermolysis bullosa infographics.)

A continuación, detallaremos todas las posibles complicaciones cutáneas y extracutáneas que puede presentar una persona que padece EBDR severa.

Dentro de las complicaciones cutáneas se encuentran:

- La formación de ampollas y heridas generalizadas en la piel pueden estar muy extendidas desde el propio nacimiento, con una fragilidad significativa ante un traumatismo cutáneo menor o incluso de manera espontánea (Has et al., 2020).
- Otros signos cutáneos primarios que podrían observarse comprenden quistes miliares, anoniquia o distrofia ungueal, alopecia, tejido de granulación profuso, aplasia cutánea congénita, pigmentación moteada y nevos de EB (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009).
- El prurito y el dolor asociado a las lesiones recurrentes son síntomas asociados con los que diariamente conviven estos pacientes:
 - El prurito es una complicación crónica, severa y que en líneas generales no suele responder a los tratamientos convencionales. El rascado inducido por la picazón daña la piel, aumenta las ampollas y la susceptibilidad a la infección (Baquero et al., 2008; El Hachem et al., 2014).
 - Las personas con Piel de Mariposa conviven con un dolor constante, a menudo, desde el nacimiento. Se distinguen diferentes dolores que pueden asociarse con ansiedad anticipatoria, dolor agudo asociado con lesión espontánea o postraumática relacionadas con el proceso de la cura, dolor crónico, cutáneo,

óseo o neuropático y dolor “psicológico” relacionado con ansiedad o depresión aumentada. Hay múltiples factores que lo justifican, incluyendo las lesiones ampollosas, las ulceraciones crónicas, la afectación de las mucosas, los espasmos musculares secundarios a las retracciones articulares, etc. En estos casos, los enfermos pueden requerir asistencia en la Unidad del Dolor o de Cuidados Paliativos, donde se le proporciona alternativas analgésicas apropiadas a cada caso (Hernández-Martín & Torrelo, 2010).

- Carcinoma epidermoide: la EBDR conlleva un riesgo significativamente mayor de desarrollar carcinomas de células escamosas agresivos de la piel y las mucosas. Dado el comportamiento biológico extraordinariamente invasor de los carcinomas epidermoides asociados a la EBDR con una alta tendencia a metastatizar a través de los ganglios linfáticos, hace que sea la principal causa de muerte en este grupo de pacientes. Esta complicación aparece desde la adolescencia tardía en adelante con una frecuente creciente hasta la edad adulta temprana y media (Bardhan et al., 2020; Has et al., 2020).

Como ya se ha explicado con anterioridad la falta en la síntesis de colágeno VII no sólo afecta a la piel sino también a las membranas mucosas. A continuación, enumeraremos las complicaciones extracutáneas que puede padecer una persona con EBDR:

- Complicaciones oftalmológicas. La afectación del epitelio ocular es frecuente y puede afectar irreversiblemente a la visión. Las alteraciones pueden ser transitorias y autolimitadas o de tipo cicatricial permanente (Hernández-Martín & Torrelo, 2010). En ocasiones, estas cicatrices pueden provocar simbléfaron o ectropión.
- Afectación intrabucal. Las manifestaciones clínicas de las partes blandas bucales se caracterizan por un aumento general de la fragilidad mecánica del tejido, que provoca la formación de ampollas dolorosas, erosiones y ulceraciones crónicas. La formación progresiva de cicatrices peri e intrabucales, puede provocar complicaciones como anquiloglosia o microstomía. Estas alteraciones a su vez pueden generar apiñamiento dental y mordida profunda (Krämer et al., 2012).
- Complicaciones gastrointestinales:
 - Ampollas y lesiones recurrentes en la orofaringe y el esófago pueden llegar a producir estenosis esofágicas. Debido a estos episodios de disfagia recurrentes y al déficit calórico de ingesta, muchos de los pacientes con EBDR severa deben ser intervenidos de una gastrostomía endoscópica percutánea y ser portadores de un botón gástrico.

- También existen complicaciones del tubo digestivo inferior. La complicación más común es el estreñimiento crónico, a veces asociado a impactación fecal. El motivo por el que se debe esta complicación se produce por la negativa, consciente o refleja, a defecar, debido a la presencia de ampollas, fisuras o estrechamientos anales recurrentes.
- Desnutrición y complicaciones asociadas.
 - El dolor en la deglución, unido a un consumo restrictivo de nutrientes y la malabsorción por las erosiones intestinales diseminadas y persistentes, además de los considerablemente elevados requerimientos proteínicos y calóricos que acompaña a la EBDR severa, favorecen la desnutrición y, en consecuencia, el retraso del crecimiento, la anemia y la cicatrización defectuosa.
 - Las carencias de micronutrientes como carnitina o selenio pueden asociarse a miocardiopatías dilatadas. Otros factores relacionados que pueden generar miocardiopatías en los pacientes con EB son la sobrecarga de hierro (debida al tratamiento crónico con transfusiones), anemia crónica e infecciones virales (cuyo síntoma es la miocarditis).
 - Por otra parte, el consumo insuficiente de vitamina D, la falta de exposición a la luz solar y de ejercicio físico puede, en conjunto, contribuir al desarrollo de osteoporosis y osteopenia (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009).
- Deformidades musculoesqueléticas. La complicación extracutánea más visible en la EB es la pseudosindactilia, cuya fase terminal frecuentemente se denomina deformidad en mitón o garra. Comienza con una fusión parcial o formación de sinequias entre las porciones proximales de los espacios interdigitales de uno o más dedos que, en los casos más graves, conduce a la fusión completa de todos los dedos y la posterior inclusión de toda la extremidad dentro de una estructura queratinácea en forma de capullo. También se observan contracturas musculoesqueléticas en zonas de articulaciones, aumentando las limitaciones en la deambulación o la amplitud de movimientos que restringen las actividades básicas de la vida diaria. (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009).
- Complicaciones del aparato genitourinario. La EBDR puede producir varias complicaciones urológicas. En la uretra pueden aparecer estenosis o estrecheces del meato urinario y divertículos.
- Insuficiencia renal. En la EBDR se puede producir afectación renal. Las lesiones renales se pueden producir por varios mecanismos distintos. La principal causa de afectación renal importante en la EB se produce a causa de una glomerulonefritis, secundaria a infecciones estreptocócicas cutáneas (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009). La insuficiencia

renal es una causa frecuente de mortalidad en las formas más graves de EB (Bardhan et al., 2020).

La EB tiene un profundo impacto no solo físico, sino también social y emocional para la persona que la padece y su familia. Puede ejercer presión sobre el equilibrio entre la atención y los roles, compromisos y relaciones; y sentimientos difíciles como la impotencia o la culpa. Los padres enfrentan el desafío de ser tanto el padre que quiere proteger a su hijo como el cuidador que tiene que infligir dolor, lo que puede afectar su bienestar. Para las personas con EB, la experiencia de vivir con dolor, de soportar desafíos e incertidumbres físicos, sociales y emocionales continuos puede tener un profundo impacto en la salud mental. Vivir con EB es más llevadero cuando las personas se sienten apoyadas e integradas en la sociedad. La participación en la vida social, el apoyo de los compañeros y un sentido de rol y logro personal ayudan a las personas con EB y a sus familias a optimizar su bienestar social y afrontamiento (Martin et al., 2019).

En la tabla 2 se resume las complicaciones que pueden aparecer en la EBDR.

Tabla 2 *Complicaciones de la EBDR*

COMPLICACIONES CUTÁNEAS	Ampollas y heridas	
	Quistes de millium	
	Distrofia ungueal y anoniquia	
	Alopecia	
	Aplasia cutis	
	Cicatrices distróficas	
	Prurito	
	Carcinomas epidermoides	
	Dolor	
Complicaciones oftalmológicas	Erosiones y ampollas corneales	
	Cicatrices corneales	
	Formación de pannus corneal	
	Ensanchamiento del limbo corneal	
	Ampollas y erosiones de la conjuntiva	
	Simbléfaron	
	Ampollas y cicatrices en los párpados	
	Ectropion	

COMPLICACIONES EXTRACUTÁNEAS		Obstrucción de los conductos lagrimales
	Afectación intrabucal	Microstomía
		Anquiloglosia
		Ampollas o erosiones gingivales
		Dientes de aspecto anómalo
		Caries extensivas
		Caída prematura de los dientes
		Cáncer bucal
	Complicaciones gastrointestinales	Lesiones orofaringe y esófago.
		Estenosis esofágica
		Gastrostomía
		Estreñimiento crónico
		Fisuras anales
		Malabsorción intestinal
	Complicaciones musculoesqueléticas	Pseudosindactilia y sinequias
		Mano en mitón
		Contracturas articulares
		Limitaciones en la deambulación
		Osteopenia y osteoporosis
	Desnutrición y complicaciones asociadas	Retraso en el crecimiento
		Anemia
		Hipoalbuminemia
		Carencias de vitaminas esenciales
	Complicaciones genitourinarias	Estenosis uretral
		Lesiones y cicatrices en glande
		Fusión parcial de labios vulvares
		Estenosis del vestíbulo vaginal
Miocardopatía dilatada		
Insuficiencia renal		
Dolor		
IMPACTO PSICOSOCIAL	Ansiedad y miedo	
	Estrés	
	Aislamiento	

	Baja autoestima
	Depresión
	Pérdida de autonomía personal
	Problemas de integración social
	Dificultades durante la escolarización
	Dificultades en el acceso al mercado laboral
	Problemas económicos
	Limitaciones en el acceso al tratamiento

1.2.3 Tratamiento de la EBDR severa

En ausencia de un tratamiento curativo, la atención multidisciplinar que las diferentes complicaciones de la EB requieren, se dirige a minimizar el riesgo de formación de ampollas y el cuidado de las heridas que aparecen diariamente, la prevención de traumatismos, el tratamiento de infecciones, el manejo del dolor y el prurito, el vendaje estratégico de diferentes regiones anatómicas destacando el vendaje de manos y pies para prevenir la pseudosindactilia y la detección y el tratamiento temprano de carcinomas epidermoides. Además de todo lo descrito anteriormente, el abordaje y atención de esta enfermedad no sólo se limita a las lesiones tisulares. Las manifestaciones gastrointestinales de la enfermedad se controlan mediante un apoyo nutricional proactivo que puede incluir alimentación por gastrostomía, dilatación esofágica y tratamiento de la anemia. Otras áreas del manejo y cuidado diario que requiere la enfermedad incluyen la fisioterapia y la rehabilitación, la atención bucodental, el apoyo psicosocial y grupal, y las adaptaciones escolares adicionales, entre otras.

Avances preclínicos y clínicos en las terapias génicas y terapias celulares, están aumentando las esperanzas entre los afectados y profesionales de todo el mundo. Se está realizando un número cada vez mayor de ensayos clínicos en terapias celulares, terapias génicas y moleculares (Tang et al., 2021).

En los casos más severos de EBDR el tiempo que implica una cura completa de toda la superficie corporal puede llegar a suponer más de 5 horas de duración. Esta rutina diaria de cuidados de la piel que necesitan las personas con EBDR severa no se puede realizar de forma autónoma y requiere el apoyo de, al menos, una persona cuidadora. Se precisa un riguroso proceso que pasa previamente por la retirada de apósitos y vendajes que en muchas ocasiones se tiene que

realizar en el baño o ducha para humedecer los productos de cura y con ello evitar que en la retirada de dichos apósitos se provoquen lesiones por la extrema fragilidad de la piel. Posteriormente de la higiene de toda la superficie corporal, es necesario una limpieza y desbridamiento de las lesiones y costras, desinfección y descontaminación de las heridas, punción de ampollas e hidratación de la piel íntegra. A continuación, se cubrirían las heridas con diversos apósitos en función de la situación en la que se encuentre cada lesión, también se protegerán con apósitos algunas zonas susceptibles de aparición de nuevas lesiones. Estos apósitos deben reunir una serie de características específicas para su uso en EB: deben de ser flexibles para que se adapten bien a diferentes partes del cuerpo incluida articulaciones permitiendo la mayor amplitud de movimiento posible, gestionen de forma adecuada el exudado y de esta forma poder prolongar el tiempo entre curas, favorezcan la cicatrización y controlen la infección, pero, sobre todo, deben no ser adhesivos para evitar lesiones iatrogénicas. Posteriormente a la aplicación de apósitos procederíamos a la sujeción de los mismos cubriendo con gasas, vendas y/o mallas tubulares para finalmente poder vestir al paciente.

En las dos últimas décadas se han publicado diferentes guías tanto a nivel nacional como internacional sobre el manejo y la atención a personas con EB y donde se describe el cuidado y tratamiento de las heridas (Baquero et al., 2008; Denyer, Pillay, & Clapham, 2012; Joao et al., 2018; Salud, 2009). Destacando entre todas ellas la Guía de Consenso de Práctica Clínica publicada en 2017 sobre el Cuidado de la Piel y las Heridas en EB (Denyer, 2017).

El promedio de vida de las personas con EB ha aumentado gracias a los avances en el manejo de la malnutrición, anemia crónica e infecciones secundarias. Sin embargo, la atención y complejidad de los cuidados diarios de esta enfermedad degenerativa conlleva una situación de alta vulnerabilidad, estrés e incertidumbre no sólo para la persona que lo padece sino también para todo el núcleo familiar y en especial para el cuidador principal.

1.3 Atención en los cuidados formales e informales a las personas con EBDR

1.3.1 Cuidadores formales e informales

El diccionario de la Real Academia Española de la lengua define cuidador/a como la persona que cuida, muy solícito y cuidadoso o también como persona pensativa y metida en sí (R.A.E., 1992). También se puede definir como persona que asiste a otra persona que necesita ayuda para cuidar de sí misma. Por ejemplo, niños, ancianos o pacientes con enfermedades crónicas o en condición de discapacidad.

Los cuidados prestados por cuidadores se pueden proporcionar de manera formal e informal. A continuación, definiremos ambos conceptos para intentar discernir las principales diferencias existentes en ambos tipos de cuidados:

El cuidado formal se define como el “conjunto de acciones que un profesional oferta de forma especializada, y que va más allá de las capacidades que las personas poseen para cuidar de sí mismas o de los demás” (Francisco & Mazarrasa, 1995). El cuidador formal, por tanto, ofrece un servicio por el cual tiene una preparación que lo habilita, es decir, desempeña tareas de asistencia especializada aunque con límite de horario y menor compromiso afectivo.

En 1987 Wright define los cuidados informales como “la prestación de cuidados de salud a personas dependientes por parte de familiares, amigos u otras personas de la red social inmediata, que no reciben retribución económica por la ayuda que ofrecen” (Wright, 1987). Existen otras definiciones propuestas por organismos oficiales, como la ley de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia (2006), delimitan el cuidado no profesional como “la atención prestada a personas en situación de dependencia en su domicilio, por personas de la familia o de su entorno, no vinculadas a un servicio de atención profesionalizada”.

Dentro de los cuidados informales el cuidador principal es “aquel individuo que dedica la mayor parte del tiempo –medido en número de horas al día– al cuidado de dicho enfermo”. Feldelberg define cuidador principal como “aquella persona principal responsable del cuidado no profesional del paciente. Reside en la gran mayoría de casos en el mismo domicilio del enfermo, debe de estar siempre disponible para satisfacer sus demandas y no recibe retribución económica alguna por la función que desempeña” (Feldelberg, Tartaglini, & Clemente, 2011). Los cuidadores principales o primarios son los que asumen su total responsabilidad en la tarea,

pasando por diferenciaciones progresivas a esta situación según la ayuda, formal o informal, que reciban.

Tradicionalmente la tarea del cuidado ha recaído en mujeres, habitualmente madres o hijas de la persona cuidada. Datos recabados del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) en 2023, el 88,6% de las cuidadoras informales principales son mujeres y únicamente el 11,4% son hombres. Este hecho también se extrapola a la EB y así lo demuestran diversos estudios (Chogani, Parvizi, Murrell, & Handjani, 2021; Kahraman, Çiftçi, & Timuçin, 2017; Silva, Okido, Carlos, Wernet, & Barbosa, 2023). La responsabilidad de cuidar recae principalmente en la mujer, siendo la frecuencia y el tiempo dedicado al cuidado mucho mayor que en hombres, por lo que se ven más sobrecargadas de trabajo de forma prolongada en el tiempo. Además, asumen en mayor medida tareas de atención personal e instrumental al enfermo, y se implican de forma más habitual en actividades de acompañamiento y vigilancia, asumiendo los cuidados más pesados, rutinarios y que exigen una mayor carga y dedicación por parte del cuidador (Moya-Albiol & Moya-Albiol, 2012). El cuidador es aquella persona que realiza diversas tareas relacionadas con el cuidado personal y de salud, con el tratamiento médico y los problemas derivados de estos tratamientos, que mantiene una interacción permanente con el personal sanitario, toma decisiones sobre el tipo de atenciones que debe ofrecer y busca ayuda complementaria cuando lo considera necesario. Existen dudas acerca de la sostenibilidad a largo plazo del modelo basado en el apoyo informal debido a razones estrictamente demográficas, pues cada vez existen menos mujeres en edad de cuidar y más personas que precisan cuidados de larga duración (Úbeda, 2009).

La carga de cuidados que requiere acompañar a un familiar dependiente tiene repercusiones tanto en la salud como en la calidad de vida del cuidador principal y del resto de integrantes del núcleo familiar. Estas repercusiones son fundamentalmente de cuatro tipos: sobre la salud física, sobre la salud psicológica, en la vida cotidiana y en la vida laboral. Numerosos estudios ratifican esta afirmación sea cual sea la edad de la persona dependiente o el tipo de discapacidad o enfermedad que padezca, donde por supuesto también se incluye la EB (Flores Serrano, Ramos Fuentes, Ribate Molina, & Gómez Barrera, 2017; Llorente, Gallardo, Fernández, & Alba, 2016; López Gil et al., 2009; Solves Almela, Arcos Urrutia, Páramo Rodríguez, Sánchez Castillo, & Rius Sanchis, 2018). En diversos estudios que se han realizado, la salud mental de los familiares cuidadores primarios se ve más afectada que la salud física: ansiedad, síntomas depresivos, angustia, son algunos de los síntomas principales. También se observan en la gran mayoría de cuidadores problemas psicosomáticos: dolores de cabeza y de otras zonas, falta de apetito, problemas gástricos, sudoraciones y vértigos, trastornos del sueño, sobrecarga “estado

psicológico que resulta de la combinación de trabajo físico, presión emocional, restricciones sociales, así como las demandas económicas que surgen al cuidar dicho enfermo” (Ríos & Galán, 2012).

A pesar de que el hecho de cuidar a otras personas puede ser considerado como una actividad enriquecedora y solidaria, son pocos los estudios que hacen referencia a este aspecto del cuidar. Algunos autores manifiestan que las consecuencias positivas del cuidado en el cuidador son: la satisfacción que genera poder ayudar, saber que se está proporcionando un buen cuidado, y por lo tanto existe un sentimiento de sentirse útil y la relación cercana con la persona receptora de cuidados (Úbeda, 2009). Una relación positiva entre la persona cuidada y su cuidador predice de forma significativa una menor sobrecarga de este último (Socarrás & Torres, 2007).

Cuando una persona tiene limitaciones para realizar sus actividades básicas de la vida diaria se presentan tres posibilidades de apoyo: que reciba cuidado informal, que reciba cuidado formal o que reciba cuidados formal e informal. El cuidado informal sigue representando, en el momento actual, el primer recurso asistencial de atención a las personas dependientes. Este hecho comporta diversas connotaciones que se deben tener en cuenta a la hora de generar y promover normativas encaminadas al desarrollo del estado del bienestar, donde uno de los objetivos primordiales consiste en la mejora de la calidad de vida de la población, aportando recursos en aquellos casos donde los individuos se vean privados de su autonomía y de sus habilidades necesarias para su desarrollo personal. (Moya-Albiol & Moya-Albiol, 2012).

La promoción de leyes como la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia ha intentado promover alternativas al cuidado familiar y ha desarrollado una nueva forma de atención a la dependencia, a través de la interrelación del cuidado formal e informal, en aras al bienestar de las personas dependientes y de sus cuidadores informales. Entendiéndose ambos tipos de cuidados como necesarios y complementarios, se pretende generar un estado de influencia mutua, donde exista una retroalimentación entre el cuidado formal y el informal. En este sentido, se ha hecho constar su complementariedad y suplementariedad en función de la situación concreta de cada familia. Todo ello para conseguir el óptimo desarrollo del enfermo y prevenir las posibles consecuencias perniciosas para la salud del cuidador (Moya-Albiol & Moya-Albiol, 2012).

1.3.2 Modelos en la relación entre el cuidador formal e informal

La relación que establecen los profesionales con el cuidador depende de su enfoque teórico, su propia experiencia vital y profesional y su formación. Es decir, la actitud de los profesionales marca su posicionamiento frente a los cuidadores familiares, y consecuentemente, esto orienta su comportamiento en las intervenciones de ayuda al cuidador o, dicho en otras palabras, la visión de los profesionales sobre su rol afecta a la atención al cuidador (Úbeda, 2009).

Twigg y Atkin sugirieron un modelo teórico sobre la relación entre cuidado formal e informal planteando tres concepciones: cuidador como recurso, cuidador como cliente y cuidador como co-trabajador (Twigg & Atkin, 1994).

- En el modelo de cuidador como recurso, el profesional mira al cuidador como un recurso, un instrumento de ayuda para el propio profesional, una fuente de información a la que no se puede renunciar si pretendemos trabajar los cuidados habituales. Este modelo suponía que el profesional ejercía su práctica centrada exclusivamente en el paciente, y la atención prestada al bienestar y a las necesidades del cuidador eran prácticamente nula (Cabrerizo, Fleming, Watson, & Solís, 2004).
- El cuidador como co-trabajador donde el cuidado formal aparece cuando las tareas demandadas exceden las capacidades de los cuidadores informales. Los cuidadores informales y los proveedores formales de cuidado proporcionan diferentes tipos de cuidado en función de sus características. La relación que se establece entre ambos sistemas es complementaria y/o de sustitución. Existe una relación colaborativa entre profesional y cuidador (Rogerio-García, 2009).
- En el modelo de cuidador como cliente tanto la persona enferma/dependiente como el propio cuidador pasan a formar parte como un todo del objetivo de cuidados por parte del profesional. En este modelo el cuidador informal es un cliente en sí mismo, ya que aparecen necesidades propias como consecuencia de la actividad cuidadora que desarrolla. Sería el modelo al que habría que aspirar.

Algunos estudios muestran que las enfermeras, especialmente en AP son conscientes de la sobrecarga que presentan muchos cuidadores y de la soledad que a menudo deben enfrentarse. Tienen sensibilidad frente a la pobre calidad de vida del cuidador, sin embargo, en líneas generales, no consideran al cuidador como a un paciente, posible enfermo secundario u otro cliente, ya que su prioridad es la atención directa al enfermo o persona dependiente. Las enfermeras piensan que la responsabilidad del cuidado de la persona dependiente es,

esencialmente, de la familia, aunque consideran también que otros organismos o instituciones deben estar implicados en la atención a estas personas. Las enfermeras consideran al cuidador básicamente como un recurso para el cuidado del enfermo, es decir, parten de la premisa de que el cuidador debe estar formado para que pueda prestar cuidados de calidad a la persona dependiente, ya que el profesional no puede estar las 24 horas del día al lado del enfermo y por lo tanto percibe al cuidador como un recurso esencial para garantizar los cuidados (Useros, Parra, Espín, Máñez, & Borge, 2004).

A todo lo anteriormente descrito, es necesario añadir una característica fundamental que sucede habitualmente en la atención a las enfermedades poco frecuentes como la EB, donde los cuidadores informales y los propios pacientes dominan y pueden llegar a tener mayor conocimiento sobre el abordaje y los cuidados de su enfermedad que los propios profesionales de su centro de AP u hospital más cercano, debido a la baja prevalencia y la falta de experiencia de los profesionales en la atención de estas patologías minoritarias. Este hecho puede agravar, aún más si cabe, la carencia en ofrecer una atención de calidad en los cuidados y recursos formales en personas que padecen una enfermedad de baja prevalencia.

1.3.3 Sobrecarga del cuidador en la EB

Como ya se ha explicado anteriormente el cuidado de una persona dependiente produce elevados niveles de estrés en el cuidador, que puede proliferar a diversas áreas de la vida, dando lugar a serias consecuencias para la salud. Los cuidadores informales deben movilizar recursos de forma constante para poder adaptarse a la situación cambiante del cuidado (Moya-Albiol & Moya-Albiol, 2012).

En las personas que padecen EB 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 (Jain & Murrell, 2018). El curso de la EB y su manejo tienen profundas implicaciones no solo en las personas que la padece sino también en los cuidadores primarios y el resto de la familia, con un mayor impacto observado en los casos que padecen un cuadro clínico grave, independientemente el tipo de EB que se padezca (Manomy et al., 2021).

En un estudio en EEUU publicado en 2020 donde participaron 156 afectados y cuidadores de EB se concluye que el cuidado de las heridas requería mucho tiempo y la asistencia de un cuidador.

Los pacientes con EBDR son los que mayor carga de la enfermedad padecen en comparación con los otros tipos de EB, dedicando la mayor cantidad de tiempo al cuidado de las heridas (el 37% dedicaron más de 4h al día) y registraron los niveles más altos de dolor agudo (5,6 sobre 10) y de prurito (6,7 sobre 10) (Bruckner et al., 2020).

Fine describe en algunos de sus trabajos el impacto de la EB en la unidad familiar (Fine, J-D, Johnson, Weiner, & Suchindran, 2005; Fine, Jo-David, 2013). Explica que el impacto que genera la EB a nivel familiar es multifactorial y, a menudo, profunda, especialmente ante casos con EBJ y EBDR. Un bebé o niño con una afectación severa requerirá cuidados continuos de alguien, generalmente uno de los padres o algún otro miembro cercano de la familia. Fine comenta que salvo que una familia tenga una riqueza económica importante, es imposible para estas familias pagar el cuidado diario a largo plazo por parte de enfermeras capacitadas, lo que requiere la presencia de, al menos, un cuidador familiar y, a menudo, ambos progenitores, en casi todo momento. Para hacerlo, por lo general deben renunciar a su empleo para ayudar en el cuidado diario de heridas, así como brindar apoyo nutricional y asistencia con otras actividades de la vida diaria. Una consecuencia de ello es una alteración en las relaciones interpersonales que existen entre los padres que están crónicamente fatigados, estresados y comprensiblemente deprimidos. Como resultado final, el divorcio no es poco inusual dentro de las familias en las que hay un niño con EBJ o EBDR, e incluso entre aquellas parejas que permanecen casadas, sus interacciones interpersonales suelen ser breves y distantes en el mejor de los casos. Los hermanos también se ven afectados por la intensidad de los esfuerzos que los padres dedican al niño afectado les deja poco tiempo para interactuar con el resto de los hermanos, e incluso en algunas familias, a medida que crecen, también se les pide que ayuden en el cuidado de su hermano afectado.

Los resultados de otros estudios también respaldan como la EB afecta negativamente a las actividades de la vida diaria, la socialización y el bienestar emocional tanto de la persona con EB como de los cuidadores. Los pacientes han informado que sufren de baja autoestima, ansiedad y depresión; mientras los cuidadores informan de sentimientos de estrés, culpa y aislamiento (Bruckner et al., 2020; Jain & Murrell, 2018; Tabor et al., 2017).

Scheppingen estaba interesado en enumerar exhaustivamente los problemas prácticos en las actividades de la vida diaria encontrados por los cuidadores de personas con EB. Para ello entrevistó a 11 familias con al menos un hijo con EB. Concluyeron que existían 3 grandes áreas (Pagliarello & Tabolli, 2010; Van Scheppingen, Lettinga, Duipmans, Maathuis, & Jonkman, 2008):

- La carga de la EB en la vida del niño debido al dolor sufrido por el paciente y su estigmatización social.
- La segunda área problemática está representada por la carga que recae para los cuidadores tener que cuidar a un hijo con EB. Esto es causado por sentimientos de incertidumbre sobre las perspectivas a largo plazo de la enfermedad de su hijo, restricciones en el empleo y el tiempo libre, dificultades en la organización del cuidado, nunca tener descanso y poder desconectar y tener menos tiempo y atención para dar a los hermanos y relaciones sociales.
- La tercera área descrita se caracteriza por las dificultades que los cuidadores informales tienen con los cuidadores formales en la atención y cuidados que requiere la persona con EB.

1.3.4 Costes socioeconómicos de la EBDR severa

Poder cuantificar la carga económica de las enfermedades poco frecuentes es fundamental para crear prioridades de intervención y evaluar la eficacia de las estrategias terapéuticas. En 2012 se publicó un estudio financiado por el IMSERSO analizando el coste socioeconómico de 8 patologías poco frecuentes entre las que se encontraba la EB (López Bastida, 2012). El estudio pone de manifiesto los elevados costes económicos que pacientes y familiares deben afrontar, y aconseja priorizar la investigación sobre el coste-efectividad de las intervenciones para estas dolencias. Si se examina la distribución del gasto, se comprueba que las partidas a las que se dedica mayor coste para las familias son la de cuidados informales, visitas a profesionales, y servicios sanitarios y medicamentos, en este orden.

En EEUU analizaron los resultados de una encuesta a 249 pacientes y cuidadores de EB que viven en este país para investigar el impacto financiero de la EB en las familias que la padecen. De los encuestados con subtipos de EB grave (distrófica recesiva y juntural), el 73 % informó un impacto financiero importante o moderado y el 26 % gastó más de 1000\$ por mes en materiales y productos para el cuidado de heridas (Gorell et al., 2020).

En 2016 se publicó un estudio en 8 países de la Unión Europea (UE) sobre los costes socioeconómicos y la calidad de vida de las personas que padecen alguno de los diferentes tipos de EB. Los países que participaron fueron: Bulgaria, Francia, Alemania, Hungría, Italia, España, Suecia y Reino Unido y utilizaron datos recabados en 2012 (Angelis, Aris et al., 2016). Un total de 204 pacientes participaron en el estudio, en el que el mayor número de participantes eran

españoles, 54 personas. Los costes anuales promedio variaron de un país a otro, oscilando entre 9509€ a 49233€, siendo el coste medio en España de 43137€. Las conclusiones del estudio atribuyeron que la mayor carga socioeconómica de la EB en Europa es atribuible principalmente a los altos costes derivados de la atención a los cuidados informales que oscilaron entre 7449€ y 37451€. Únicamente en Suecia el cuidado formal tiene un peso importante en la atención de las personas con EB.

De los datos anteriormente expuestos se concluye en este estudio de 2016 que los altos costes del cuidado informal y la pérdida de productividad laboral sustenta la mayor carga socioeconómica de la EB y representa más de la mitad de los costes totales de la enfermedad. Estos datos refuerzan la importancia de no restringir el análisis de los costes que implican padecer una enfermedad al análisis de los costes sanitarios directos (Angelis, Aris et al., 2016).

En 2022 se publicó otro estudio sobre los costes socioeconómicos y la calidad de vida a nivel europeo, pero en esta ocasión, analizaron específicamente los pacientes que padecen EBD con datos recabados de un estudio europeo anterior BURQOL-RD (Angelis, A., Mellerio, & Kanavos, 2022). En este estudio participaron 91 pacientes de 5 países diferentes de la UE, entre ellos España. Al igual que sucede en 2016, este estudio pone de manifiesto la gran carga socioeconómica para la EBD en Europa, atribuible a los altos costes directos no sanitarios, donde la media del coste directo no sanitario fue de 41.353 (77,5% del total), debido a la gran carga y atención que ofrecen los cuidadores informales en la atención de la EB. El coste total anual promedio por paciente se estimó en €53.359, que van desde 18.783€ (Francia) a 79.405€ (Alemania). En comparación con todos los pacientes promedio con EB, los costos para los pacientes con EBD son más altos en todos los componentes principales de análisis: costes sanitarios directos, costes directos no sanitarios e indirectos.

Como se ha explicado anteriormente, una de las principales diferencias entre los cuidados formales y los informales se encuentra en que el cuidador formal tiene unas capacidades que lo habilita para realizar determinadas laborales que el cuidador informal no tiene en la gran mayoría de los casos. Los cuidados de las heridas y mucosas que presentan las personas con EB requieren de una destreza y conocimiento donde la disciplina enfermera debería liderar dicha atención en los cuidados diarios, sin embargo, los datos anteriormente descritos demuestran que el mayor coste socioeconómico al que se enfrentan las familias con EB se establece en la atención en los cuidados informales y que la EBD es el tipo de EB que mayor carga asistencial y coste socioeconómico para las familias y el sistema sanitario genera. Quizás este mayor coste de los cuidados informales se produce por una carencia en los servicios de los cuidados formales y,

concretamente, de atención de enfermería en las personas que padecen una enfermedad minoritaria como la EB.

1.3.5 Atención de enfermería, ¿eje estratégico en los cuidados de la EB?

A finales de 2016 y principios de 2017, se puso en marcha la actualización del Estudio ENSERio que evidencia la falta de cobertura del sistema público para atender las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes en lo que se refiere a los tratamientos adecuados, no sólo los relativos a fármacos sino a los tratamientos rehabilitadores que son imprescindibles a lo largo del tiempo (Solves Almela et al., 2018). Dada la cronicidad de la mayoría de las enfermedades raras, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con un mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.).

Hay una relación directa entre cronicidad y dependencia. La respuesta a los pacientes con una enfermedad crónica requiere una reorientación del tradicional modelo de atención curativa, caracterizado por los contactos episódicos y centrados en procesos agudos o descompensaciones, hacia una organización sanitaria que tenga siempre al paciente en su foco principal, concediendo más importancia al “cuidar que al curar”.

Padecer una enfermedad crónica y degenerativa como la EBDR que carece de tratamientos farmacológicos curativos, requiere de abordajes terapéuticos que mejoren la calidad de vida de la persona que la padece y de todo el núcleo familiar, especialmente al cuidador principal.

Los cuidadores de una persona con EBDR comparten una gran carga junto a los propios afectados. Los problemas más comunes en la EBDR identificados en un estudio de 2013 en Italia a 62 cuidadores de personas con EBDR fueron: el tiempo dedicado a cuidar al paciente, el bienestar físico de la persona afectada, la angustia emocional y el aumento de los gastos domésticos (Sampogna et al., 2013). La cura de las heridas continuas que presenta un afectado con EBDR severa es uno de los aspectos principales en los cuidados diarios que requiere la EB y que mayor impacto genera tanto en la persona afectada como en su cuidador.

Diversas guías tanto en España como guías de consenso a nivel internacional y otras investigaciones, recomiendan e inciden en la importancia del seguimiento y atención profesionalizada en los cuidados continuados que requiere la Epidermólisis bullosa:

- *Al tratarse de una enfermedad hereditaria, degenerativa y discapacitante precisa un seguimiento continuado ya que las ampollas pueden aparecer en cualquier momento. La prevención será continua, aunque se encuentre en fase de curación. Es de suma importancia la inspección continua de la persona con EB, por parte de su familia y de su enfermera referente durante las visitas y consultas. De este modo, se mejorará la prevención y la aparición de ampollas, y se permitirá un abordaje precoz de las que ya hayan aparecido. Las personas con EB en programa de atención domiciliaria tendrán en su domicilio información sobre la evolución y cuidados actuales de las heridas... (Servicio Andaluz de Salud, 2009).*
- *Sería de gran ayuda la existencia del profesional a domicilio, que acudiría a los domicilios de los pacientes con el fin de ayudar a realizar las curas y también podría plantearse, en un futuro, acompañar al niño en sus salidas extraescolares (colonias, campamentos...), para ocuparse de llevar a cabo los cuidados necesarios. ...Finalmente el personal de enfermería debe atender de forma periódica al enfermo, ya sea en el centro de salud o en su domicilio, con el fin de ayudarle a la realización de las curas. Las curas que precisa la persona con EB son largas y frecuentes y requieren de una suficiente atención por parte del personal de enfermería. ...Es necesario que las curas se hagan en el domicilio, ya que el niño debe bañarse para poder retirarle los apósitos (Baquero et al., 2008).*
- *Siempre que sea posible, sería útil contar con personal de enfermería de asistencia domiciliaria para ayudar a los padres en estos momentos especialmente difíciles. Pero, aun contando con personal de enfermería, los padres necesitarán la ayuda de amigos y familiares que estén familiarizados con los cuidados que necesita el bebé (Fine, Jo-David & Hitntner, 2009).*
- *Apoyar a la familia para reducir la carga emocional del cuidado de la persona con EB y mejorar el bienestar de la unidad familiar: la enfermería domiciliaria puede proporcionar el alivio y el apoyo que tanto necesitan los cuidadores principales y podría reducir la necesidad de hospitalización (Martin et al., 2019).*
- *Es de gran importancia abordar las cuestiones psicosociales del cuidador principal de los niños con EB además de brindar un buen cuidado de enfermería minucioso que permita a los profesionales de la salud desarrollar estrategias de atención adecuadas no solo para los niños con EB sino también para los cuidadores informales y el resto de la familia (Manomy et al., 2021).*

Como ya se ha explicado en apartados anteriores, la EBDR es una enfermedad multisistémica que requiere de un trabajo interdisciplinar entre numerosos agentes y profesionales. Debido a

la gran carga de cuidados que genera la extrema fragilidad de la piel y las mucosas de estas personas, los cuidados enfermeros deben de tener un papel prioritario en la atención de las familias con EBDR pudiendo incidir su labor favorablemente en la mejora de la calidad de vida tanto de la persona afectada como del cuidador principal y así lo recogen diversas guías de atención a pacientes con EBDR.

Un estudio publicado en 2019 en Irlanda ratifica esta necesidad donde 6 personas adultas y 8 cuidadores principales de niños con EB remarcaron entre otras necesidades la importancia de un apoyo adecuado en el cuidado físico y acceso a servicios comunitarios en el hogar, también lo recoge un artículo publicado en Australia en 2019 sobre un programa de atención domiciliaria para personas con EBDR (Kearney, Donohoe, & McAuliffe, 2020). En 2020 un estudio publicado en EEUU con 156 participantes concluyó que la mayoría de las pacientes con EB y los cuidadores afirmaron que habían aprendido a curar las heridas por ensayo y error, o a través de otros miembros de la familia o de la comunidad de pacientes, en lugar de hacerlo de los profesionales de salud. Sin embargo, de los que recibieron orientación sobre el cuidado de heridas por parte de especialistas, la mayoría se mostró satisfecho con el resultado (Bruckner et al., 2020).

Pero, a pesar de la complejidad de la enfermedad y de todas las guías donde se recomienda la importancia del seguimiento y atención sanitaria en los cuidados diarios que requiere la EB, no existen estudios con una muestra lo suficientemente representativa que describa cuál y cómo es el apoyo de los cuidados formales y, concretamente de enfermería, que reciben las familias que padecen una enfermedad extremadamente grave como la EBDR severa.

En 2010 un estudio en Reino Unido investigó el impacto en el bienestar de los profesionales de la salud y de servicios sociales que atendían a personas con EB en este país, donde 15 de estos participantes eran profesionales de la enfermería. Los hallazgos de las entrevistas y cuestionarios mostraron que era un trabajo desafiante para los propios profesionales poder brindar apoyo a las familias con EB debido a las limitaciones de recursos y de tiempo del propio sistema social y de salud. Tres temas principales describen el impacto en el bienestar de los profesionales: la intensidad y profundidad en la implicación con los pacientes (incluidas las demandas emocionales de las relaciones a largo plazo y los cuidados paliativos, la frustración que genera la eficacia limitada de los tratamientos y lo difícil que es desconectar del trabajo); adaptarse a atender las demandas de los afectados con recursos limitados; y la necesidad del autocuidado de los propios profesionales (incluido el aprendizaje de estrategias del cuidado personal y las recompensas de trabajar en el campo) (Dures, Morris, Gleeson, & Rumsey, 2010).

Según la Asociación de Pacientes DEBRA España la atención y cuidados del servicio de enfermería domiciliar se convierte en una valoración global y continua del estado de salud de la persona con EB y de su cuidador principal, teniendo en cuenta no solamente la asistencia física sino también las posibles necesidades sociales y psicológicas, contemplando soluciones y formas de afrontamiento que probablemente de forma aislada no se contemplarían. Las funciones de las enfermeras en las personas con EB cumplen varios requisitos: función técnica, función preventiva y función psicosocial. Por tanto, cuando se habla de enfermería a domicilio en EB no solo se habla de cuidados clínicos de la piel sino de cuidados integrales de la persona con EB y de la persona cuidadora. (Guerrero et al., 2016)

1.3.6 Derechos y fundamentos en la atención sanitaria domiciliaria

La Comisión Europea presentó en 2008 una estrategia general para respaldar a los estados miembros en el diagnóstico, el tratamiento y el cuidado de los ciudadanos de la UE con enfermedades raras (Recomendación del consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), 2009).

En España, la atención sociosanitaria, tal y como recoge el artículo 14 de la Ley 16/2003, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS), está definida como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes” (B. O. E., 2003).

El reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos. La estrategia del abordaje para la cronicidad en el SNS establece como prioritario la continuidad asistencial. En la actualidad, la fragmentación entre los diferentes niveles o ámbitos asistenciales de los servicios sanitarios y la mejorable coordinación entre éstos y los servicios sociales dificulta la óptima atención a las personas con condiciones de salud y limitaciones en la actividad de carácter crónico.

En el Real Decreto 1030/2006, de 15 septiembre, sobre la Cartera de Servicios Comunes del SNS y el procedimiento para su actualización se establece, en su artículo 1, el contenido de la cartera de servicios comunes, de las prestaciones sanitarias de salud pública, AP, atención especializada, atención de urgencia, prestación farmacéutica, ortoprotésica, de productos dietéticos y de transporte sanitario (B. O. E., 2006). Pero estos servicios no tienen la consideración de mínimos, sino de básicos y comunes, es decir los fundamentales y necesarios para llevar a cabo una atención sanitaria adecuada integral y continuada.

En el Anexo II, de esta ley, se contempla la AP, como el primer nivel de atención a la ciudadanía, que garantiza una atención integral y la continuidad a lo largo de toda la vida del paciente, actuando como gestor y coordinador de casos. Comprenderá actividades de promoción de la salud, educación sanitaria, prevención de la enfermedad, asistencia sanitaria, mantenimiento y recuperación de la salud, así como la rehabilitación y el trabajo social. Además, la AP comprenderá asistencia sanitaria a demanda, programada y urgente tanto en la consulta como en el domicilio del enfermo.

La Estrategia en Enfermedades Raras (EERR) del SNS del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2014) subraya que “la mayoría de las EERR son entidades complejas y de curso crónico que generan una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia y precisan de cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinares” (Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2013).

En España existen ciertas competencias sanitarias que son traspasadas a las diferentes Comunidades Autónomas (CCAA). La descentralización sanitaria en el que se estructura nuestro país ha originado que cada Comunidad Autónoma haya regulado y se haya conferido de un Servicio de Salud propio. El Ministerio de Sanidad es únicamente responsable directo de la planificación, gestión y administración en materia sanitaria de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla por medio del Instituto Nacional de Gestión Sanitaria, más conocido como INGESA.

De las 17 CCAA y las 2 ciudades autónomas en relación a los servicios sanitarios de atención domicilia en materia legislativa algunas de ellas remiten directamente a la regulación estatal como son: Cataluña, Comunidad Valenciana, Castilla y León, Baleares, Galicia, Extremadura, La Rioja, Madrid, Ceuta y Melilla.

Otras, sin embargo, especifican cuáles son las carteras de servicios sanitarias y de las enfermeras de AP en sus portales, documentos o boletines oficiales autonómicos.

En Andalucía describen la asistencia de enfermería en el centro de AP y en el domicilio: “Atención sanitaria de enfermería que se presta a toda la población, en los centros de AP y en el domicilio. Incluye actividades de seguimiento de procesos agudos y crónicos, además de promoción de la salud, educación para la salud y medidas de carácter preventivo de salud. Además, atención a las urgencias en horario de consulta por motivos no demorables”. También hacen referencia a la figura de enfermería gestora de casos en AP: “la gestión de casos es un proceso de colaboración en el cual se valora, planifica, aplica, coordina, monitoriza y evalúa las opciones y servicios necesarios para satisfacer las necesidades de salud de una persona, articulando la comunicación y recursos disponibles que promuevan resultados de calidad y costo-efectivos. La gestión de casos aplicada a los cuidados es un proceso dirigido a recoger información específica sobre las necesidades de la ciudadanía, identificar los problemas, diseñar un plan de intervención y coordinar las actividades con los profesionales y familiares implicados, mediante el cual la enfermera o enfermero vela para que el paciente alcance los objetivos marcados en su plan asistencial coordinándose con diferentes profesionales y movilizándolo los recursos necesarios garantizando así una atención integral y continuada que resuelva las necesidades de cuidados del paciente y la persona que lo cuida” (Servicio Andaluz de Salud, 2014) .

En el Boletín Oficial de Cantabria número 98, de 23 de mayo de 2019, especifica el derecho a la asistencia en el domicilio. En el artículo 6.4. detalla: “la provisión de servicios debe adaptarse a las nuevas necesidades de la población y a esos requisitos de coordinación y continuidad asistencial. Además de aumentar la capacidad de resolución de la AP, se potencian estructuras como las unidades hospitalarias de atención al paciente pluripatológicos, unidades de hospitalización domiciliaria y unidades de convalecencia o rehabilitación integral, que necesitan de una adaptación del entorno y potenciación de recursos de apoyo social que posibiliten la permanencia de la persona en su entorno sin interrupción de la necesaria continuidad asistencial. Por otro lado, la atención social y sanitaria centrada en el domicilio del paciente está adquiriendo cada vez más importancia, es la demandada por la población, y la más eficiente respecto al gasto público total. Si bien tradicionalmente se ha llevado a cabo en el domicilio de el/la paciente desde la AP con el necesario apoyo de su entorno familiar, es recomendable potenciar la asistencia que se precise, sanitaria o social, en el domicilio habitual, de la persona sea éste individual o esté dentro de un centro socio sanitario, manteniendo un plan de cuidados sanitarios y sociales reduzca las reagudizaciones o agravamientos que conllevan ingresos hospitalarios innecesarios o abandonos forzados del hogar de forma definitiva”. En el artículo 6.5 describen los beneficiarios de estos servicios: “personas en situación de dependencia y/o con discapacidad: personas que tienen reducida y/o han perdido su autonomía y precisan la

atención de otras personas o ayudas para realizar las actividades básicas de la vida diaria”. También incluyen a las personas con enfermedades crónicas y/o invalidantes entre los grupos de personas en los que la coordinación de servicios sociales y sanitarios es imprescindible para atender adecuadamente sus necesidades (Consejería de Universidades e Investigación, Medio Ambiente y Política Social, 2019).

En el País Vasco existe un documento base titulado Estrategia para la AP en Euskadi publicado en 2018 donde reconoce el derecho a la atención domiciliaria creando una línea estratégica de trabajo al respecto. La línea estratégica 2.2. donde se incluye el despliegue de la consulta en el domicilio para la continuidad asistencial. “Se trata de recuperar la atención enfermera a domicilio para personas en situación de fragilidad intensificando la acción coordinada con las y los trabajadores sociales de base, una función esencial de la enfermería de AP, máxime cuando se sitúa como una o un profesional referente para estas personas en situación de fragilidad. Despliegue del seguimiento de pacientes frágiles y/o complejos en su domicilio Los y las pacientes frágiles y/o complejos (paciente crónico domiciliario si se prefiere) deben ser objeto de seguimiento cercano en su medio domiciliario. El contrato-programa incorpora como en el caso anterior, este servicio de enfermería porque aporta valor al proceso asistencial”.

En la Ley 14/2010, de 16 de diciembre, de Servicios Sociales de Castilla-La Mancha [2010/21446], se regula el derecho a la asistencia en el domicilio. En su Art.7.3 describe los derechos respecto al tipo al tipo de atención a recibir en el que se incluye “el derecho a recibir atención del profesional de referencia en el propio domicilio, cuando la persona tenga dificultades para el desplazamiento”. También en el art. 36.2 describe la ayuda a domicilio que “tiene por objeto atender las situaciones de dependencia ya sean laborales, económicas, educativas, sanitarias, personales y sociales, que dificulten que la persona o unidad familiar pueda desenvolverse con autonomía en su domicilio y entorno habitual, favoreciendo las condiciones necesarias que hagan posible la permanencia en su medio habitual de convivencia en condiciones adecuadas”. En el art. 47. explica que la atención integral comprenderá el conjunto de intervenciones destinadas a las personas que, por causa de graves problemas de salud, limitaciones funcionales o situaciones de riesgo de exclusión social, necesitan una atención sanitaria y social de manera conjunta y estable, ajustada al principio de continuidad de la atención (BOE Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha, 2011).

En el Boletín Oficial de la Región de Murcia número 114 de 20 de mayo de 2009 en su artículo 18 explica en relación a las personas con enfermedades crónicas que “la Administración Sanitaria impulsará acciones y medidas específicas destinadas a los pacientes crónicos, que procuren la

necesaria coordinación entre los distintos niveles asistenciales y la debida continuidad en los cuidados que requieren las personas que padecen enfermedades crónicas. En especial, y a través de los sistemas de información sanitaria, se potenciarán aquellos mecanismos de gestión de procesos que promuevan la agilización de los trámites que deben realizar estos pacientes” (Boletín Oficial de la Región de Murcia, 2009). Aunque no detalla cuáles son esas medidas.

En Canarias existe publicado un “Protocolo del Servicio de Continuidad de Cuidados para la Atención Domiciliaria” cuya población objeto de intervención incluye “padecer una patología física, mental y/o funcional incapacitante -que no puedan acudir a su Centro de Salud” (Dirección General de Programas Asistenciales Servicio de Atención Primaria, Planificación y Evaluación, 2006).

La estrategia nacional para el abordaje de la cronicidad en el Sistema Nacional de Salud y la Organización Mundial de Salud son contundentes al afirmar que la AP debe ser el eje de la atención a las personas con enfermedades crónicas. Garantizar una atención domiciliaria planificada y proactiva a las personas es más eficaz y eficiente que la atención institucionalizada. La enfermera gestora de casos en AP realiza una captación proactiva de las personas con enfermedad crónica compleja y avanzada para adecuar la atención y asegurar equidad en la atención domiciliaria, garantiza la continuidad asistencial, es soporte en el equipo y referente en cuidados, activa y coordina los circuitos y rutas asistenciales en las transiciones, evitando así hospitalizaciones inadecuadas (Miguélez-Chamorro et al., 2019).

Es interesante averiguar si este derecho de atención domiciliaria se cumple en las personas que padecen EBDR. Desde la ONG DEBRA Piel de Mariposa, trasladan la dificultad que, en muchas ocasiones, manifiestan las familias con EB en la consecución de este recurso siendo un derecho establecido en la atención que ofrece el Sistema Nacional de Salud español. Esta limitación al acceso de este recurso sanitario de las personas con Piel de Mariposa puede ser causada por dos razones fundamentales: la falta de conocimientos de los profesionales en el abordaje de la enfermedad y la cantidad ingente de recursos humanos sanitarios que requiere la atención de un único paciente. Los cuidados de una persona con EB pueden requerir el contrato de una enfermera a media o incluso a jornada completa. Incluimos titulares de los medios de comunicación dando voz a reclamaciones de familias con Piel de Mariposa a los que les han rechazado su solicitud de apoyo de enfermería domiciliaria:

Carla y Noa, las gemelas de seis años con piel de mariposa que solicitan una enfermera que las cure. Carla y Noa son dos pequeñas leonas de seis años de edad que sufren la enfermedad de piel de mariposa. Durante el confinamiento se hicieron virales por los consejos que mandaban a la

población tras estar meses ingresadas en el hospital. Sus padres solicitan ahora curas a domicilio y la Comunidad de Madrid lo ha denegado. Recientemente una de ellas estuvo en la UCI tras la infección de una herida (Antena 3 Noticias, 2021).

1.4 Calidad de vida

1.4.1 Calidad de vida relacionada con la salud

En un primer momento el concepto calidad de vida apareció unido al medio ambiente y al deterioro de las condiciones de la vida urbana. Entre los años 50 y los 60, surgió la necesidad de medir la realidad a través de datos objetivos, consecuencia de la preocupación por la industrialización y del creciente interés por conocer el bienestar humano, para lo que fueron creándose desde las Ciencias Sociales los primeros “indicadores sociales” que permitían medir hechos vinculados al bienestar social de una población. Aparecen las escalas de medición de las Actividades de Vida Diaria (AVD) en las que la percepción del propio paciente sobre la salud no tiene protagonismo, sino que es enjuiciada por el profesional sanitario, anteponiendo la observación más objetiva a la más subjetiva.

La instalación del concepto de calidad de vida dentro del campo de la salud es relativamente reciente, comenzando en los años 80 y con un auge evidente en la década de los 90, que se mantiene actualmente (Schwartzmann, 2003). Los avances científico-técnicos han generado un aumento en la esperanza de vida de las personas repercutiendo en el impacto de los procesos crónicos. Aunque un aumento de la longevidad no está necesariamente relacionado con una mejor calidad de vida. Puede haber ocasiones que, aunque se aumenten años a la vida, no se incorporen “vida” a los años que se cumplen.

La definición de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) parte de la definición que la Organización Mundial de la Salud (OMS) hace del concepto de salud en 1948 que la describe como “...un estado de completo bienestar físico, emocional y social y no solo como ausencia de la enfermedad”. Más tarde hacia 1994 se describiría la CVRS como “la percepción de un individuo de su posición en la vida en el contexto de la cultura y sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones” (Hubanks, Kuyken, & World Health Organization, 1994).

De manera general, la calidad de vida se refiere al conjunto de condiciones que contribuyen a hacer agradable y valiosa la vida o al grado de felicidad o satisfacción disfrutado por un individuo, especialmente en relación con la salud y sus dominios. Más recientemente el constructo «calidad de vida» se ha asimilado al de bienestar subjetivo, abarcando juicio cognitivo y ánimo positivo y negativo (Fernández-López, Fernández-Fidalgo, & Cieza, 2010).

La prevalencia de enfermedades crónicas, en la mayoría de los países, para las cuales no existe una curación total y donde el objetivo del tratamiento es atenuar o eliminar síntomas, evitar complicaciones y mejorar el bienestar de los pacientes, lleva a que las medidas clásicas de resultados en medicina (mortalidad, morbilidad, expectativa de vida) no sean suficientes para evaluar la calidad de los servicios de salud. La evaluación de calidad de vida en un paciente representa el impacto que una enfermedad y su consecuente tratamiento tienen sobre la percepción del paciente de su bienestar (Schwartzmann, 2003). Patrick y Erickson la definen como la medida en que modifica el valor asignado a la duración de la vida en función de la percepción de limitaciones físicas, psicológicas, sociales y de disminución de oportunidades a causa de la enfermedad, sus secuelas, el tratamiento y/o las políticas de salud (Patrick & Erickson, 1993). Para Naughton y Schumaker la CVRS constituye “una percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo”. Es una percepción subjetiva influenciada por su estado de salud y sus expectativas (Naughton, Shumaker, Anderson, & Czajkowski, 1996).

En este contexto, la incorporación de la medida de la CVRS como una medida necesaria en el contexto del análisis en la atención e investigación sanitaria ha sido una de las mayores innovaciones en las evaluaciones. La base de este concepto se encuentra en reconocer que la medición de la CVRS será subjetiva, donde la percepción de las personas sobre su estado de bienestar físico, psíquico, social y espiritual depende en gran parte de sus propios valores y creencias, su contexto cultural e historia social.

La enfermedad es un fenómeno cultural complejo, sea cual sea la patología que se le pueda asociar. Se inicia con una percepción del sujeto ante algo que le ocurre, y que interpreta dentro unos parámetros culturalmente establecidos. Estos parámetros, afectan tanto a la percepción y actuación del sujeto, como a los comportamientos de su grupo cercano y de los profesionales de salud que intervienen, antes, durante y después. Por tanto, la respuesta que se da ante la enfermedad depende de la imagen que previamente se tenga de ella, y el individuo que la trata actúa en un sistema sociocultural que da legitimidad a sus comportamientos y asume unas responsabilidades y roles socialmente aceptados (Zornoza & Cañete, 2008). La EB como cualquier otra enfermedad, sea minoritaria o no, está relacionada con aspectos culturales y sociales que inciden en la manera de sobrellevar la enfermedad. La forma de asumir y sobrellevar dicha dolencia cambia totalmente debido a múltiples factores.

Diversos autores coinciden en la multidimensionalidad en el que se engloba el concepto de calidad de vida. Para Katschnig es un término que debiera estar relacionado con el bienestar

psicológico, la función social y emocional, el estado de salud, la funcionalidad, la satisfacción vital, el apoyo social y el nivel de vida en el que se utilizan indicadores normativos objetivos y subjetivos de las funciones física, social y emocional de los individuos (Katschnig, 2000). La OMS en 1995 creó un grupo multicultural de expertos en relación a la calidad de vida Calidad de Vida (Grupo WHOQOL) que estableció una serie de puntos de consenso, en relación a las medidas de CVRS, que han sido ampliamente aceptados por diversos grupos de investigadores. Según la OMS las medidas de CVRS debe ser: subjetivas, multidimensionales, incluir sentimientos positivos y negativos y registrar la variabilidad en el tiempo. Además, se enfatiza la importancia para la autoevaluación de los factores culturales (WHOQOL Group, 1995).

Por todo lo descrito hasta el momento podemos concretar que el concepto de salud está fundamentado en un marco biológico, psicológico, social, económico y cultural, teniendo en cuenta los valores positivos y negativos que afectan a nuestra vida, nuestra función social y nuestra percepción subjetiva; por ello, la redefinición del concepto de salud es de naturaleza dinámica y multidimensional. Es probable que dos personas con el mismo estado de salud tengan diferente percepción personal de su salud.

Numerosos trabajos de investigación científica emplean hoy en día el concepto de calidad de vida como un modo de referirse a la percepción que tiene el sujeto de los efectos de una enfermedad determinada, la administración de cierto tratamiento o la aplicación de cierta intervención en diversos ámbitos de su vida, especialmente sobre las consecuencias que provoca en su bienestar físico, emocional y social. Las tradicionales medidas mortalidad/morbilidad están dando paso a esta nueva manera de valorar los resultados de las intervenciones, la meta de la atención en salud se está orientando no sólo a la eliminación de la enfermedad, sino fundamentalmente a la mejora de la calidad de vida del sujeto y sus familiares.

Las medidas de resultados reportados por los pacientes (patient reported outcome measures, PROM) son cuestionarios estandarizados y validados mediante los cuales los pacientes expresan su percepción acerca del estado de salud en que se encuentran, a través de una serie de dimensiones o atributos representativos de su calidad de vida relacionada con la salud (CVRS). Las PROM forman parte de las denominadas medidas de resultados centradas en el paciente (patient-centered outcome measures, PCOM), cuya principal característica es la de tratar de cuantificar de un modo directo el impacto de las enfermedades y los tratamientos sobre los resultados en salud que importan a los pacientes. Esto es, se orientan a evaluar cómo y cuánto impacta la enfermedad sobre la vida diaria de los pacientes y en qué grado ese impacto se ve significativamente aliviado como consecuencia de un tratamiento o intervención sanitaria. Las

PROM permiten, por tanto, la medición del resultado de las intervenciones desde el punto de vista de los pacientes, postulándose como un elemento clave en el proceso de evaluación de tecnologías sanitarias. Estas herramientas son, en todo caso, útiles para medir la efectividad y la seguridad de las intervenciones, su uso en la práctica clínica puede mejorar, además, la satisfacción de los pacientes, el manejo de los síntomas, la calidad de vida y las tasas de supervivencia. (Sánchez Martínez, 2020)

El uso de PROM en EERR se enfrenta, como ya se ha sugerido, a no pocos obstáculos, el principal de los cuales es la escasez de instrumentos validados para la población objetivo; en particular, aunque no solo, en el caso de niños y adolescentes. Otras dificultades surgen de los problemas de muestreo, recogida de datos y análisis de los mismos que se derivan de los reducidos tamaños muestrales y la heterogeneidad de las poblaciones objeto de interés; así como de los diversos contextos en los que se recoge la información, como es el caso de los estudios internacionales multicéntricos. (Sánchez Martínez, 2020)

1.4.2 Instrumentos de medición sobre calidad de vida

Si es complejo definir y llegar a un acuerdo sobre lo que se entiende por estado de salud y calidad de vida, más difícil resulta su medida. Prueba de ello es el amplio repertorio de instrumentos de medida existentes.

La medición de la calidad de vida es una tarea compleja, ya que las variables a estudiar son subjetivas y no es fácil encontrar una medida rápida y universalmente aceptada. Además, según Nunnally (1994), el concepto de calidad de vida es un constructo cuya medida nunca podrá ser totalmente confirmada, ya que ninguna prueba o instrumento son perfectos. Por ello, hay que resaltar que el correcto uso de los instrumentos de medición pasa, necesariamente, por la comprensión del proceso metodológico subyacente a su construcción y funcionamiento (Prieto & Badia, 2001; Úbeda, 2009).

La utilidad de estos instrumentos está relacionada con (Higginson & Carr, 2001):

- La capacidad de aportar información sobre aspectos relacionados con la salud de un grupo de población a partir de su propia percepción.
- La posibilidad de interpretar los datos obtenidos, con el fin de poder llegar a conclusiones que puedan ayudar a la toma de decisiones (clínicas, diagnósticas, de aportación de recursos, etc.).

- La ayuda a la planificación de los recursos sanitarios.
- La valoración de la calidad de la asistencia, permitiendo conocer si las acciones que se realizan son útiles para mejorar su calidad de vida.
- La ayuda en la planificación de actividades preventivas dirigidas a la población con el fin de evitar o disminuir el deterioro de su calidad de vida.

En definitiva, la medición de la CVRS permite, no sólo la evaluación de los resultados en ensayos clínicos e investigaciones sanitarias, sino también la evaluación de las necesidades reales de una población y, por consiguiente, la planificación adecuada de medidas de intervención sanitaria y de distribución de recursos.

Existen diferentes criterios a la hora de clasificar los instrumentos de medida de la CVRS, aunque la más aceptada es la propuesta por Guyatt que distingue en dos grandes grupos: instrumentos genéricos e instrumentos específicos (Guyatt, Van Zanten, Feeny, & Patrick, 1989).

Los instrumentos de medición de la CVRS genéricos no hacen referencia, ni están relacionados con algún tipo de enfermedad concreta. Se pueden aplicar tanto a la población general como a grupos específicos de pacientes, dado que suelen incluir un amplio espectro de dimensiones de la CVRS. Según su estructura se clasifican en:

- Perfiles de Salud: incluyen dimensiones genéricas por lo que suelen ser aplicables a pacientes con diferentes estados de salud, independientemente de la edad y del tipo de patología. Permiten efectuar comparaciones de la CVRS global en pacientes con diferentes patologías
- Medidas de Utilidad o Preferencia: se basan en las preferencias que las personas asignan a diferentes estados de salud.

Los instrumentos de medición de la CVRS específicos se centran en aspectos específicos del estado de salud, e incluyen dimensiones de CVRS de una determinada patología, capacidad funcional, o de un determinado grupo de pacientes. Normalmente incluyen preguntas sobre el impacto de los síntomas. La base para este tipo de aproximación es el potencial incremento de la capacidad del instrumento para detectar mejoras o deterioros de la CVRS a lo largo del tiempo (sensibilidad al cambio) al incluir aspectos relacionados con el problema específico (Madrigal de Torres, Velandrino, & Ruzafa, 2007).

Los específicos están diseñados para su utilización en personas con un tipo concreto de problema de salud, clínicamente sensibles y pueden ser más discriminativos, tienen la desventaja de que es imposible hacer comparaciones entre grupos de poblaciones porque los

resultados no son aplicables a grupos diferentes de aquellos a los que se han diseñado y validado los instrumentos. Los instrumentos genéricos son independientes del diagnóstico y se han diseñado para poder ser utilizados en diferentes tipos de personas/pacientes o poblaciones. Estos tienen la ventaja de poder comparar el impacto de la enfermedad sobre el estado de salud y obtener valores poblacionales de referencia, sin embargo, su principal limitación es que no son lo suficientemente sensibles a cambios de salud.

En líneas generales, los cuestionarios específicos de medición de la CVRS son más adecuados que los genéricos para medir cambios en la evolución de los pacientes, en especial los ocasionados por los tratamientos, dado que generalmente los instrumentos específicos incluyen preguntas sobre los signos y síntomas que el paciente, con una determinada enfermedad, sufre en distintos grados (Laupacis, Muirhead, Keown, & Wong, 1992; Madrigal de Torres et al., 2007).

Por las razones anteriormente expuestas se hace necesario la creación de instrumentos específicos de EB y validación a diferentes idiomas que permitan llevar a cabo análisis sobre el impacto en la calidad de vida ante situaciones específicas, acercándonos de una manera más certera a una realidad totalmente diferente a la de aquellas personas que no padecen esta enfermedad.

1.4.3 Calidad de vida y Epidermólisis Bullosa

Como se ha explicado el concepto de calidad de vida (CV) comprende diferentes dimensiones: la salud física y emocional del individuo, el bienestar psicológico y social, el cumplimiento de las expectativas y metas personales, la carga económica y, por último, la capacidad funcional para llevar a cabo con normalidad las rutinas diarias. Este análisis puede ser especialmente útil en el contexto de condiciones crónicas en las que el objetivo principal de la atención es apoyar a los pacientes con las actividades diarias y reducir los síntomas y complicaciones que pueden ir apareciendo como sucede con la EB.

En diferentes estudios se expone que las personas con EB perciben su condición como un desafío, y se debe utilizar una evaluación más completa de estos pacientes, incluida la evaluación de la CV, en oposición a las clasificaciones clínicas únicas, para describir completamente sus estados de salud y documentar los seguimientos de los afectados de EB (Pagliarello & Tabolli, 2010).

Hay poca información disponible sobre las perspectivas de pacientes y cuidadores sobre los desafíos de manejar diferentes tipos de epidermólisis ampollosa y la carga de la vida diaria con la condición (Bruckner et al., 2020). En diversos estudios aparece como la EBDR produce la mayor carga de heridas, en comparación con otros subtipos de EB. Del mismo modo se ha demostrado como las personas con EBDR presentan altos niveles de dolor y prurito en comparación con otros tipos de EB como la EBDD o EBS e incluso otras enfermedades de la piel. El dolor, el prurito y las ampollas y heridas son los 3 síntomas más molestos según un estudio a 32 pacientes con EBDR (Tang et al., 2021).

Un artículo publicado en 2010 revisó los estudios que evaluaban el efecto de la EB en la calidad de vida de pacientes y cuidadores para evaluar qué factores pueden describir mejor su calidad de vida relacionada con la salud. Concluyendo que los principales factores que influyen en la CV de los pacientes con EB son las manifestaciones clínicas y la gravedad percibida de la enfermedad, la extensión de la enfermedad de la piel y el apoyo de los cuidadores. Según este estudio el subtipo clínico predice, aunque con algunas limitaciones, la calidad de vida. Las evaluaciones de la gravedad de la enfermedad probablemente podrían ayudar a encontrar correlaciones más precisas entre el fenotipo y las puntuaciones de calidad de vida (Pagliarello & Tabolli, 2010).

El impacto de la EB en la CV también ha sido investigado en comparación a otras enfermedades dermatológicas, donde se corroboró como la EBDR severa causó un mayor deterioro en la calidad de vida que cualquier otra enfermedad de la piel evaluada previamente y también con respecto a otros subtipos de EB. Cabe destacar que estos estudios no son homogéneos donde, por ejemplo, no todas las investigaciones tienen en cuenta la gravedad clínica dentro del tipo de EB que se padece (Pagliarello & Tabolli, 2010; Tang et al., 2021). El impacto de la afección en la CVRS del paciente con EB se ha explorado tanto desde una perspectiva cualitativa como cuantitativa. Los resultados cualitativos han revelado una alta prevalencia de problemas psicosociales y síntomas psiquiátricos. Esto destaca la importancia de un enfoque multidisciplinario que brinde el apoyo psicológico junto con el manejo del dolor y también el abordaje y apoyo de enfermería. Enfoques más cuantitativos han evaluado diferentes dimensiones de la CVRS de los pacientes con EB utilizando una variedad de instrumentos, algunos genéricos y otros específicos para la EB, en los que se incluyen: el Índice de calidad de vida dermatológica (DLQI) y el índice de calidad de vida dermatológica infantil (CDLQI), el cuestionario de calidad de vida en EB (QOLEB), los cuestionarios Short Form-36 (SF-36), Skindex-29, General Health Questionnaire-12 (GHQ-12) y Euro-QOL 5 dimensiones (EQ-5D). Otros

también han analizado la carga para los cuidadores y sus progenitores. En general, han mostrado una CVRS deteriorada para todos los grupos de EB estudiados (Angelis, A. et al., 2022).

Como podemos observar no se utilizan los mismos instrumentos de resultados comunicados por el paciente para medir la CVRS en EB. Hay estudios que utilizan cuestionarios genéricos para poder comparar la EB con otras patologías, fundamentalmente enfermedades dermatológicas, y en otras ocasiones se utilizan cuestionarios específicos que ayudan a clasificar y comparar diferentes tipos y subtipos de EB entre sí.

En una revisión sistemática de la literatura publicada en 2021 sobre la carga de la EBD, se encontraron 18 estudios que analizaban el impacto y la carga personal de la enfermedad. De esos 18 estudios, se utilizaron 16 instrumentos distintos de resultados comunicados por el paciente. Uno de los instrumentos más utilizados fue el Cuestionario de Calidad de Vida en Epidermólisis Bullosa, cuyas siglas en inglés es QOLEB (Quality of Life in Epidermolysis Bullosa) (Tang et al., 2021). En 2009 se elaboró y validó este instrumento que analiza, de forma específica, cómo impacta la Epidermólisis bullosa en la calidad de vida de las personas que la padecen, aportando información relevante para fines terapéuticos y de investigación (Frew, J. W., Martin, Nijsten, & Murrell, 2009). Las preguntas de este cuestionario analizan las consecuencias de la enfermedad en el paciente, evaluando los aspectos funcionales y emocionales de la calidad de vida de la persona que padece Epidermólisis bullosa. Desde entonces, esta herramienta se ha traducido y validado a diferentes idiomas y culturas (Bishnoi et al., 2022; Cestari et al., 2016; Dănescu et al., 2018; Frew, John W., Valdes, Fortuna, Murrell, & Alanis, 2013; Villar Hernández et al., 2022; Yuen et al., 2014), proporcionando comparaciones fiables y permitiendo evaluar la eficacia de las intervenciones que se lleven a cabo en EB en diferentes países de habla no inglesa.

1.5 Justificación e Hipótesis

La irrupción de una enfermedad de baja prevalencia como la EBDR que conlleva una severa discapacidad y que requiere una gran carga e intensidad en los cuidados diarios, tiene consecuencias notables tanto en la persona afectada como en su familia.

Actualmente no existe una cura para la EB, todos los tratamientos se centran en el control de síntomas, donde en la base de la atención a esta enfermedad se encuentra las curas diarias. Cuando una persona padece una enfermedad degenerativa como la EBDR, debe asumir que necesitará curas de sus ampollas y heridas a diario durante toda su vida.

La extrema fragilidad de la piel y las mucosas, la dificultad en la alimentación, las contracturas musculoesqueléticas que van apareciendo y otras muchas complicaciones asociadas a la enfermedad, alteran significativamente muchos aspectos considerados básicos en la calidad de vida de estas personas y sus familiares.

La gran cantidad de complicaciones físicas en diferentes órganos que puede padecer una persona con una afectación severa de EB, el dolor que padecen inherentes a la afección y el tiempo que requiere atender las necesidades de un afectado de EB, tiene un impacto significativo en todos los dominios de la vida de la propia persona con EB y de su entorno: familia, amigos y compañeros, educación, empleo y tiempo libre (Martin et al., 2019).

Debido al profundo impacto de la EB, es comprensible que muchas personas que conviven con esta enfermedad puedan padecer secuelas psicológicas como, por ejemplo: pérdida de autoestima, pérdida de capacidad de afrontamiento, depresión, miedo intenso y ansiedad, aislamiento social y adopción de conductas de evitación ante procedimientos habituales que generan dolor como son las curas diarias, entre muchas otras.

Los familiares de personas con EB que asumen el rol de cuidadores, se hacen cargo de una gran cantidad de tareas que les colocan en una situación de alta vulnerabilidad, estrés e incertidumbre, incrementando el riesgo de padecer diversos problemas físicos y emocionales. En algunos casos, se puede llegar a crear una situación de total dependencia entre el cuidador y la persona afectada, desencadenando la pérdida de oportunidades económicas y sociales, no solo para la persona con EB, sino también para todo el entorno familiar.

Las dificultades en las que día a día se encuentran las personas con EB (dificultades en el acceso a un tratamiento adecuado, desconocimiento por parte del personal sanitario sobre el abordaje

de una enfermedad de baja prevalencia como la EB, problemas económicos para hacerse cargo del elevado coste del tratamiento, problemas escolares, laborales, psicológicos, etc.), acaban desencadenando una gran sensación de soledad y desamparo, que sufre tanto el paciente como sus allegados.

Siendo la EB una enfermedad multisistémica y que requiere de cuidados tan precisos y curas diarias de varias horas, la labor de enfermería en el manejo y cuidado de esta enfermedad es esencial en el abordaje y atención continuada de esta enfermedad. La enfermería comunitaria o de Atención Primaria, si bien es cierto que por formación puede no contar con conocimientos específicos en EB en un principio, sí tienen las habilidades y competencias necesarias para acompañar en su proceso de cuidado de forma más segura a la persona con EB, cuidadores y familiares.

Los profesionales de enfermería, responsables sanitarios de los cuidados, son capaces de identificar y resolver problemas y complicaciones relativas a la enfermedad: garantizan la continuidad de cuidados, favorecen la autonomía y el autocuidado a través de la educación sanitaria, mejoran la utilización de los recursos sanitarios, favorecen la coordinación entre los diferentes niveles de atención sociosanitaria, valoran la sobrecarga del cuidador, evitan ingresos y/o acortan el tiempo de hospitalización, entre otras cuestiones.

De esta manera, la atención recibida a través de este servicio puede convertirse en una atención holística y continua del estado de salud de la persona con EB y de su cuidador principal.

Por otro lado, el movimiento asociativo también contribuye al bienestar de las personas con Piel de Mariposa. En 1993 se fundó la Asociación DEBRA España Piel de Mariposa, cuya misión, tal y como viene recogido en sus estatutos, es mejorar la calidad de vida de cualquier persona con EB. Los profesionales que trabajan en ella se han formado y especializado en el abordaje y los cuidados específicos que esta enfermedad minoritaria requiere. Acompañan y asesoran en el día a día de las familias con Piel de Mariposa a lo largo de todas las etapas de su vida, desde que nace un niño con Piel de Mariposa hasta que fallece. Trabajan con las familias y también con el entorno que las rodea: profesionales sanitarios del centro de salud, hospitales, atención temprana, rehabilitación, etc. Luchan por su integración e inclusión en el colegio donde se garantice una atención adecuada a sus necesidades. Orientan y favorecen la inclusión laboral de las personas con Piel de Mariposa, ofrecen asesoramiento genético, acompañan a las mujeres con Piel de Mariposa durante el embarazo, favorecen que todas las personas con Piel de Mariposa tengan un acceso gratuito al tratamiento en condiciones de igualdad y calidad, entre otros muchos aspectos del día a día de las familias.

A pesar de que los actuales modelos de servicios y gestión de cuidados en todas las Comunidades Autónomas incluye la enfermería a domicilio, desde la ONG DEBRA España observan que algunas de las familias con Piel de Mariposa se encuentran con diversas dificultades para recibir este servicio, aunque cumplan con los requisitos para ser atendidos. Por este motivo, desde hace varios años, DEBRA ha desarrollado un proyecto específico para apoyar y acompañar a las familias con EB en la consecución de enfermería a domicilio.

Desde una perspectiva enfermera, esta tesis doctoral tiene como objetivo identificar los cuidados formales e informales que reciben las personas con EBDR severa y las repercusiones que dicha atención ocasiona tanto a la persona afectada como al cuidador principal.

Este trabajo pretende demostrar que el apoyo de enfermería a domicilio en los cuidados diarios de la EBDR mejora la calidad de vida de la persona afectada y del cuidador primario no profesional.

Los resultados de este trabajo podrían ayudar a trabajar desde la Asociación de Pacientes con las diferentes administraciones públicas y Comunidades Autónomas, para desarrollar nuevas estrategias en cuidados profesionalizados a este colectivo, promoviendo con ello una mayor satisfacción y una mejora en la calidad de vida de los usuarios.

2 OBJETIVOS

“Cuando le vas a dar a un beso o un arrumaco más fuerte de la cuenta, el roce le hace alguna ampolla. A pesar de ello, hay heridas que realmente le merecen la pena. La sonrisa que tiene cuando juega con la pelota, esa sonrisa de reto conseguido, lo puedo hacer, esa sonrisa no la he visto en otros niños. Tiene la piel muy sensible pero mucha más fuerza dentro”.

Belén, madre de Lucía, afectada de Piel de Mariposa.
Documental Piel de Mariposa (Martín-Peñasco, 2014)

2.1 Objetivo principal

- Analizar los cuidados formales e informales que reciben las personas con EBDR severa en sus cuidados diarios.

2.2 Objetivos específicos

- Validar y adaptar transculturalmente al español el cuestionario QOLEB.
- Comparar la calidad de vida de las personas con EBDR severa que reciben enfermería domiciliaria con las que no la reciben.
- Evaluar la sobrecarga del cuidador de personas con EBDR severa que reciben enfermería domiciliaria y compararlo con las que no la reciben.
- Determinar el rol que cumple el cuidador principal en la administración de cuidados que requieren las personas que padecen EBDR severa en España.
- Examinar los cuidados que presta el personal de enfermería de AP a las personas con EBDR severa en España.
- Analizar el grado de satisfacción con los servicios de atención sanitaria.
- Determinar las características sociodemográficas de las familias con EBDR severa en España.

3 METODOLOGÍA

Para mí lo más duro es que él tenga dolor. Añadiría al dolor, lo imprevisible de la enfermedad, porque, por más que creas que lo tienes todo controlado, cada día puede aparecer algo diferente: el ojo, el dedo, problemas para comer... Por muy bien que lo hagas, por todo el esfuerzo que le pongas, no deja de ser una enfermedad crónica, distrófica y que el paso del tiempo juega en nuestra contra.

Marta y Alex, padres de Adrià.
Reportaje "Ponte en su Piel" (Juárez, 2021)

3.1 Diseño y ámbito del estudio

Para alcanzar los objetivos establecidos se planteó un estudio observacional de corte transversal. Los estudios observacionales corresponden a diseños de investigación cuyo objetivo es “la observación y registro” de acontecimientos sin intervenir en el curso natural de estos. Representan el 70% a 80% de las publicaciones de las revistas biomédicas (Manterola, Quiroz, Salazar, & García, 2019).

La investigación ha sido apoyada desde el Departamento de Psicología Social de la Facultad de Psicología de la Universidad Nacional a Distancia (UNED) y desde el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras que pertenece al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

3.2 Población de estudio

Como ya se mencionó anteriormente la ONG DEBRA España Piel de Mariposa cuenta en su organización con más de 320 personas afectadas de EB en España, de las cuales 172 padecen EBD. De esa muestra de 172 personas con EBD se propuso participar únicamente a personas con diagnóstico clínico y o genético con EBDR y su cuidador principal.

Este trabajo de investigación contó con la participación de personas con EBDR severa y su cuidador/a principal pertenecientes a la Asociación de Pacientes DEBRA España.

3.3 Criterios de elegibilidad y tamaño de la muestra

Se consideraron como criterios de inclusión los pacientes con EBDR severa, y que, por consiguiente requieran apoyo continuado en sus cuidados diarios por parte de, al menos, un cuidador y cumplieren criterios para poder recibir enfermería domiciliaria.

Se consideraron como criterios de exclusión:

- Pacientes con otros tipos de EB (EBS, EBJ o EBK) y sus cuidadores.
- Pacientes con otros subtipos de EBDR que no cumplieren criterios de poder obtener enfermería domiciliaria.
- Pacientes y cuidadores que no tuvieran capacidad para otorgar consentimiento ni tutor que pudiera hacerlo.
- Pacientes y cuidadores que no entendieran el idioma español o que no residieran en España.
- Familias que no pertenecieran a la ONG DEBRA España Piel de Mariposa.

Se analizaron los casos con diagnóstico de EBDR asociados a DEBRA donde se seleccionaron como posibles candidatos a participar por presentar una afectación severa de la enfermedad 96 pacientes. De los 96 pacientes cumplieron criterios de inclusión y finalmente participaron en el proyecto un total de 78 personas con EBDR severa y la persona cuidadora, siendo un total de 156 participantes.

3.4 Variables e instrumentos

Para analizar los objetivos planteados se utilizaron 3 instrumentos:

- Se confeccionó un cuestionario semiestructurado ([Anexo II](#)) que incluía instrumentos y variables que evaluaban:
 - Las características sociodemográficas.
 - Las características de los cuidados de los pacientes con EBDR.
 - La atención sanitaria que reciben las personas con EBDR y su nivel de satisfacción, donde se focalizaba en la atención de enfermería de AP y el servicio de enfermería domiciliaria.
- Cuestionario de Calidad de Vida en Epidermólisis Bullosa (QoLEB). (Villar Hernández et al., 2022) Se evaluaba la calidad de vida relacionada con la salud de las personas con EBDR. ([Anexo III](#))
- Cuestionario de sobrecarga del cuidador (Zarit). (Zarit, J. M., 1983) Se evaluaba la carga de los cuidadores informales en el cuidado de la persona con EBDR. ([Anexo IV](#))

Además de los 3 instrumentos descritos se utilizó el cuestionario de severidad de Birmingham (Moss, Wong, & Davies, 2009) para evaluar la gravedad clínica de los participantes, sirviendo como instrumento para clasificar a los participantes según gravedad y, de este modo, incluirlos o no en el estudio. ([Anexo V](#))

3.4.1 **Cuestionario semiestructurado sobre enfermería a domicilio**

Recogidos a través de una entrevista semiestructurada elaborada específicamente para esta investigación. En dicho cuestionario se incluían preguntas cerradas, dicotómicas, politómicas de elección simple, politómicas de opción múltiple y semicerradas. También se incluyeron algunas preguntas abiertas. El cuestionario estaba estructurado en 3 apartados que incluye información sobre:

- Datos sociodemográficos tanto del cuidador informal como de la persona afectada con EBDR:
 - Edad.
 - Sexo.
 - Estado civil.
 - Nivel de estudios.

- Situación laboral.
- Comunidad Autónoma donde se reside.
- Número total de personas que habitan en el domicilio.
- El segundo apartado recaba información sobre la atención sanitaria que reciben las personas con EBDR y su grado de satisfacción en la atención que reciben por parte de diferentes profesionales sanitarios de diferentes niveles asistenciales y la frecuencia a la que acuden a dichos profesionales:
 - Frecuencia con que la persona con EB acude a los siguientes profesionales sanitarios: Pediatra/médico de AP, dermatólogo/a, enfermera/o.
 - Cuáles de los siguientes profesionales han atendido en relación a la EB al menos en un par de ocasiones en el último año. Dermatólogo del hospital al que corresponde, dermatólogo del centro de referencia en EB, médico de AP/pediatra, enfermera de su centro de salud, profesionales de la Asociación de pacientes.
 - Grado de satisfacción en la atención que recibe la persona con EB por parte de los siguientes profesionales: médico de AP/pediatra, enfermera de AP, médico especialista Centro de Referencia, médico especialista centro al que corresponde y los profesionales de la Asociación de pacientes.
 - Grado de satisfacción en la coordinación entre el centro de salud con el hospital de referencia en relación a la EB.
 - Conocer las principales funciones que el personal de enfermería de AP realiza con la persona con EBDR.
- El último apartado recaba información en relación a los cuidados que necesitan las personas con EBDR, focalizando en una de las principales tareas diarias que requieren: las curas diarias de las heridas y ampollas y la labor que realizan al respecto los cuidadores informales y los profesionales de enfermería.
 - Tiempo que lleva ejerciendo como cuidador informal.
 - Conocer los apoyos informales que recibe el cuidador principal, en el caso de que reciba algún apoyo informal para el cuidado de su familiar con EB.
 - Duración que requiere las curas de la EB.
 - Frecuencia a la semana en la realización de dichas curas.
 - Conocer cuántas familias han solicitado apoyo a su centro de salud para las curas de EB y profundizar en los motivos que los ha llevado a solicitar o no solicitar dicho apoyo.

- En el caso de solicitar el recurso y que se lo hayan denegado, averiguar cuáles han sido los motivos que les ha dado la administración pública.
- La frecuencia en la que la enfermera de AP apoya en las curas de EB en el domicilio.
- Profundizar en las familias que sí reciben el servicio de enfermería a domicilio y conocer el grado de satisfacción que ha supuesto el recurso de enfermería a domicilio con respecto a: la calidad de vida de la persona cuidadora, la calidad de vida de la persona afectada, la relación entre la persona afectada y el cuidador, la relación con otros miembros de la familia, las heridas, los problemas con el material de cura, la detección y abordaje de otras complicaciones.

3.4.2 Cuestionario sobrecarga del cuidador de Zarit (1983)

El Zarit Burden Inventory, conocido en nuestro medio como cuestionario de Zarit (aunque tiene diversas denominaciones tanto en inglés como en español), es un instrumento que cuantifica el grado de sobrecarga que padecen los cuidadores de las personas dependientes. Aunque no es el único que se ha empleado para cuantificar el grado de sobrecarga, sí es el más utilizado y se dispone de versiones validadas en inglés, francés, alemán, sueco, danés, portugués, español, chino, japonés, etc. (Álvarez, González, & Muñoz, 2008) Esta escala, originalmente formada por 29 ítems (Zarit, S. H., Reever, & Bach-Peterson, 1980), fue revisada y reducida por los propios autores del instrumento a 22 ítems (Zarit, J. M., 1983).

El cuestionario de Zarit evalúa la percepción subjetiva de carga asociada al cuidado por parte del cuidador teniendo en cuenta sus repercusiones sobre la salud, económicas y laborales, las relaciones sociales y la relación personal del cuidador con la persona dependiente receptora de cuidados. En su validación para la población española obtuvo un coeficiente alfa de Cronbach $\alpha = 0.91$. Es un instrumento unifactorial de 22 ítems con una escala de respuesta tipo Likert, con un rango de 0 (nunca) a 4 (casi siempre), cuanto mayor es la puntuación total, mayor es el nivel de sobrecarga, oscilando el rango entre 0 (puntuación mínima) y 88 (puntuación máxima). En España hay autores que codifican la respuesta en una puntuación de 1 a 5, con esta última codificación la puntuación global oscila, por tanto, entre 22 y 110. Se han utilizado puntos de corte para identificar la intensidad de la sobrecarga de los cuidadores. En algunos estudios españoles es habitual considerar que con una puntuación ≤ 46 «no hay sobrecarga», con 47-55 hay «sobrecarga leve» y ≥ 56 implica una «sobrecarga intensa». (Álvarez, González, & Muñoz, 2008b) También existen investigaciones donde los puntos de corte para para determinar el

grado de sobrecarga se clasifican en 4 categorías: poca o ninguna carga (0-20), leve a moderada (21-40), moderada a severa (41-60) y carga severa (61-88). (Hébert, Bravo, & Prévile, 2000)

Para este estudio se ha optado por utilizar la puntuación de 0-88 y utilizar los puntos de corte que clasifican el nivel de sobrecarga en 4 categorías. Se ha tomado esta decisión porque es la metodología que han utilizado otros autores en investigar la sobrecarga del cuidador en EB.

3.4.3 Cuestionario de Calidad de Vida en Epidermólisis bullosa (QOLEB)

En 2009 se elaboró y validó el primer instrumento que analiza, de forma específica, cómo impacta la Epidermólisis bullosa en la calidad de vida de las personas que la padecen, aportando información relevante para fines terapéuticos y de investigación. Dicho cuestionario titulado Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa (QOLEB) fue elaborado en inglés (Frew, J. W. et al., 2009) y desde entonces ha sido traducido y validado a otros idiomas y culturas, proporcionando comparaciones fiables y permitiendo evaluar la eficacia de las intervenciones que se lleven a cabo en EB en diferentes países de habla no inglesa (Cestari et al., 2016; Frew, John W. et al., 2013; Villar Hernández et al., 2022; Yuen et al., 2014).

El cuestionario QOLEB evalúa dos elementos: aspectos funcionales (preguntas 1-7,9,10,12,13,15) y aspectos emocionales (preguntas 8,11,14,16,17). Por cada pregunta existen 4 opciones de respuesta que se califican de 0 a 3 puntos, en la que una puntuación más elevada representa una peor calidad de vida. Las preguntas que calculan la parte funcional puntúan de 0-36, mientras que la escala emocional puntuaría de 0-15, y en global el cuestionario tiene un rango de calificación de 0 a 51 puntos. Esta puntuación global podría definirse en la siguiente clasificación según el rango de puntuación: muy leve (0-4 puntos), leve (5-9 puntos), moderada (10-19 puntos), grave (20-34 puntos) y muy grave (35-51 puntos) (Frew, J. W. et al., 2009; Frew, John & Murrell, 2019; Villar Hernández et al., 2022; Yuen et al., 2014).

Para analizar el impacto de la calidad de vida de la EB se han utilizado diversos instrumentos de evaluación de la calidad de vida tanto genéricos como específicos en dermatología, sin embargo, la precisión de las mediciones en Epidermólisis bullosa es cuestionable (Frew, J. W. et al., 2009; Togo et al., 2020; Villar Hernández et al., 2022; Yuen et al., 2014). Una revisión sistemática sobre la calidad de vida en EB publicada en 2020 refleja como el cuestionario específico QOLEB es uno de los instrumentos más utilizados en los últimos años para evaluar la calidad de vida de este colectivo. Además, los autores de este estudio concluyeron la necesidad de evaluar la calidad de vida de esta población con instrumentos específicos para la EB (Togo et al., 2020).

Por todas estas razones se decidió realizar una traducción válida y culturalmente adecuada de este instrumento a la lengua española en España y de esta forma aplicarlo a nuestro proyecto de investigación y que pueda ser aplicable a otros estudios en España para este colectivo en el futuro.

La metodología siguió las recomendaciones de la OMS (World Health Organization, 2009) para la traducción y adaptación transcultural del instrumento de evaluación de calidad de vida en EB, englobando cinco pasos: consentimiento informado, traducción del inglés al español y retrotraducción del cuestionario de nuevo al inglés, revisión del comité de expertos, pruebas preliminares y análisis estadístico.

Se incluyeron 33 afectados adultos de EB miembros la ONG Debra Piel de Mariposa. Los criterios de inclusión fueron que los pacientes debían tener el español como lengua materna y ser mayor de edad. Los participantes se clasificaron en 4 grupos principales: EB Simple (EBS), EB Juntural (EBJ), EB Distrófica Dominante (EBDD) y EB Distrófica Recesiva (EBDR). Los pacientes que decidieron participar recibieron dos cuestionarios: QOLEB en español y SF-36. Cuatro semanas después, se pidió que completaran y devolviera el QOLEB en español por segunda vez, para evaluar la reproducibilidad de las respuestas.

La validez del contenido del QOLEB al español se abordó mediante la traducción a este idioma y la retro-traducción del QOLEB al inglés, sin mostrar problemas de validez. Los resultados de las pruebas de fiabilidad mostraron excelente consistencia interna y validez de constructo $\alpha=0.91$. Además, la consistencia interna y la validez de constructo en los diferentes subtipos de EB separados fueron buenas a excelentes (rango $\alpha=0.83-0.93$). La fiabilidad de test-retest fue excelente ($ps=0.93$) y la fiabilidad en los subtipos fue también excelente (rango $ps=0.82-0.93$). En relación con el cuestionario SF-36, los resultados obtenidos entre la correlación de la parte funcional del QOLEB indica que está bien correlacionado con SF36 PCS (physical component summary) ($ps=0.70$). La correlación de QOLEB emocional está moderadamente correlacionado con los resultados de SF36 MCS ($ps = 0.49$). El tiempo medio para completar el cuestionario fue de 5,72 minutos, ninguno de ellos tardó más de 15 minutos considerándose breve el tiempo de respuesta del cuestionario.

En 2022 se publicó y demostró (Villar Hernández et al., 2022) que el QOLEB en su versión en español es una escala válida y fiable que permite evaluar la calidad de vida de las personas que padecen Epidermólisis bullosa en España. Habiendo validado este instrumento y teniendo la autorización por parte de los autores originales, aplicaremos el cuestionario QOLEB en este proyecto de investigación.

Además, la validación del cuestionario QOLEB a nuestro idioma puede, en un futuro, ser utilizado en otros proyectos que ayuden a valorar la eficacia de posibles tratamientos y programas de atención de este colectivo en España y que puedan ser comparadas con investigaciones similares en otros países donde se haya aplicado este mismo instrumento. Todo ello permitirá obtener mediciones fiables sobre las que planificar actuaciones y estrategias de intervención eficaces que impacten positivamente en la mejora de la calidad de vida de las familias con EB.

3.4.4 Cuestionario de Severidad de Birmingham (Moss, 2009)

Para evaluar la afectación clínica de la persona afectada de EBDR se utilizó el cuestionario validado de severidad de Birmingham, tanto el pediátrico como el adulto. Se decidió utilizar este cuestionario por ser un instrumento sencillo de utilizar, rápido y sensible dando puntuaciones apropiadas para diferentes subtipos de EB y reflejando cambios con la edad. Este cuestionario califica 11 características clínicas de la EB: área de piel lesionada, afectación ungueal, boca, ojos, laringe y esófago, contracturas y sindactilias de manos, cáncer de piel, heridas crónicas (heridas de más de 6 meses de evolución), alopecia y compromiso nutricional (Moss, Wong, & Davies, 2009).

Este instrumento de severidad clínica de la EB tiene una puntuación total de 100 puntos, donde 50 puntos se obtiene en función del porcentaje de la superficie corporal con la regla de los “nueves” sin hacer distinción en función de la naturaleza de la afectación de la piel, incluyendo ampollas, erosiones, costras, piel en proceso de curación, eritema y cicatrización atrófica, pero sí excluyendo cambios en la piel que no resultan directamente del daño como la pigmentación moteada o la poiquilodermia. El resto de los signos contabilizados tienen una puntuación máxima de 5 puntos cada uno. Hay que tener en consideración en relación a la afectación ungueal la distrofia ungueal y la anoniquia se contabilizan de forma diferente. Con respecto al compromiso nutricional, la puntuación debe basarse en el estado actual si los pacientes con compromiso nutricional han sido corregidos mediante gastrostomía y de esta forma que el sistema de puntuación de Birmingham pudiera detectar una mejora tras la intervención (Moss et al., 2009).

Se tendrá en especial consideración dentro de las puntuaciones de la escala Birmingham, el porcentaje de afectación de la superficie corporal afectada y las contracturas de las manos: a mayor contracturas, mayor limitación en la autonomía personal.

3.5 Procedimiento y recogida de datos

En primer lugar, se realizó una revisión crítica de la literatura, procediendo a la preparación y presentación del proyecto de esta investigación. Se buscó información de los diferentes instrumentos de medida que se barajan utilizar: QOLEB, Zarit, Birmingham. Se elaboró un borrador de entrevista semiestructurada que ayudase a cumplimentar datos que creíamos necesarios para nuestro estudio.

Se redactó una carta de presentación con el siguiente contenido: objetivo de estudio y consentimiento informado. Paralelamente se informó a la Asociación de Pacientes DEBRA España sobre el proyecto de investigación y se procedió a la obtención del permiso para el acceso a los potenciales participantes, permiso que fue concedido, comenzando entonces con la divulgación del proyecto entre las familias que forman parte de DEBRA.

Aceptado el proyecto se solicitó permiso a los autores del cuestionario QOLEB para poder ser validado al español y utilizado en nuestro proyecto de investigación. Fue necesario llevar a cabo todo el proceso de traducción y validación lingüística y cultural del cuestionario QOLEB a nuestro idioma siguiendo las recomendaciones de la OMS¹.

La cumplimentación del cuestionario de severidad de Birmingham se realizó tanto de forma presencial como mediante entrevista telefónica, solicitando en este último caso, imágenes que ayudasen a poder cumplimentar algunos de los apartados del cuestionario. También se obtuvo un consentimiento de imágenes previo a la solicitud y envío de dichas fotografías. En este proceso del proyecto colaboraron las 4 enfermeras que trabajan en la Asociación de Pacientes.

Los otros instrumentos de medida (cuestionario semiestructurado, cuestionario sobrecarga del cuidador Zarit y cuestionario de calidad de vida en EB (QOLEB) se envió de forma telemática utilizando la plataforma de encuestas Qualtrics XS.

El cuestionario Zarit fue cumplimentado por el cuidador informal al ser mayor de edad. El cuestionario QOLEB fue respondido por la propia persona afectada de EBDR siempre que fuese mayor de 16 años si no, fue respondido por el cuidador informal o acompañado de éste. El

¹ Metodología validación cuestionario QOLEB: Se diseñó un estudio observacional donde se llevó a cabo un proceso de traducción y validación de la escala siguiendo las recomendaciones realizadas por la OMS: consentimiento informado, traducción del cuestionario original al idioma que se pretende versionar, evaluación por un panel de expertos, retrotraducción y adaptación lingüística y cultural. Se evaluó la validez del contenido de la versión española con la participación de 33 pacientes adultos con 4 subtipos principales de EB. Los sujetos fueron examinados y evaluados utilizando el QoLEB en español y The Short Form-36 (SF-36). Se comprobó que el cuestionario final QoLEB en español conservaba las características psicométricas adecuadas para medir aquello para lo que fue diseñado en su versión original.

cuestionario semiestructurado pudo ser cumplimentado tanto por el cuidador informal como por la propia persona afectada de EBDR o incluso de forma conjunta. El cuestionario de Birmingham fue cumplimentado por alguna de las 4 enfermeras especialistas en EB que trabajan en la Asociación DEBRA España Piel de Mariposa.

3.6 Análisis de los datos

Se realizaron análisis descriptivos de todas las variables, incluyendo datos de porcentajes. Con respecto a las variables cualitativas, para poder llevar a cabo este análisis ante preguntas abiertas, previamente se realizó una sistematización y codificación inductiva de dichas preguntas.

Por otro lado, se ha realizado un análisis explicativo con la finalidad de encontrar factores clave que nos hicieran comprender las tendencias y características descritas. Para ello, se han probado las correlaciones estadísticamente significativas entre las variables analizadas, con la finalidad de establecer relaciones de causa-efecto que explicaran de una forma pormenorizada los diferentes fenómenos estudiados: la atención sociosanitaria, sobrecarga del cuidador, calidad de vida, afectación clínica, etc. Para ello, se han aplicado principalmente técnicas de análisis bivalente.

Para verificar si existen diferencias significativas entre variables cuantitativas independientes se utilizó el test paramétrico t de Student para dos muestras apareadas o el test no paramétrico de Wilcoxon, verificando previamente las pruebas de normalidad y homogeneidad de varianzas (homocedasticidad). Para tres variables independientes y estudiar su correlación se utilizó el test de Krustall Wallis. Para el análisis entre variables o modelo bivalente también se ha utilizado el Chi Cuadrado, donde para calcular la fuerza de asociación entre las variables, se utilizó el test phi o Cramer's V. Se seleccionaron las variables consideradas trascendentes y que sean significativas. Las diferencias serán consideradas estadísticamente significativas cuando $p \leq 0,05$.

El proceso estadístico se realizó con ayuda del programa informático R y para algunos de los gráficos también se utilizó el programa Excel. Todos los datos y cálculos están recogidos en el repositorio online Git Hub.

3.7 Aspectos éticos

Este estudio, contempla los principios que establece la declaración de Helsinki (1964, 59^a Asamblea General, Seúl, 2008) en cuanto a normas de buena práctica clínica, así como la legislación del Estado (RD 561/1993), y de la Directiva Comunitaria (91/507/CEE). Ha sido criterio fundamental la aceptación del consentimiento libre e informado de pacientes y de los cuidadores que forman parte del estudio, preservando la confidencialidad y privacidad de la información obtenida. Durante este estudio, al recoger datos personales, se cumple con lo establecido en el RGPD 2016/679 y la LO 3/2018 de tratamiento de datos personales. Se garantiza la confidencialidad de los datos de los participantes en el estudio mediante el tratamiento estadístico anónimo de las respuestas.

El proyecto se remitió a la Asociación de Pacientes DEBRA España para su aprobación y difusión entre las familias asociadas a esta entidad, así como al comité de ética de la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED). ([Anexos VI y VII](#))

Los cuidadores informales y afectados fueron informados acerca de los detalles del estudio, respondiendo a sus dudas, cuando las tenían. Finalmente fueron invitados a firmar el consentimiento informado aprobado por el comité de ética de la UNED. Los participantes también firmaron un consentimiento de imágenes por parte de la Asociación de Pacientes con fines de investigación excluyendo cualquier dato personal o imagen del estudio sensible que pueda identificar a alguno de los participantes, garantizando así la confidencialidad.

4 RESULTADOS

Mi hijo había mejorado bastante, las heridas estaban cicatrizando bastante bien, parecía que estaba mejorando. Y yo recuerdo quitarle las vendas en la camilla en el cuarto de baño y que pareciese que lo acababa de sacar de una olla con agua hirviendo. Y recuerdo que dije, “¡ya está, me rindo! Yo no puedo más, ¡me rindo!” Y dejé a mi hijo encima de la camilla, y a la mitad del pasillo me dije: “ya te has rendido y ahora, vamos a volver que hay que terminarle de curar que se va a caer de la camilla”.

Nieves, madre de Íñigo, afectado de Piel de Mariposa
Documental Piel de Mariposa (Martín-Peñasco, 2014).

4.1 Datos Sociodemográficos

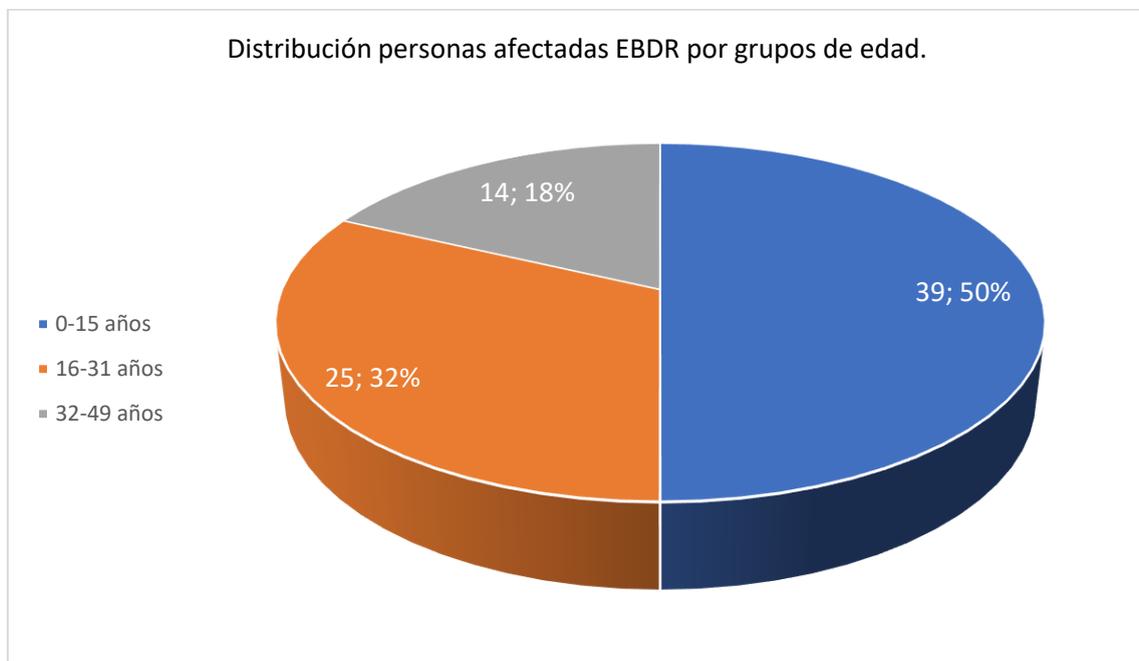
4.1.1 Población de estudio

Se propuso la participación en el estudio a 95 personas con EBDR y sus cuidadores principales pertenecientes a la ONG DEBRA España Piel de Mariposa. 8 familias fueron desestimadas del estudio al no comprender el español de manera fluida, 5 pacientes con EBDR no presentaban subtipo severo y 4 participantes declinaron la participación o no cumplimentaron los cuestionarios. La muestra del estudio, por tanto, ha contado con un total de 78 personas con EBDR severa, tras la depuración e invalidación de aquellos casos que no cumplían criterios de inclusión.

El 88% de los casos fueron diagnosticados en el momento del nacimiento, un 8% tardaron en ser diagnosticados un año, 1% en el periodo de dos años y el 3% tuvo una demora en el diagnóstico de 3 años.

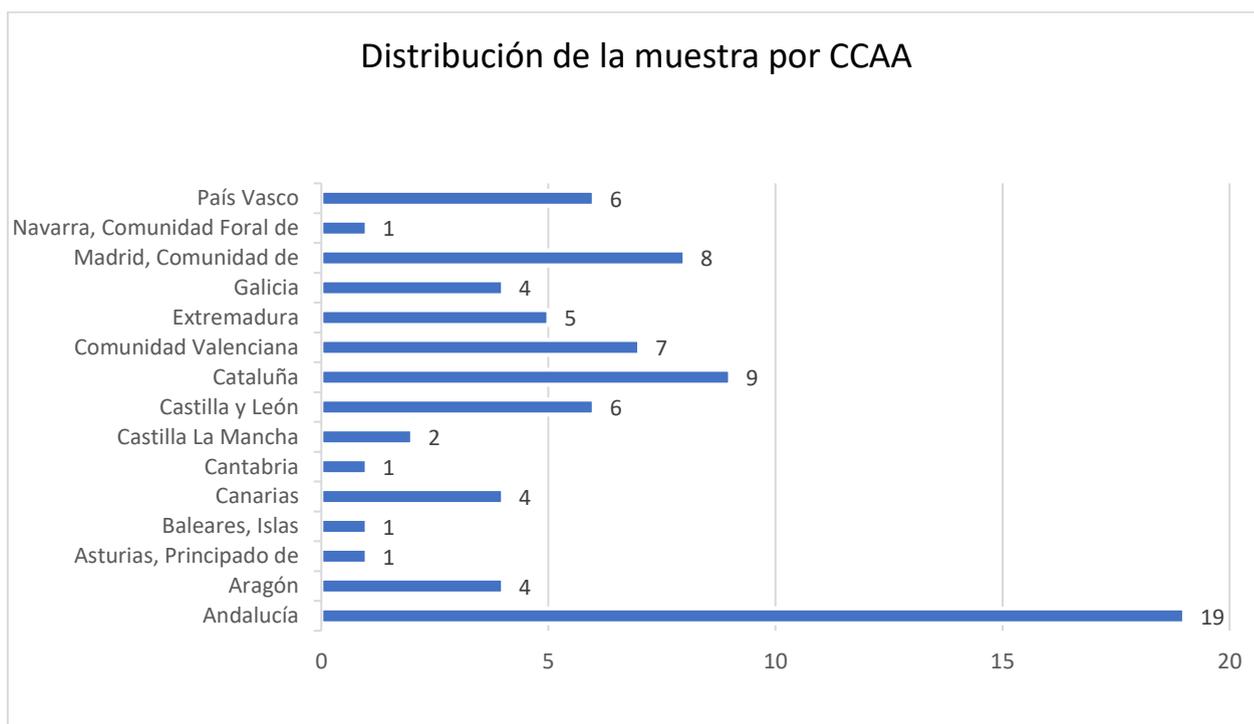
La muestra estaba constituida por una mayor representación de mujeres que de hombres (53,8% frente al 46,1%). La media de edad fue de 18 años con una desviación típica de ± 12 , comprendiendo desde niños de 2 años a adultos de 49. Por rango de edad el 50% de los casos son menores de 16 años y únicamente el 18% tienen más de 31 años (Gráfica 1).

Gráfica 1 Distribución de personas afectadas con EBDR por grupos de edad



Atendiendo a la distribución territorial han participado familias de todas las Comunidades Autónomas salvo de La Rioja y de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla, destacando principalmente Andalucía con 19 casos (24%), 9 casos en Cataluña (12%) y Madrid con 8 casos (11%).

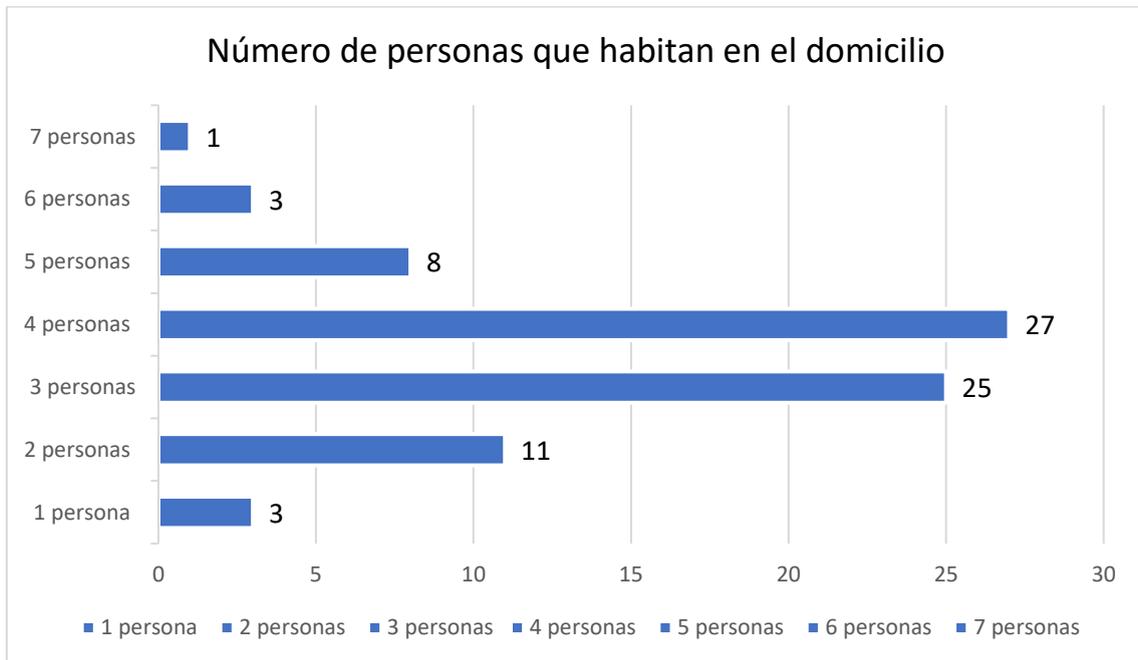
Gráfica 2 Distribución de familias con EBDR por Comunidades Autónomas de residencia



Si analizamos la situación laboral de las 35 personas con EBDR que participaron mayores de 18 años observamos que 15 (43%) son estudiantes, 10 (29%) son pensionistas, 5 (14%) se encuentran desempleados, únicamente 4 personas (11%) se encuentran trabajando y una persona adulta especifica la opción “no procede” (3%).

52 familias (67%) residen entre 3 o 4 familiares en el mismo domicilio. También es interesante resaltar que 3 personas (4%) viven de forma independiente y cuando analizamos este subgrupo, 2 de estas personas reciben atención de enfermería domiciliaria (Gráfica 3).

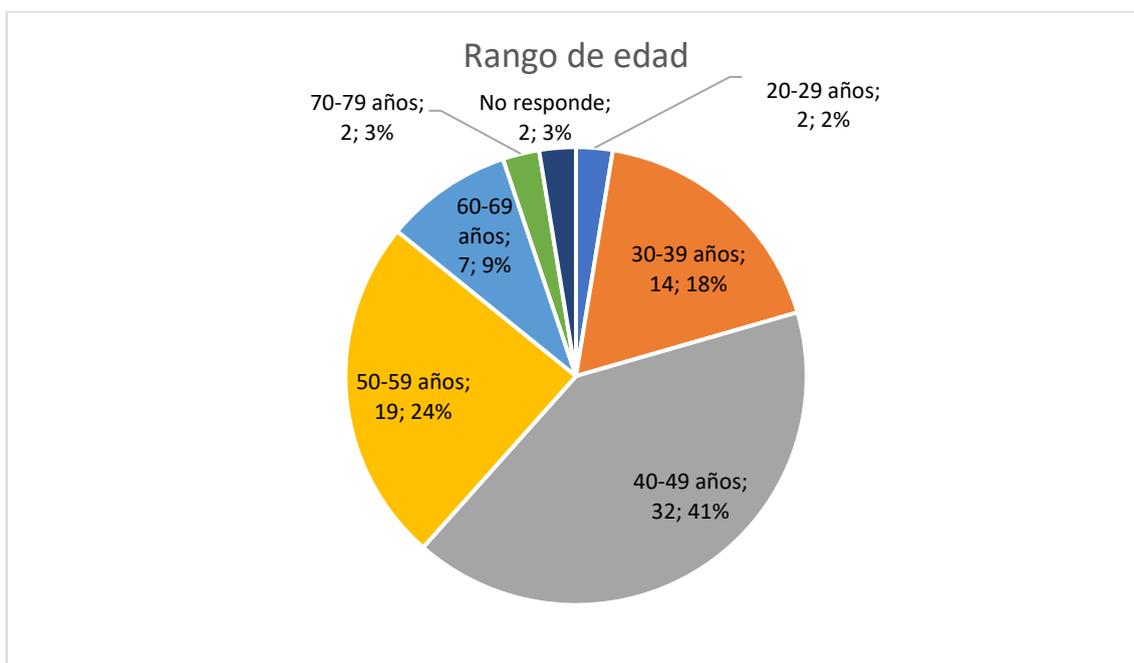
Gráfica 3 Número de personas que conviven en el mismo domicilio



4.1.2 Personas cuidadoras

De los 78 cuidadores informales que participaron, 64 (82%) de las cuidadoras eran mujeres frente a 14 (18%) hombres. 71 cuidadoras, el 91% del total de la muestra, tienen un vínculo materno/paterno filial con la persona con EBDR. Las otras 7 (9%), corresponde a parejas o hermanos de la persona afectada. La edad de las participantes cuidadoras comprende entre los 24 años la más joven hasta los 74 años la persona con más edad, con un promedio de 47 años. 65 (83%) cuidadoras se encuentra en un rango de edad entre los 30 a los 59 años.

Gráfica 4 Rango edad cuidador informal

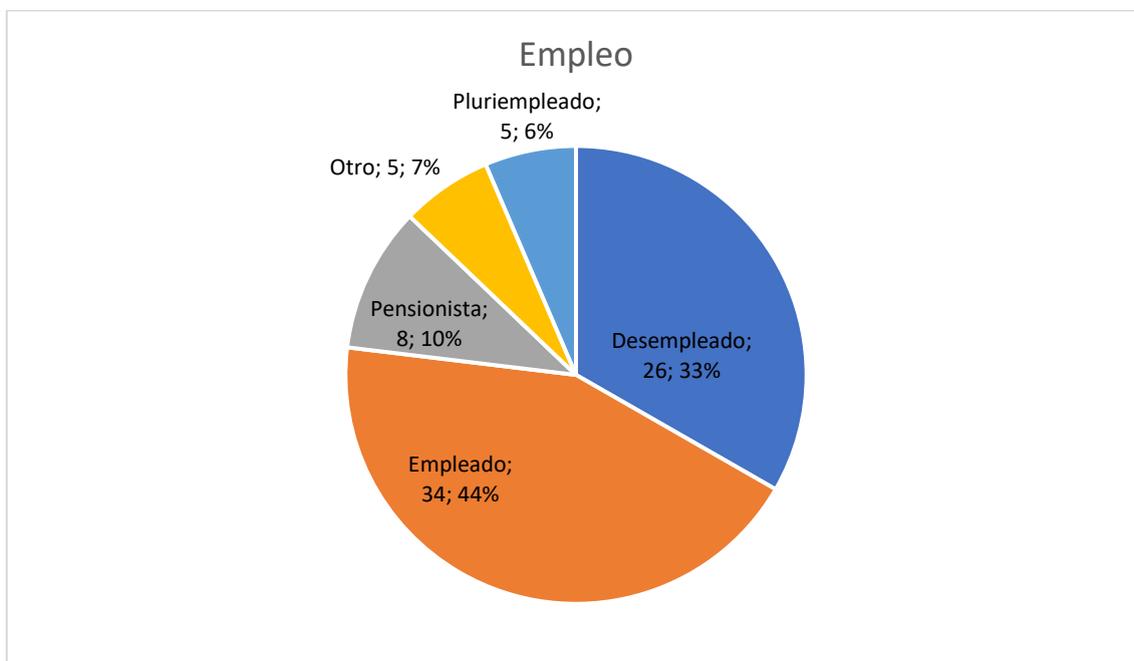


51 (66%) cuidadoras informales poseen estudios superiores y 27 (34%) estudios secundarios o primarios. La mitad de las cuidadoras se encontraban en ese momento en situación activa de empleo, las otras 39 cuidadoras (50%) no trabajaban: se encuentran en situación de desempleo, es pensionista o recibe algún tipo de prestación como la reducción de jornada al 99% por hijo/a con enfermedad grave. 5 (7%) participantes no especifican en qué otro tipo de situación laboral se encuentra.

Gráfica 5 Nivel de estudios cuidadores informales



Gráfica 6 Situación laboral



69 (89%) de los casos llevan ejerciendo como cuidadores principales desde que nació su hijo/a, las otras 9 cuidadoras (11%) llevan ejerciendo este rol entre 2-3 años (4%), 4-5 años (4%), 10 años (1%) y otra persona (1%) lleva ejerciendo como cuidadora durante los últimos 20 años.

Tabla 3 Descripción de la población de estudio

		N	%
Sexo persona con EBDR	Masculino	36	54
	Femenino	42	46
Edad (años)	<6	7	9
	6-10	17	22
	11-15	14	18
	16-20	8	10
	21-25	13	16
	26-30	4	5

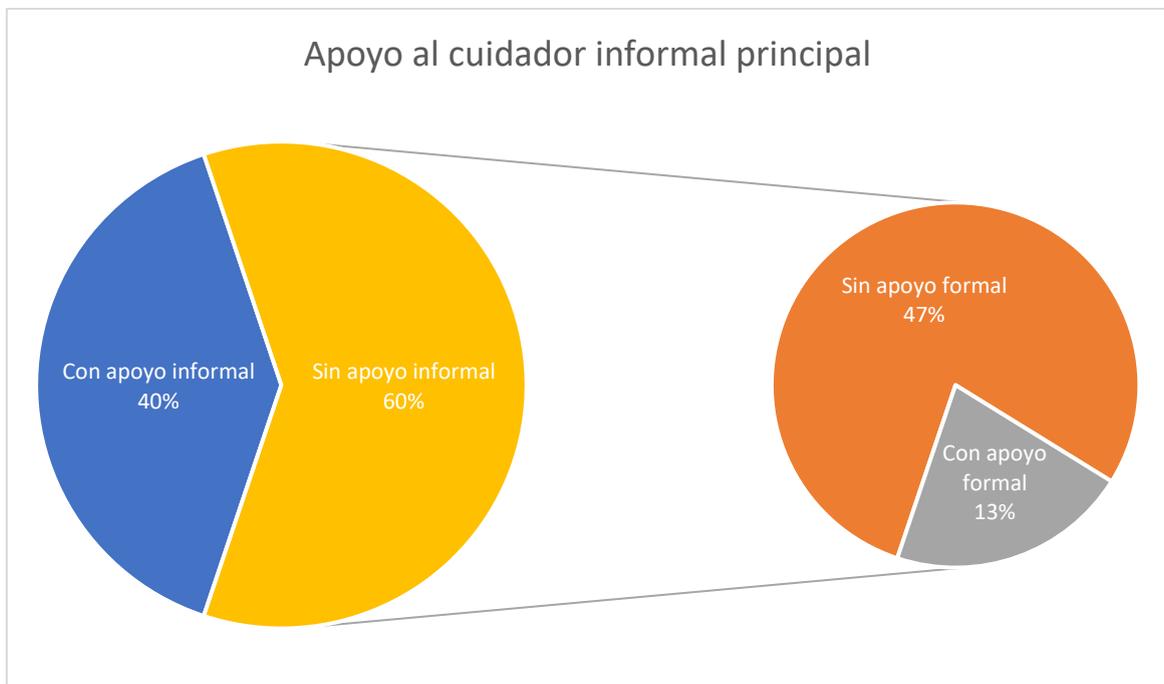
	31-35	6	8
	36-40	3	4
	41-45	3	4
	46-50	3	4
% superficie corporal afectada	<10%	1	1
	10-30%	27	35
	31-50%	26	33
	50-70%	13	17
	>70%	11	14
Sexo cuidadores informales	Masculino	14	18
	Femenino	63	82
Vínculo con la persona EBDR	Madre/padre	70	91
	Otros: pareja, hermanos	7	9

4.2 Apoyo al cuidador principal informal en los cuidados de la EB

47 (60%) cuidadores principales informales no recibe ningún tipo de apoyo por parte de otros miembros de la familia en los cuidados que requiere la persona con EB, frente a 31 (40%) de los cuidadores principales informales que sí que recibe apoyo en los cuidados de la persona con Piel de Mariposa.

Con respecto al cuidado formal, 2 familias decidieron contratar a una persona de forma privada para dar apoyo en las curas que requiere la enfermedad. También destacar que del 60% de cuidadores informales que no reciben apoyo por parte de otros miembros de la familia en los cuidados que requiere la EB, hay 10 familias, un 8% del total de la muestra, que reciben apoyo de profesionales sanitarios. Lo que conlleva que 37 personas, un 47% del total de los casos, no reciben ningún tipo de apoyo tanto de cuidadores informales como formales, siendo los cuidadores exclusivos que conocen y realizan esta labor de cuidados.

Gráfica 7 Apoyos formales e informales al cuidador informal principal

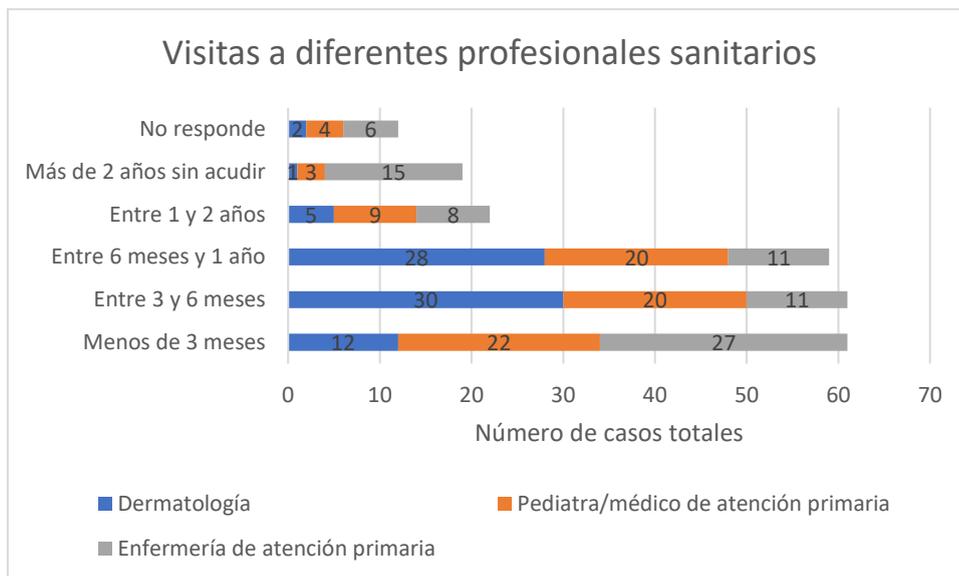


4.3 Atención Sanitaria

La atención sanitaria y concretamente los cuidados de enfermería puede influir de manera determinante en la calidad de vida de las personas que padecen EB y sus familiares. En este apartado se abordan y comparan la frecuencia con la que las personas con EBDR acuden a diferentes profesionales sanitarios, sus principales demandas y necesidades y el nivel de satisfacción con la atención recibida, entre otros aspectos.

14 personas afectadas, un 18% del total de los casos, no es atendido en ninguno de los dos centros de referencia que existe en España para la Epidermólisis bullosa.

Gráfica 8 Comparativa en la frecuencia de visitas a las consultas de diferentes profesionales sanitarios



Como se observa en la gráfica 8, 70 (90%) personas con EBDR severa acude al menos una vez al año al servicio de dermatología. Si se compara con el pediatra o médico de AP el número de casos disminuye a 62 (80%) y con respecto a enfermería esta frecuencia de visita disminuye a 49 (63%) usuarios. También se consulta qué personas con EBDR han acudido a la consulta de estos mismos profesionales, al menos en un par de ocasiones, para seguimiento o consulta específica sobre la EB, donde se destaca que el número de casos atendidos por enfermería disminuye hasta 29 (37%) de la muestra analizada.

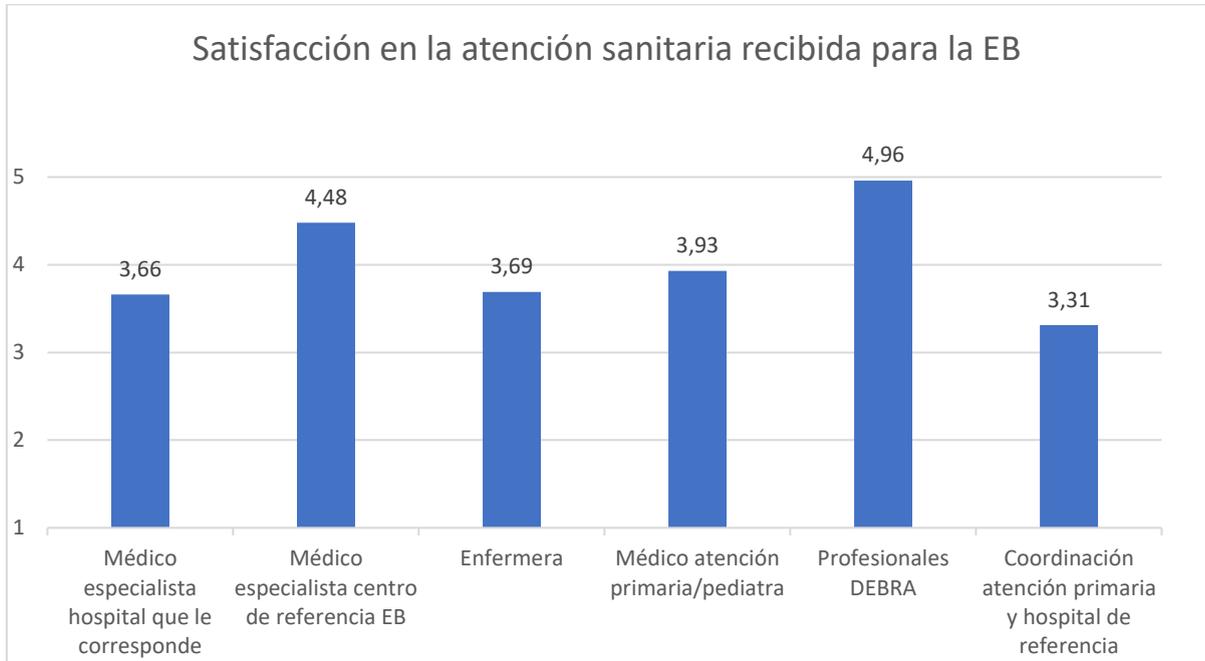
Si analizamos el número de personas que acuden a estos profesionales en un periodo menor de 3 meses, observamos una tendencia diferente, donde 27 (35%) acude a enfermería, 22 (28%) a

su pediatra/médico de AP y únicamente 12 (15%) a su médico especialista de la enfermedad. También es interesante destacar como 15 (19%) personas con EBDR llevan más de 2 años sin acudir a su profesional de enfermería, frente a 3 (4%) que no acuden a su médico de AP/pediatra y únicamente 1 (1%) afectado no acude a su dermatólogo en los dos últimos años.

Comparando la atención de los profesionales analizados, se observa que el profesional al que más acuden las familias con EBDR es el médico especialista referente de su enfermedad, seguido del médico de AP/pediatra y, por último, enfermería de AP.

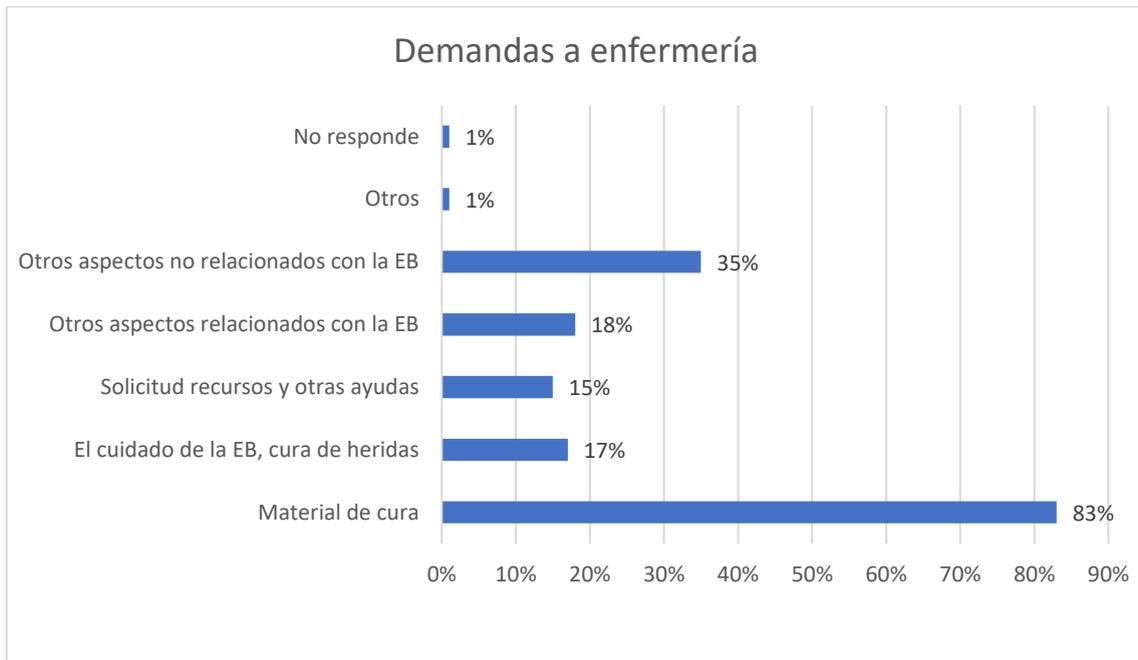
Cuando se consulta sobre la satisfacción en la atención que ofrecen estos profesionales sobre la EB, donde se puntuaba entre 1 (no se lo recomendaría nunca a ninguna otra familia con EB) y 5 (lo recomendaría siempre), observamos que los profesionales mejor valorados son los profesionales que trabajan en la Asociación de Pacientes (4,96), seguidos del médico especialista del centro de referencia en EB (4,48). Por el contrario, entre los profesionales menos valorados se encuentra el médico especialista de su hospital más cercano al que corresponde (3,66) y con una puntuación muy similar el profesional de enfermería de AP (3,69). La peor puntuación aparece en relación a la coordinación entre centro de salud y hospital de referencia (3,31). Es necesario remarcar que no todos los participantes respondieron cada una de las preguntas relacionadas con este tema: de media 3 (4%) personas no respondieron a cada uno de los apartados. También se ofrecía la opción “no tengo” en el caso de no ser atendido por alguno de estos profesionales. 10 (13%) afectados de EBDR marcó esta opción cuando se trataba de evaluar la atención de enfermería, 3 personas (4%) señalaron esta opción con respecto al médico de AP/pediatra, 1 personas (1%) con respecto a los profesionales de DEBRA y todos los participantes manifestaron ser atendidos por un dermatólogo, bien sea en el centro de referencia o en su centro de hospitalario correspondiente por su lugar de residencia.

Gráfica 9 Puntuación media nivel de satisfacción en la atención de la EB de diferentes profesionales



Cuando se pregunta cuáles son las principales demandas por las que se acude a la enfermera de AP, observamos como la principal consulta está relacionada con la gestión y administración del material de cura: 65 (83%) familias realizan esta demanda. La siguiente petición por la que se acude a este gremio trata aspectos que no están relacionados específicamente con la piel de mariposa, acudiendo 27 (35%) de las personas con EBDR. 12 (15%) personas acude al profesional de enfermería en relación con la solicitud de ciertos recursos materiales como camilla, instrumental u otro tipo de ayudas. 13 (17%) personas acude a su enfermera para ser atendido en relación con el procedimiento de curas y 14 (18%) acude en relación a otros aspectos que también están relacionados con su enfermedad. 1 (1%) persona especifica que no acude a su enfermera.

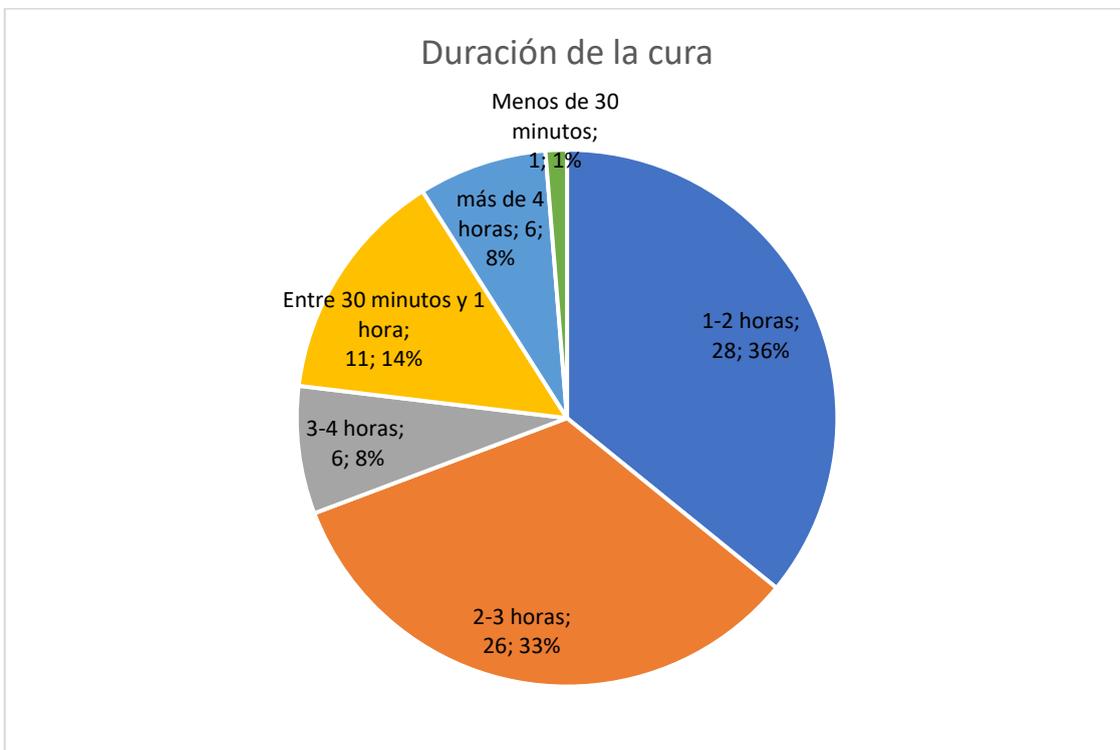
Gráfica 10 Tipos de consultas por las que se solicita atención a enfermería



4.4 Cuidados específicos de las heridas en la EBDR

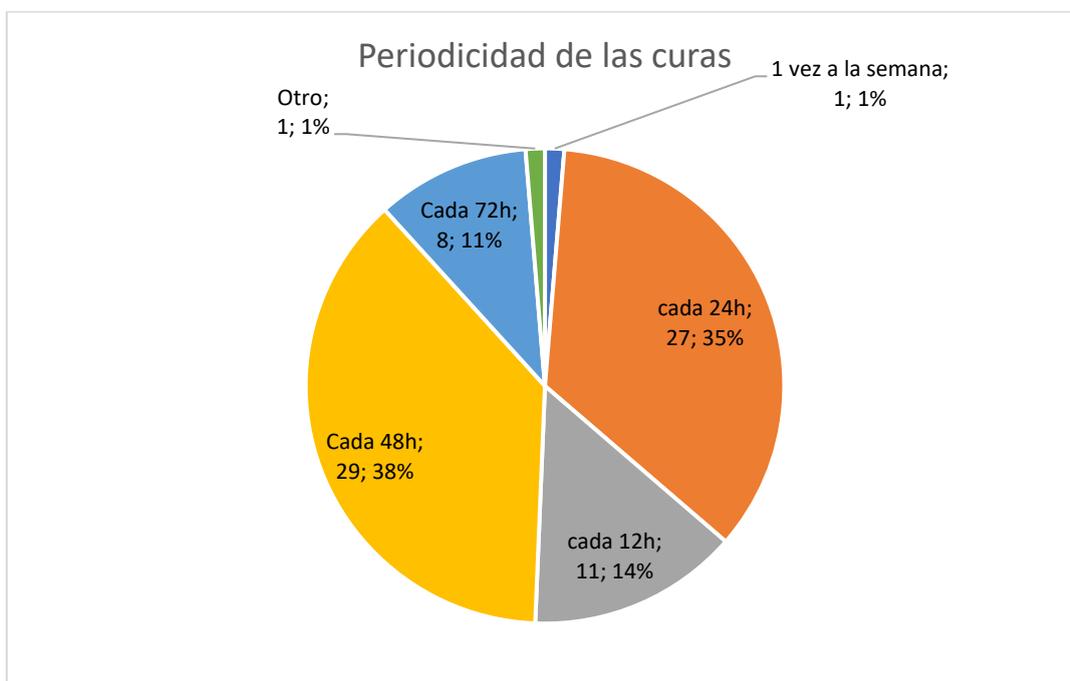
Una de las tareas predominantes en el cuidado de una persona con EBDR, es la necesidad de limpiar, curar y vendar la piel y lesiones de estas personas. En el siguiente apartado se analiza la duración de una cura completa de estos pacientes y la frecuencia con la que lo realizan semanalmente.

Gráfica 11 Duración de una cura completa de los afectados con EBDR en España



Como se detalla en el gráfico 11, 54 (69%) de las personas con EBDR tardan entre 1 a 3 horas de duración en cada cura. 12 (16%) personas requieren más de 3 horas de duración. 11 (14%) requieren entre 30 minutos y 1 hora diaria y sólo 1 (1%) respondió necesitar menos de 30 minutos para ser curado.

Gráfica 12 Frecuencia de curas de los afectados con EBDR en España



Con respecto a la frecuencia a la semana con el que realizan estas curas, el 73% de las familias la realizan cada dos días o una vez al día. Un 14% realizan estas curas dos veces al día y un 11% con una frecuencia de 72 horas. Hubo una persona que se curaba una vez a la semana y otra persona no especifica la frecuencia de curas.

Agrupando las categorías de frecuencia y tiempo de curas se aprecia que existe una correlación en la que aquellas personas que dedican menos tiempo a una cura completa suelen realizarlas más a menudo, al menos, una vez al día, mientras que aquellos pacientes que requieren más tiempo en el procedimiento de cura (más de 2 horas) suelen espaciarlas y dejar al menos un día de descanso, entre curas.

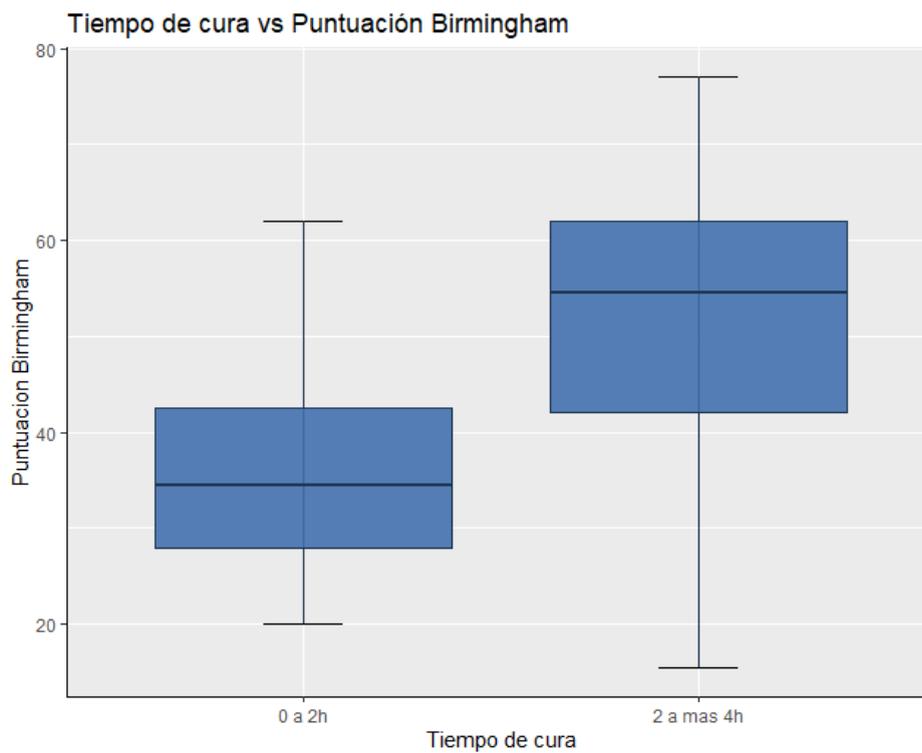
Tabla 4 Frecuencia de curas vs tiempo de cura

Tiempo de cura	Frecuencia de cura			
	Diariamente	Cada varios días	1 vez semana	Otro/No responde
Menor duración (0-2h)	26	14	0	1
Mayor duración (2-4h)	12	23	1	1

Si eliminamos aquellos casos donde no han respondido o no se puede categorizar la respuesta y realizamos una prueba de Chi-cuadrado podemos observar que tenemos un p valor menor de 0.05 concretamente 0,0189 según el coeficiente de correlación de Pearson, existiendo una asociación significativa de las variables con un tamaño de asociación Cramer`s V mediano: 0,277.

También analizamos la duración que implica una cura de las personas con EBDR y la puntuación total obtenida en el cuestionario de severidad clínica de Birmingham realizando una prueba de comparación de medias T de Student obteniendo resultados estadísticamente significativos con un pvalor de 5.319e-07.

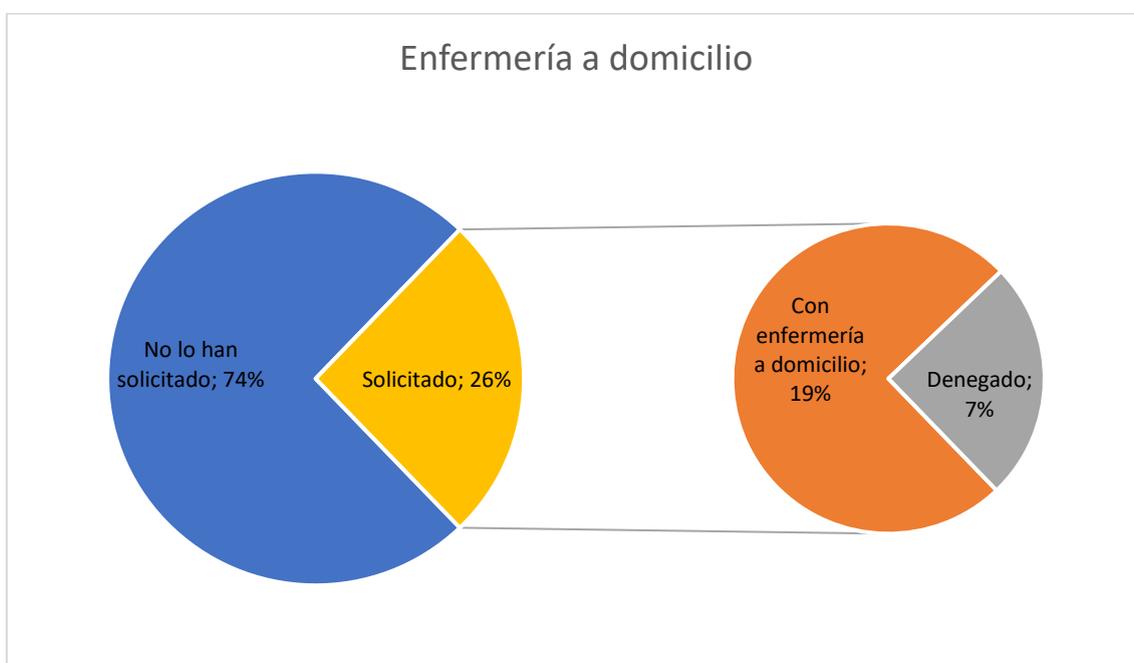
Gráfica 13 Correlación tiempo que tarda una cura y puntuación total cuestionario severidad clínica de Birmingham



4.5 Atención y seguimiento de enfermería a domicilio

De las 78 familias con EBDR severa que han participado en el estudio, 58 familias (74% de los casos) no han solicitado el apoyo de profesionales de enfermería que apoyen en la cura de la persona con EBDR. Recibiendo únicamente este servicio 15 personas (19%), las otras 5 familias restantes (7%) están en proceso: se lo han denegado o han decidido prescindir del servicio.

Gráfica 14 Familias que han solicitado el servicio de enfermería a domicilio



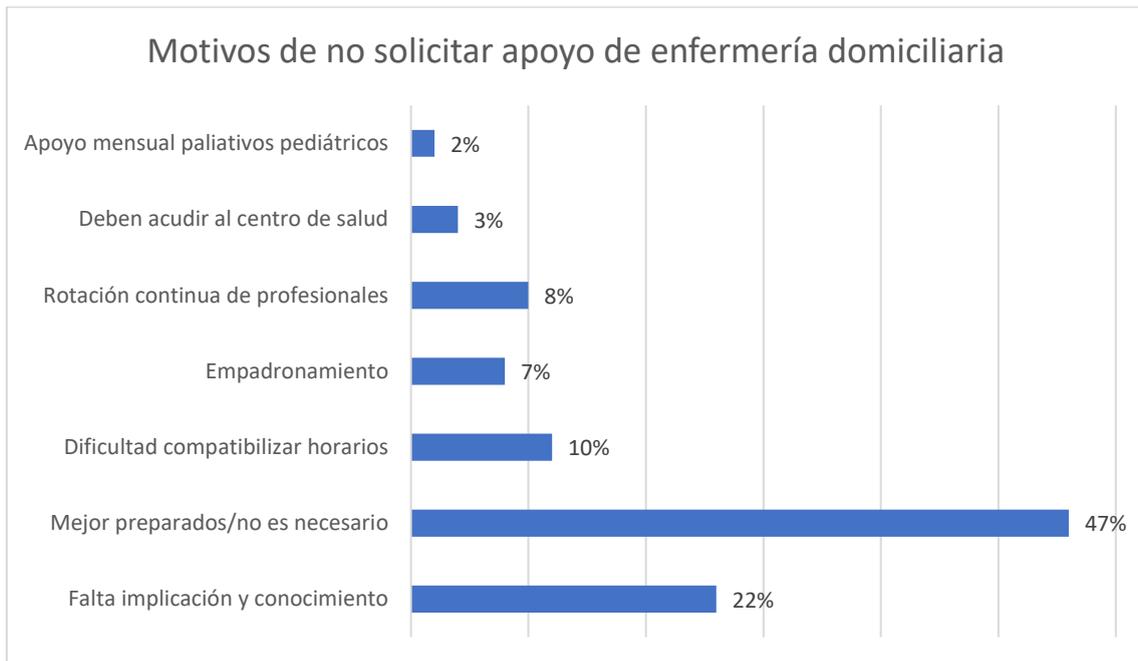
El 67% (n=52) de todas las familias con EBDR severa que han participado en el estudio (el 82% de las 63 familias que no reciben enfermería a domicilio), manifiestan que su enfermera de centro de salud nunca ha acudido a su domicilio ni conoce una cura completa de EB.

Con respecto a las 15 familias (19%) que sí reciben o han recibido este servicio domiciliario, 7 de ellas (47%) reciben atención de enfermería domiciliaria 3 días a la semana y otros 2 casos (13%) reciben apoyo domiciliario 5 días a la semana. Un 33% (n=5) manifiestan que llevan un año sin que la enfermera acuda al domicilio, 3 de estas 5 familias explican haberlo suspendido por la situación de pandemia. 1 familia (6%) manifiesta que recibió este servicio durante los primeros meses de vida de su hijo y posteriormente decidieron prescindir del servicio cuando se sintieron formados y capacitados de realizarlo ellos mismos.

4.5.1 Motivos por los que se ha solicitado este servicio

Con respecto a las 58 familias que no han solicitado este recurso, los motivos por los que justifican no pedir este apoyo son los siguientes:

Gráfica 15 Razones por las que no se ha solicitado el recurso de enfermería domiciliaria



57 familias de las 58 que no han solicitado el servicio explicaron cuáles eran los motivos por el que habían decidido no recibir apoyo por parte de un profesional de enfermería, en la que un mismo encuestado podía ofrecer diversas razones.

28 (47%) personas explicaban que no consideraban necesario que una enfermera les ayudara con su cuidado y/o se sentían mejor capacitados que las enfermeras en realizar esta labor. Algunos de estos testimonios fueron:

- *“Yo me siento más y mejor preparada, confío mucho en mí, hasta ahora no he tenido que solicitar ayuda, con las explicaciones que nos dieron en su día, y lo bien que nos enseñaron, nos atrevemos de momento, yo creo que mi hija también confía mucho en mí”.*
- *“De momento, no lo vemos necesario”.*
- *“Porque de momento me siento capaz de hacerlo yo y mi hija se siente más cómoda cuando está conmigo”.*
- *“Prefiero hacerlo yo con ayuda de algún familiar”.*
- *“Mi madre me cura bastante bien y no necesito a nadie”*

- *“Preferimos hacer las curas nosotros”.*

El desconocimiento de la enfermedad y falta de implicación en aprender sobre esta enfermedad poco frecuente es el segundo motivo que más se repite entre las explicaciones que ofrecen las familias encuestadas con 13 (22%) de las respuestas:

- *“No conocen la enfermedad ni se han preocupado por aprender”.*
- *“Por preferencia del afectado para evitar molestias o incomodidades extras por posible desconocimiento del cuidado requerido a la hora de tratar curas a pacientes con EB”.*
- *“Pienso que no tienen conocimiento de la enfermedad”.*
- *“Tampoco he tenido nunca por parte del centro de salud, la iniciativa de querer ayudar en el cuidado de las curas”.*

La incompatibilidad de horarios y poder conciliar la vida personal y laboral con los horarios de atención de enfermería ocupa el 10% de las respuestas, 6 respuestas:

- *“Nosotros trabajamos y no nos podemos adaptar al horario que ellos nos dan”*
- *“Porque implica que cuando vaya a curarme tendría que organizar el día en función de los horarios disponibles de la enfermera o enfermero”.*

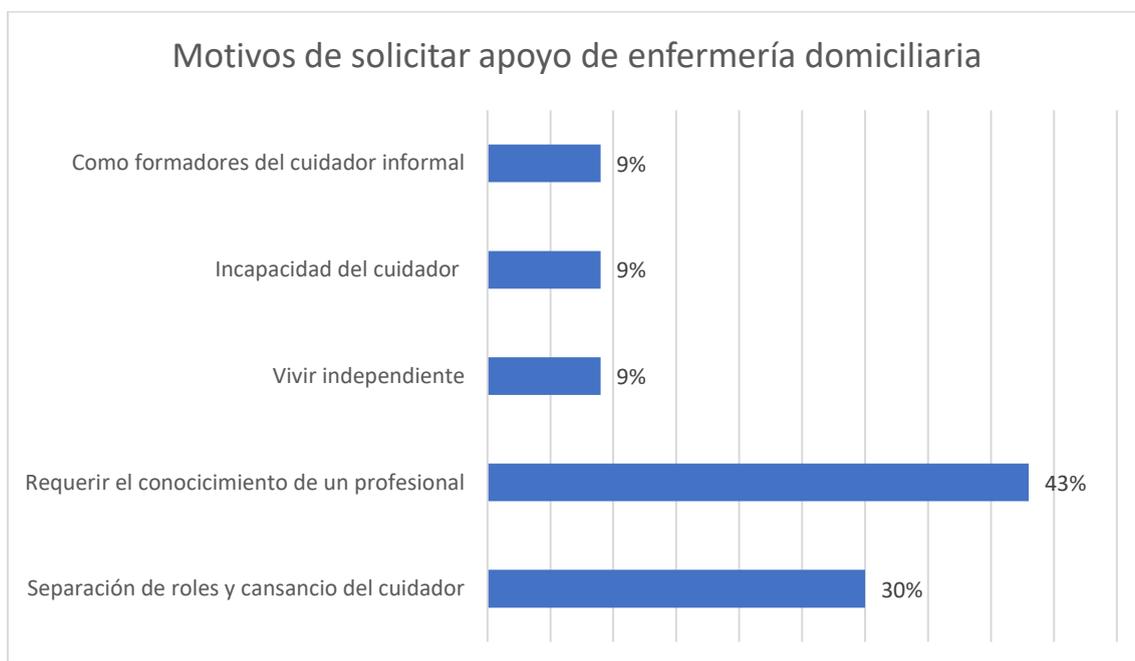
La rotación de profesionales o la falta de personal en el centro de salud son otro de los motivos que explican con 5 respuestas (8%):

- *“No lo hemos visto conveniente ya que las enfermeras no conocen bien la enfermedad, ya que al ser un pueblo pequeño van cambiando de enfermeras continuamente”.*

4 familias, un 7% de las respuestas, no lo solicitan al estar empadronados en un lugar diferente de su lugar de residencia habitual y por tanto no poder acudir la enfermera a su domicilio. 2 personas creen que no se lo concederían porque deberían de desplazarse ellos mismos al centro de salud y 1 familia explica que con la visita mensual que recibe por parte del servicio de cuidados paliativos de su hospital es suficiente.

Cuando se pregunta los motivos por los que sí se ha solicitado un servicio de enfermería domiciliaria, las respuestas obtenidas de los encuestados se han agrupado de la siguiente manera:

Gráfica 16 Motivos por la que sí se ha solicitado el apoyo de enfermería domiciliaria



El principal motivo de esta solicitud, siendo 9 respuestas (el 43% del total de respuestas obtenidas), está relacionado por la necesidad que sienten las familias de contar con el conocimiento y las competencias de un profesional sanitario que realice esta labor.

- *“Necesitamos un ojo clínico que visualice las curas”*
- *“Para control de heridas e identificar posibles infecciones”.*
- *“Tener a mano a una persona profesional para las curas”*

La siguiente respuesta que más se repite, 7 personas (30% del total de respuestas), está relacionada con la sobrecarga física y/o mental del cuidador principal y la necesidad de separar los roles familiares de los cuidados de las heridas que requiere la enfermedad.

- *“La carga emocional es brutal, hay que intentar “separar” la función de padre y de enfermeros”.*
- *“Porque estoy sola para todo y es un gran apoyo para cuando estoy haciendo las curas a mi bebé”.*
- *“Por tener un apoyo en una actividad que lleva tanto tiempo y nos produce dolor por ser nuestra hija”.*

2 personas (9%) especificaron la necesidad de este servicio para poder vivir de forma independiente:

- *“Por decisión de mi hijo, el propio paciente, al independizarse”*

Otras 2 personas (9%) justifican esta solicitud ante enfermedad grave del cuidador informal de poder continuar realizando esta labor:

- *“Porque he tenido que estar hospitalizada y no podía realizar las curas de mi hijo”.*

El otro 9% de las respuestas se relacionan con la necesidad de formar y capacitar a la familia en esta labor durante un periodo determinado:

- *“Estuvieron viniendo a casa durante los dos primeros años de vida, hasta que me vi capaz de hacerlo por mí sola, sentía miedo de no saber diferenciar alguna herida infectada, me daba miedo tocarlo por hacerle daño, me daba miedo no poder ser una cuidadora buena”.*

4.5.2 Solicitud de atención domiciliaria de enfermería: causas de denegación del recurso

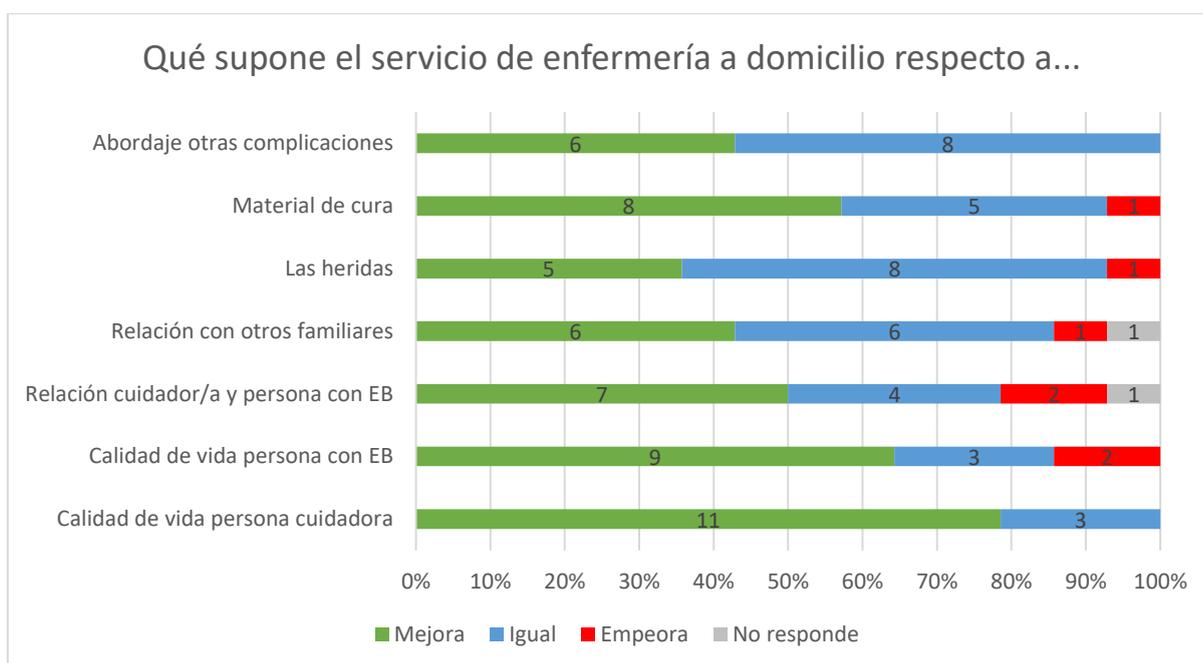
Cuando se profundiza en averiguar cuáles son los motivos por los que no les han aceptado este servicio, obtenemos las siguientes respuestas de las 5 familias (6% del total de participantes) que especifican esta opción:

- *“Estamos en proceso”.*
- *“Los profesionales consideran que los padres estamos capacitados para realizar esta labor”.*
- *“Cuando mi hija nació, nadie nos informó de este recurso y cuando nosotros lo solicitamos, nos dijeron que no podían comprometerse a venir cada día. De hecho, contraté a un enfermero privado que me ayudó durante los primeros años de vida de mi hija. La Seguridad Social no nos dio ninguna garantía ni ayuda para las curas. Actualmente y desde entonces, las curas las realizamos mi marido y yo y los horarios varían en función de las tareas de cada uno. Estamos planteándonos el solicitarlo oficialmente y lograr una mayor independencia para cada miembro de la familia”.*
- *“No lo he pedido, pasado el transcurso desde que nació hasta los dos años, pensamos que ya podíamos estar solitos para hacer las curas, el crío ha sido bastante bueno y siempre ha colaborado”.*
- *“Nos derivaron al hospital de referencia”.*

4.5.3 Afectados con enfermería domiciliaria

Para las familias que afirman recibir o haber recibido este servicio se les consulta cómo ha influido el recibir apoyo continuado de enfermería en diferentes aspectos de la EB, tanto para la propia persona con EB, el cuidador informal principal y resto de la familia.

Gráfica 17 *Cómo ha repercutido el servicio de enfermería domiciliaria en las familias con EBDR*



El 52% del total de las respuestas que se obtienen consideran que el servicio de enfermería a domicilio ha mejorado alguno de los aspectos que se preguntan en este apartado, frente al 7% que considera que este servicio lo ha empeorado. El 38% de las respuestas consideran que este recurso no ha influido en las categorías que se especificaban. Hay un 3% de preguntas que no se responden, correspondiendo a una persona con EB que vive de forma independiente.

Aunque no exista una muestra suficiente para poder realizar cálculos estadísticos, observamos como en líneas generales, el servicio de enfermería a domicilio mejora en la gran mayoría de los casos la calidad de vida de la persona cuidadora al igual que de la persona con EB. La relación entre cuidador informal y persona afectada también mejora con este servicio, al igual que la gestión y administración del material de cura.

Ante las preguntas de cómo este servicio ha influido en la evolución de las heridas o en el abordaje de otras complicaciones de la EB, el 57% de las respuestas en ambas preguntas indican que no ha influido este servicio al respecto. Un 36% creen que sus heridas han mejorado desde que reciben este servicio y un 43% creen que otras complicaciones de la EB han mejorado con

este recurso. Únicamente 1 persona indica que las heridas han empeorado desde que recibe este servicio.

En ninguna de las preguntas realizadas prevalece que la enfermería domiciliaria haya empeorado algunos de los aspectos que se indagan. Aunque 2 familias (14% de las respuestas) manifiestan que la calidad de vida de la persona con EB y la relación entre cuidador y persona con EB ha empeorado desde que reciben este servicio.

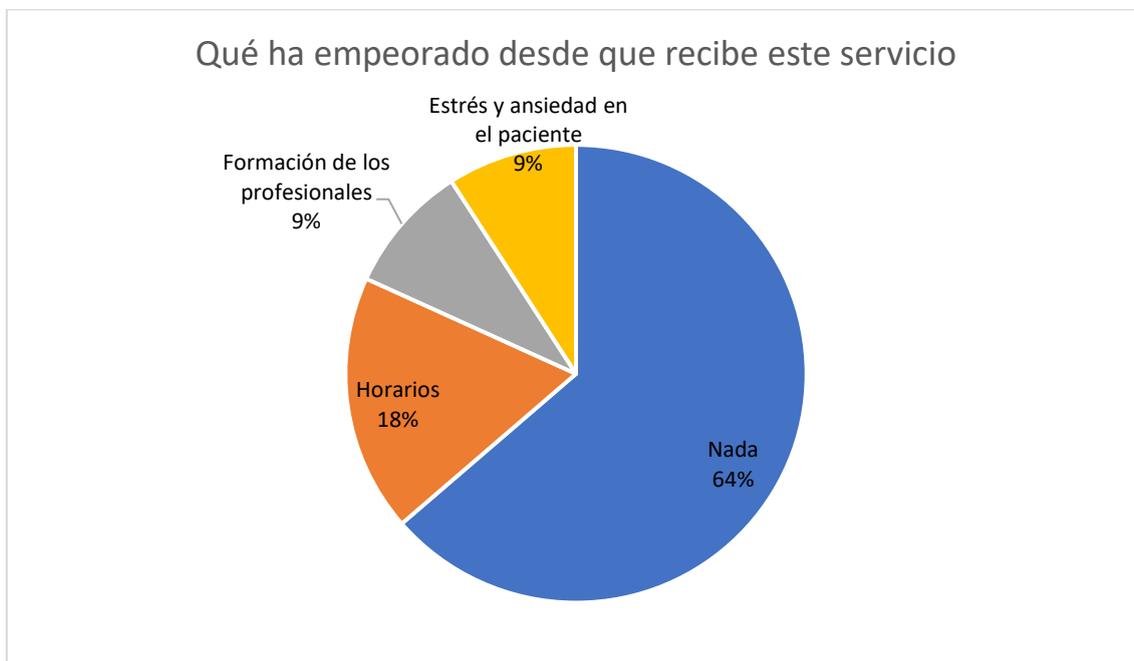
Posteriormente a estas cuestiones se formularon 3 preguntas abiertas que pudieran ayudar a complementar la información obtenida.

La primera pregunta profundizaba en conocer qué otros aspectos habían mejorado al obtener el servicio de enfermería domiciliaria. Las respuestas obtenidas se centran, en la mayoría de los casos, en las categorías ya especificadas en las preguntas anteriores: dar apoyo y descanso al cuidador principal, seguimiento y abordaje en las lesiones y los beneficios en la gestión y adquisición de materiales de cura y la coordinación con otros profesionales:

- *“El acceso a material que desconocía”.*
- *“La tranquilidad de saber que hay otra persona capaz de hacer las curas. Que ya conoce a mi hijo y él se deja curar porque confía en ella”.*
- *“Seguridad y apoyo”.*
- *“Seguimiento de heridas. Cuidado de la piel sana. Descarga del cuidador principal”.*
- *Nuestra enfermera nos hace de psicóloga, enlace con el centro de salud y con su médico, busca información para mejorar los cuidados. Está muy involucrada con la enfermedad y con nuestra familia.*

La segunda cuestión consistía en conocer qué dificultades se habían encontrado desde que comenzaron a recibir este servicio.

Gráfica 18 Respuestas ante la pregunta: ¿Qué ha empeorado desde que recibe el servicio de enfermería a domicilio?



Hubo 11 respuestas, donde el 64% (7 respuestas) de ellas especificaron que no había nada en su día a día que hubiese empeorado debido a este recurso de atención sanitaria, 18% (2 personas) explicaron el estrés y las limitaciones en su día a día debido a tener que adaptarse y cuadrar con el horario de enfermería, 1 persona especificó que el afectado desde que venían a curarlo los profesionales estaba más estresado y ansioso, la otra respuesta estaba relacionada con falta de formación de los profesionales.

- *“Los profesionales en cuestión están muy poco formados e informados sobre la enfermedad. Al final, también nos comentan que se sienten solos ante tal situación y que saben tanto o menos que nosotros. Son 4 enfermeros que se van turnando”.*
- *“El paciente está más intranquilo y mucho más ansioso”.*
- *“Rigidez en los tiempos, la imposibilidad de tener flexibilidad en mi vida personal y profesional”.*

Por último, preguntamos cómo creían que se podría mejorar este servicio de atención sanitaria. Obtuvimos respuestas donde la principal propuesta era conseguir la continuidad de cuidados y el seguimiento continuo de uno o varios profesionales que estuviesen formados en la enfermedad. Una familia traslada la importancia de adquirir este recurso desde el nacimiento.

- *“Este servicio tendría que empezar desde el nacimiento del paciente. Nosotros empezamos a los 7 años y ya es muy tarde. Si yo volviera a empezar no le curaría ya que la relación padre-hijo es mucho más complicada”.*
- *“Garantizarnos que siempre vamos a tener a un par de enfermeras adiestradas en las curas que puedan rotar y cubrirse los turnos para tener siempre cubiertas las curas. Y disponer de enfermera los fines de semana y festivos”.*
- *“Habría que formar más a las personas indicadas a realizar este trabajo”.*
- *“Siendo siempre el mismo profesional, en la medida de lo posible. Que haya prioridad en los cuidados de la persona con EB. Que haya regularidad en las curas y no le tengan varios días sin curas por problemas, cambios de guardias y/o varios días de fiesta”.*
- *“Teniendo una formación mínima sobre la EB las personas que trabajan en el centro de salud, ya que cuando la persona referente no puede venir por motivos personales, la persona que viene no tiene ni idea de la enfermedad ni cura”.*
- *“El enfermero debe tener una continuidad y un contrato que le permita especializarse en la enfermedad por tiempo y horario. Las vacaciones y/o bajas del enfermero deben de estar cubiertas por personal especializado y formado del centro de salud”.*

El cuestionario finalizaba con una pregunta abierta donde se daba la oportunidad de aclarar y ofrecer a todos los participantes alguna explicación que le hubiera resultado relevante y que no hubiera tenido oportunidad de explicar en las preguntas anteriores. A continuación, se incluyen algunas de las respuestas:

- *“El afectado se cura en casa por la familia siguiendo las pautas de su enfermedad y en constante comunicación con los profesionales de la salud. Cuando existen imprevistos y recaídas que necesitan atenciones que no se pueden dar en casa se organizan acciones para ser atendida de forma hospitalaria”.*
- *“Este año es atípico las consultas a médicos han sido telefónicas no presenciales debido a la pandemia”.*
- *“Tenemos que seguir luchando entre todos hasta conseguir que tengamos derecho a que una enfermera venga a ayudarnos con nuestras curas diarias y así poder quitar trabajo, en mi caso mi madre, y también nosotros tener un poco más de independencia”.*
- *“Como mamá puedo compartir mi experiencia como cuidadora y la importancia que cada niño pueda contar con una enfermera especializada. Es sumamente positivo para ellos como para nosotros, ya que no nos ven como los únicos que podemos hacerlo y eso*

les da a la vez un grado de confianza en ellos mismos para compartir sus cuidados con alguien más”.

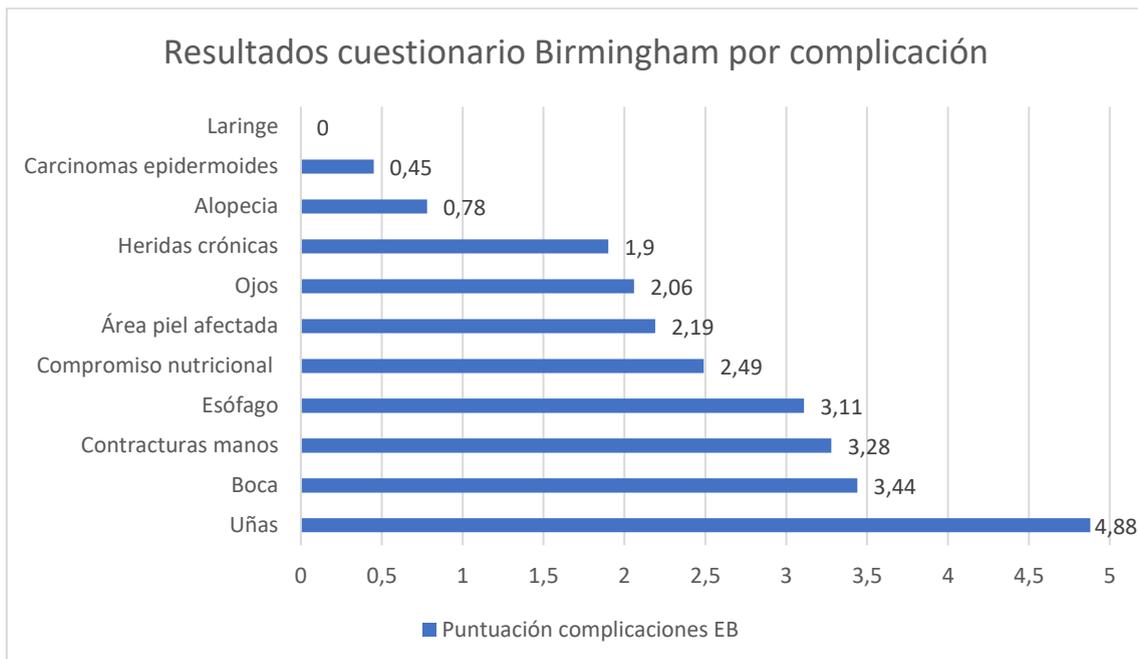
- *“Creo que el manejo de las curas de la EB se mejora con la práctica diaria de las curas, si cada vez lo hace alguien diferente será muy difícil conocer las necesidades de las heridas y del paciente”.*
- *“Desde el centro de salud solo me dan el material, tenemos mucho contacto con la pediatra, y a la enfermera del centro de salud solo vamos a las revisiones y vacunación que le ha tocado durante su infancia”.*

4.6 Cuestionario de severidad clínica de Birmingham

La puntuación global del cuestionario de severidad clínica tanto adulto como pediátrico fue de 44,3 sobre 100 con una desviación típica de ± 15 .

En la siguiente gráfica se distribuye las complicaciones de la EB que aparecen en el cuestionario con más frecuencia entre los 78 participantes. La anoniquia es el signo que aparece en prácticamente todos los participantes con una puntuación promedio de 4,88 sobre 5, seguido de la afectación bucal con una puntuación promedio de 3,44 sobre 5 y las contracturas y sindactilias en las manos con una puntuación de 3,28 sobre 5. Continúa la afectación esofágica (3,11), el compromiso nutricional (2,49) y la superficie de área afectada² (2,19) lo que corresponde de media en la población estudiada a un 44% de toda la superficie corporal afectada. Los carcinomas epidermoides y la alopecia son signos de la EB que aparecen con menos frecuencia al resto de complicaciones descritas en toda la población con EBDR. Ninguno de los afectados con EBDR presentan afectación laríngea.

Gráfica 19 Respuestas cuestionario de Birmingham por pregunta

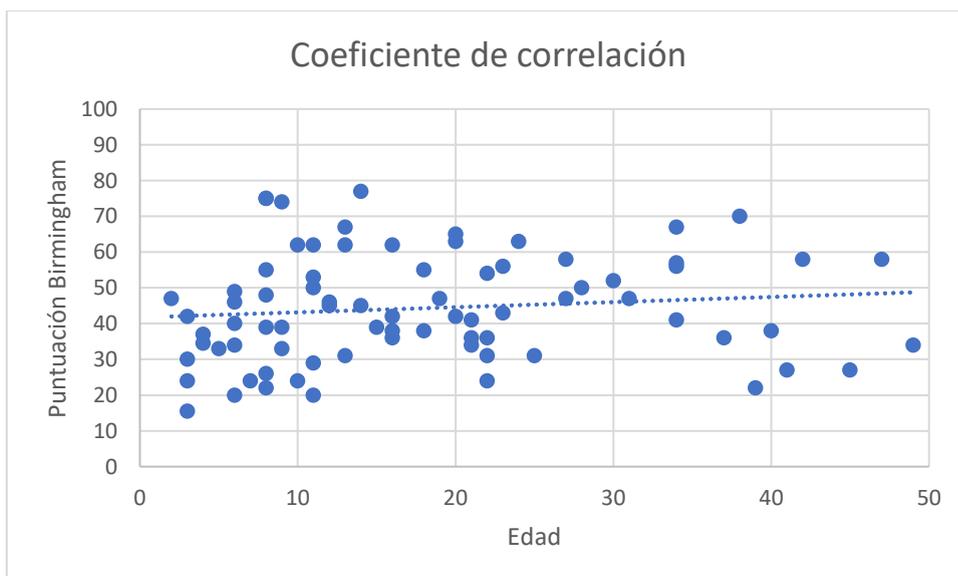


No encontramos diferencias estadísticamente significativas por sexo, aunque las mujeres presentan una media en la puntuación total de Birmingham menor que los hombres 43,7 frente a 45,0 respectivamente. Cuando comparamos las puntuaciones totales por grupos de edad

² Si se realizara una ponderación de la puntuación categorizándola de 0-5 y no hasta 50 como aparece en el cuestionario, este ítem tendría una puntuación promedio de 2,19

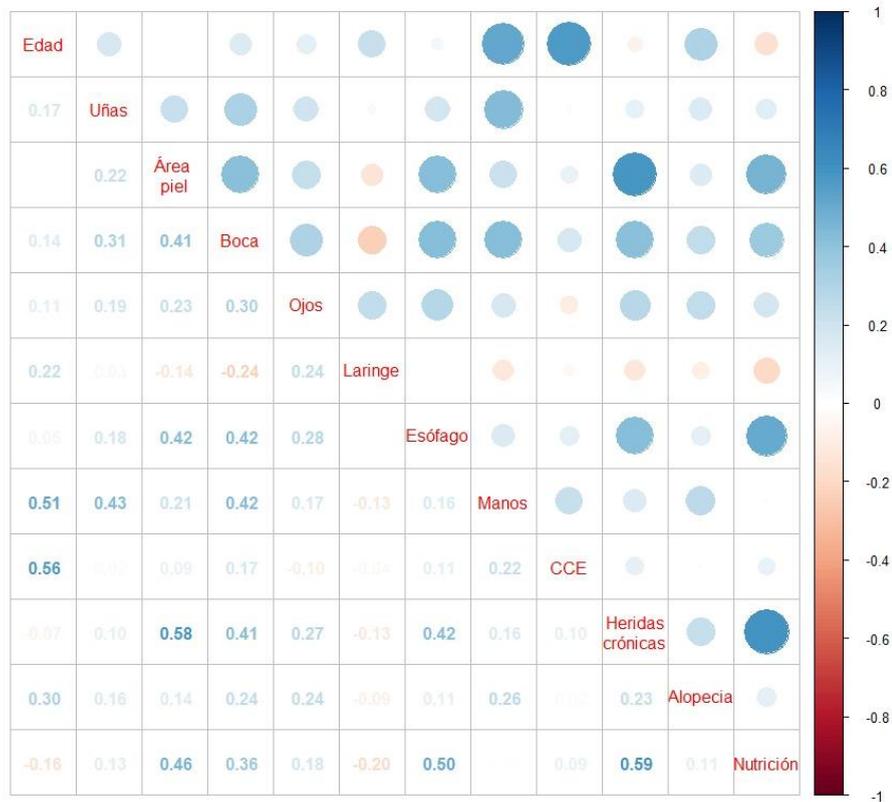
mayores y menores de 18 años, los afectados de EBDR mayores de edad obtienen mayor puntuación total en la escala de severidad (45,8) frente a (43,0) para las personas con EBDR menores de 18 años, aunque tampoco existen diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos. Sí que se encuentran diferencias estadísticamente significativas entre grupos de edad para menores de 10 años y mayores de 10 años, donde las puntuaciones promedio en la escala de severidad de Birmingham entre estos dos grupos es de 38,8 y 46,3 respectivamente y t Student de 0,0348. De esta forma se podría determinar que la afectación clínica de este subtipo de EB va progresando y agravando con el paso del tiempo. El coeficiente de correlación de Pearson en función de la puntuación total obtenida en la escala de Birmingham y la edad es de 0,11.

Gráfica 20 Correlación entre edad y afectación clínica de los afectados con EBDR



También se analizó los resultados del cuestionario de Birmingham y la edad aplicando una matriz de correlación agrupando los parámetros por encima y por debajo de la diagonal.

Gráfica 21 Correlograma con métodos mixtos en la puntuación obtenida en el cuestionario de severidad de Birmingham y la edad



Tal y como aparece en la gráfica 21 observamos que existe una correlación positiva entre la edad y el progreso de la mayoría de las complicaciones que aparecen en la muestra. Se destaca al respecto la evolución de las contracturas de las manos y la aparición de carcinomas epidermoides a mayor edad. También es interesante resaltar la alta correlación que existe entre las siguientes complicaciones de la EB: afectación nutricional, número de heridas crónicas que presentan los pacientes, afectación esofágica y porcentaje de la superficie corporal afectada.

4.6.1 Puntuación cuestionario severidad de Birmingham y enfermería domiciliaria

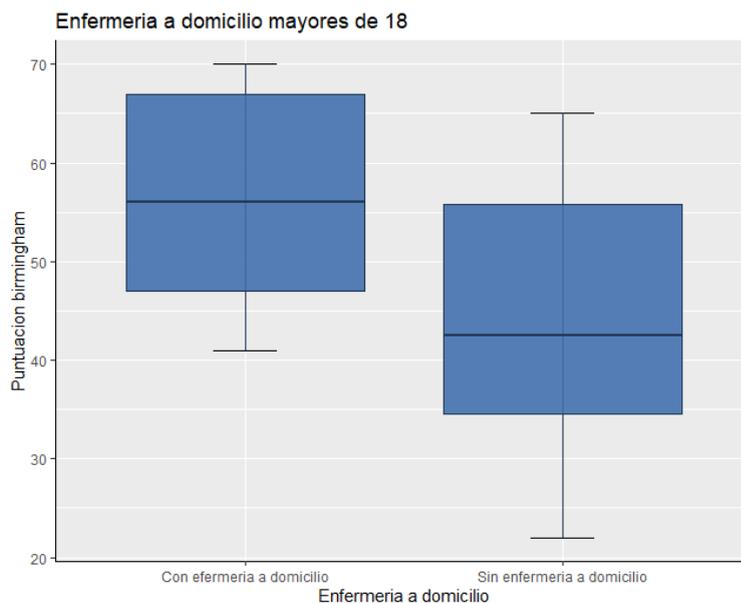
Cuando comparamos la puntuación total del cuestionario de Birmingham entre el grupo de pacientes con EBDR que recibe enfermería domiciliaria con respecto al grupo de pacientes que no recibe enfermería domiciliaria, las familias con atención de enfermería presentan una mayor gravedad en los síntomas físicos de la enfermedad con respecto a aquellos que no reciben este servicio 49,26 frente 49,12 aunque no existen diferencias estadísticamente significativas entre los grupos. Únicamente encontramos diferencias estadísticamente significativas en la afectación

ocular con una $p=0,015$, donde las personas que reciben este recurso presentan mayor afectación ocular.

Como la EBDR es una enfermedad degenerativa, se decidió comparar los resultados obtenidos en el cuestionario de afectación clínica de Birmingham por grupos de edad, mayores y menores de 18 años, y, a su vez, dividiendo entre las personas con EBDR que reciben enfermería a domicilio y las que no reciben este servicio. Los resultados obtenidos muestran tanto en la puntuación total y en la gran mayoría de las complicaciones que evalúa el cuestionario, que las personas que reciben este servicio presentan una mayor afectación clínica en comparación con las personas con EBDR que no son atendidas por su enfermera.

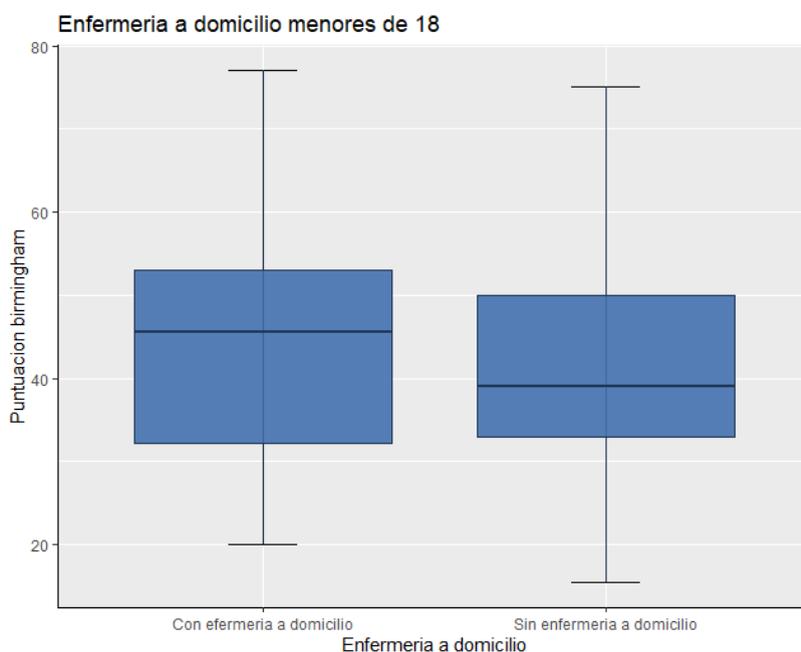
Para verificar si existen diferencias significativas entre el grupo de afectados con EBDR mayores de 18 años con o sin enfermería a domicilio se ha realizado el test de Wilcoxon (no paramétrico) obteniendo un p valor menor de 0.05, $p=0,03835$. Se concluye que las diferencias entre ambos grupos para la puntuación de Birmingham no son debidas al azar, y, por consiguiente, existen diferencias entre ambos grupos.

Gráfica 22 *Afectación clínica en afectados con EBDR mayores de 18 años con enfermería a domicilio vs sin enfermería a domicilio*



Aunque el grupo de menores con EBDR que reciben enfermería a domicilio presentan una puntuación mayor en la afectación clínica según la escala de gravedad de Birmingham no existen diferencias estadísticamente significativas en comparación con los afectados que no reciben este servicio a domicilio.

Gráfica 23 Afectación clínica en afectados con EBDR menores de 18 años con enfermería a domicilio vs sin enfermería a domicilio



Sin embargo, si adaptamos el análisis de esta muestra de pacientes, donde incluimos a las familias que les habían rechazado el servicio de enfermería a domicilio o que indicaban que estaban en proceso de conseguirlo³ y excluimos las 4 familias que manifiestan haber recibido este servicio pero que llevan más de un año sin ser atendidos por su enfermera en el domicilio⁴, encontramos diferencias estadísticamente significativas entre los grupos, con un pvalor de 0,03137. Los pacientes con EBDR que en el momento actual de realizar el estudio recibían este servicio o lo habían solicitado presentaban mayor gravedad clínica que los que no recibían este servicio, con una puntuación media según la escala de gravedad de Birmingham de 52,75 y 40,85 respectivamente.

³ Todos los casos (3 familias) correspondían a personas afectadas con EBDR con una edad inferior de 18 años.

⁴ De los 4 casos menores de 18 años que excluimos del grupo que manifiesta recibir enfermería a domicilio pero que llevan un año sin recibir dicho servicio, hay 3 familias que especifican que debido a la pandemia decidieron prescindir de este servicio, la otra familia no lo explica. También se excluye a una familia que especifica recibió enfermería domiciliaria cuando nació su hijo los primeros meses hasta que se sintieron formados y en el momento de participar en el estudio la persona con EBDR tenía 13 años.

Gráfica 24 Adaptación de la muestra de pacientes de la gráfica 23. Incluyendo las familias que han solicitado el servicio de enfermería domiciliaria pero no lo están recibiendo y excluyendo de este mismo grupo de pacientes los que eran atendidos por enfermería, pero llevan más de un año prescindiendo del servicio

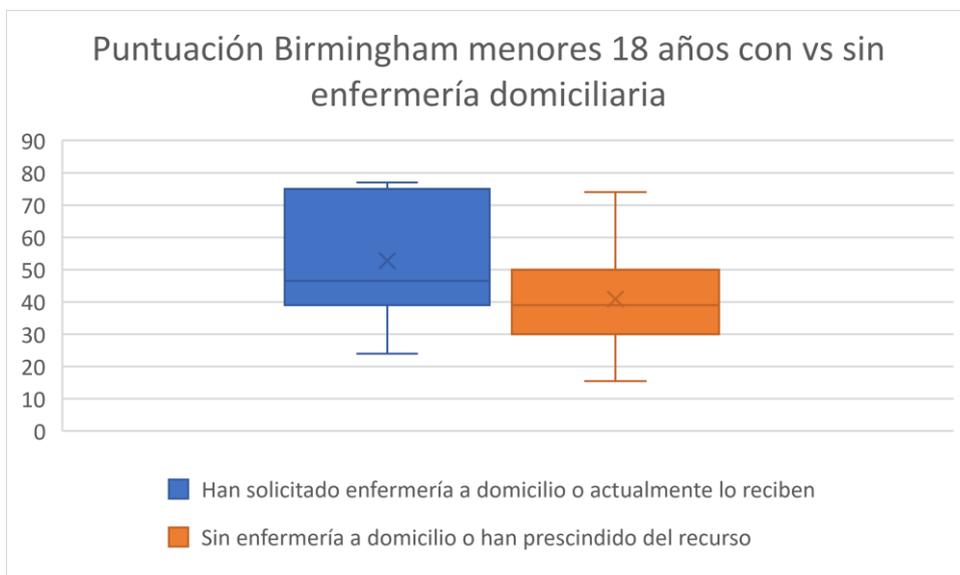


Tabla 5 Puntuación cuestionario Birmingham entre grupos de pacientes con y sin enfermería a domicilio y grupos de edad

		N	Edad	Total	Uñas	% piel afectada	Boca	Ojos	Esófago	Manos	Cáncer de Piel	Heridas crónicas	Alopecia	Compromiso nutricional	Laringe
Casos EBDR	Con enfermería a domicilio	15	16,6	49,3	4,9	24,7	1,7	2,9*	3,2	3,5	0,7	2,3	0,4*	3	0
	Sin enfermería a domicilio	63	19,6	43,1	4,9	21,2	1,2	1,8*	3,1	3,2	0,4	1,8	0,9*	2,4	0
Mayores 18 años	Con enfermería a domicilio	5	32,8	56,2*	5	27	4,4*	3,6*	3,8	4,6*	2,2*	2,2	0,2*	3,2	0
	Sin enfermería a domicilio	30	29,6	44,1*	4,9	20,5	3,6*	2,2*	3	3,8*	0,8*	1,8	1,3*	2	0
Menores 18 años	Con enfermería a domicilio	10	8,5	45,8	4,9	23,6	3,1	2,6*	2,9	3	0	2,3	0,5	2,9	0
	Sin enfermería a domicilio	33	10,6	42,2	4,8	21,8	3,2	1,5*	3,1	2,7	0	1,8	0,5	2,7	0
**Menores 18 años: muestra adaptada	Con enfermería a domicilio solicitada y recibida	8	8,2	52,7*	4,75	28,5	3,6	2,9*	3,1	2,7	0	2,9*	1,0*	3,4	0
	Sin enfermería a domicilio	35	10,5	40,8*	4,82	20,8	3,1	1,5*	3,1	2,7	0	1,7*	0,4*	2,6	0

En el grupo de pacientes adultos observamos que en todas las categorías salvo en la alopecia, las familias que no reciben enfermería a domicilio presentan una menor puntuación y por tanto menor severidad clínica en comparación con el mismo grupo de pacientes con la misma edad que sí reciben enfermería domiciliaria. Se identifican diferencias estadísticamente significativas y que por tanto no son debidas al azar en el 50% de las categorías que se evalúan incluyendo: la puntuación total del instrumento ($p=0,0508$), la afectación bucal ($p=0,017$), la afectación ocular ($p. 0,026$), las contracturas en las manos ($p=0,059$) y los carcinomas epidermoides ($p=0,045$).

Al igual que sucede con el grupo de adultos con EBDR, si se divide la muestra de afectados con EBDR menores de edad y lo comparamos entre los que son atendidos por enfermería a domicilio y no son atendidos por este servicio, se identifica en la gran mayoría de categorías que evalúa este instrumento que los menores de edad con EBDR severa presentan una mayor puntuación que los que no reciben este servicio, salvo en la afectación bucal y las complicaciones esofágicas. Aunque únicamente aparecen diferencias estadísticamente significativas en la afectación ocular ($p. 0,010$).

Si adaptamos esta muestra de menores de 18 años e incluimos en el grupo de enfermería a domicilio las familias que han solicitado este recurso y no lo están recibiendo y excluimos de este grupo las familias que llevan más de un año sin recibir este servicio, las puntuaciones obtenidas por complicación de la enfermedad que analiza el cuestionario de Birmingham en este grupo de pacientes haya diferencias estadísticamente significativas en los siguientes ítems: la afectación ocular, la alopecia debido a la EB y el compromiso nutricional, con un p valor según la t de Student de 0,0179; 0,0500; 0,041 respectivamente. El porcentaje de superficie con afectación tisular obtiene un p valor de 0,0896 y heridas crónicas 0,0699.

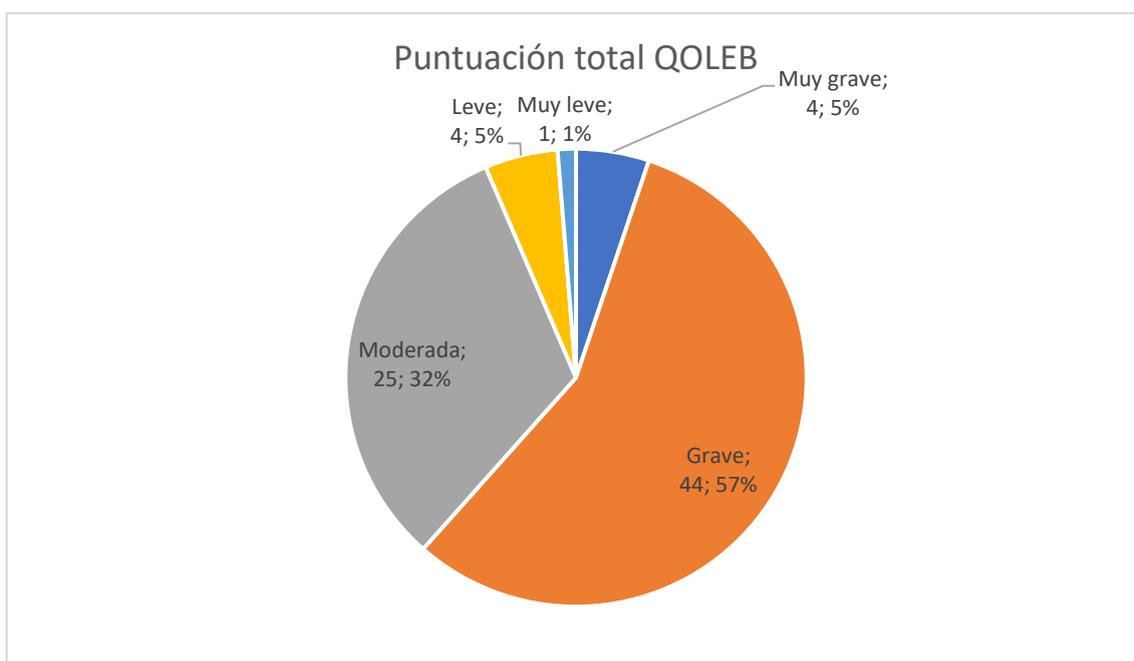
En la tabla 5 aparecen las puntuaciones totales y por pregunta divididos por los grupos de afectados anteriormente descritos. Se ha señalado con * aquellas complicaciones donde aparecen diferencias estadísticamente significativas.

4.7 Cuestionario sobre calidad de vida en epidermólisis bullosa (QOLEB)

La puntuación global obtenida en el cuestionario específico que evalúa la calidad de vida de los 78 participantes con EBDR severa es de 21,9 sobre 51 puntos totales con una desviación estándar de $\pm 8,5$ y un rango de puntuación entre 4 a 42 puntos. Esta puntuación indica que, de promedio, las personas con EBDR severa perciben su calidad de vida como gravemente alterada. Si analizamos las respuestas en función de los dos elementos que analiza este cuestionario, el promedio obtenido de las preguntas que indagan sobre los aspectos funcionales de la enfermedad es de $17,6 \pm 6,4$, mientras que la puntuación media obtenida en las preguntas que analizan los aspectos emocionales es de $4,3 \pm 3,1$.

Si clasificamos y categorizamos las puntuaciones totales obtenidas del cuestionario de calidad de vida, el 57% de los afectados con EBDR severa presenta un impacto sobre la calidad de vida gravemente afectada, un 32% su EB impacta de forma moderada, un 5% de manera muy grave, un 5% de forma leve y una persona presenta un impacto en su calidad de vida muy leve debido a la EBDR.

Gráfica 25 Clasificación puntuación total cuestionario QOLEB en afectados con EBDR en España



Cuando comparamos la puntuación por sexo encontramos que no existen diferencias estadísticamente significativas entre los grupos aunque las mujeres obtienen una puntuación ligeramente superior que los hombres: 22,3 frente a 21,4. Si analizamos las puntuaciones por

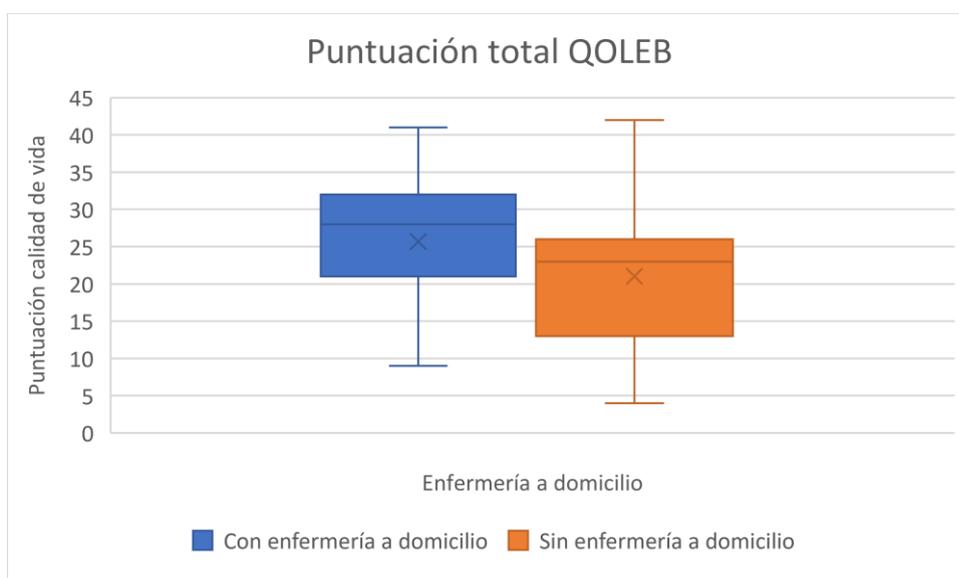
elementos emocionales y físicos en ambas categorías las mujeres obtienen un mayor impacto en la calidad de vida en comparación con los hombres, aunque sin diferencias estadísticamente significativas: 17,7 frente a 17,4 en los aspectos físicos y 4,6 frente a 4,1 en los aspectos emocionales. Tampoco se encuentran diferencias estadísticamente significativas en las puntuaciones de este cuestionario si comparamos la muestra entre grupos mayores de edad y menores de 18 años, aunque los afectados de EBDR severa mayores de edad presentan puntuaciones levemente superiores que los afectados de EBDR menores de 18 años.

Tabla 6 Resultados cuestionario QOLEB

	N	Puntuación QOLEB total	Aspectos físicos	Aspectos emocionales
Total personas EBDR	78	21,9 ±8,5	17,6 ±6,4	4,3 ±3,1
Hombre	36	21,4 ±9,3	17,4 ±7,1	4,1 ±2,9
Mujer	42	22,3 ±7,9	17,7 ±5,9	4,6 ±3,3
Menores de edad	43	21,8 ±8,4	17,5 ±6,4	4,3 ±3,0
Mayores de edad	35	22,1 ±8,8	17,6 ±6,5	4,4 ±3,3
Con enfermería a domicilio	15	25,7 ±8,4*	20,8 ±5,7*	4,9 ±3,0
Sin enfermería a domicilio	63	21,0 ±8,4*	16,8 ±6,4*	4,2 ±3,2

Sin embargo, en la gráfica 26 se puede observar que la puntuación en la calidad de vida es mayor para aquellos pacientes que tienen enfermería domiciliaria en comparación con aquellos pacientes que no tienen enfermería a domicilio. Para verificar si estas diferencias son debidas al azar o no, se ha realizado el test paramétrico de Student para comparar las medias de grupos independientes, verificando previamente las pruebas de normalidad y homogeneidad de varianzas. Al obtener un pvalor menor de 0.05 (pvalor = 0.0327) se puede concluir que existen diferencias significativas entre ambos grupos.

Gráfica 26 Puntuación cuestionario QOLEB enfermería a domicilio vs no enfermería a domicilio

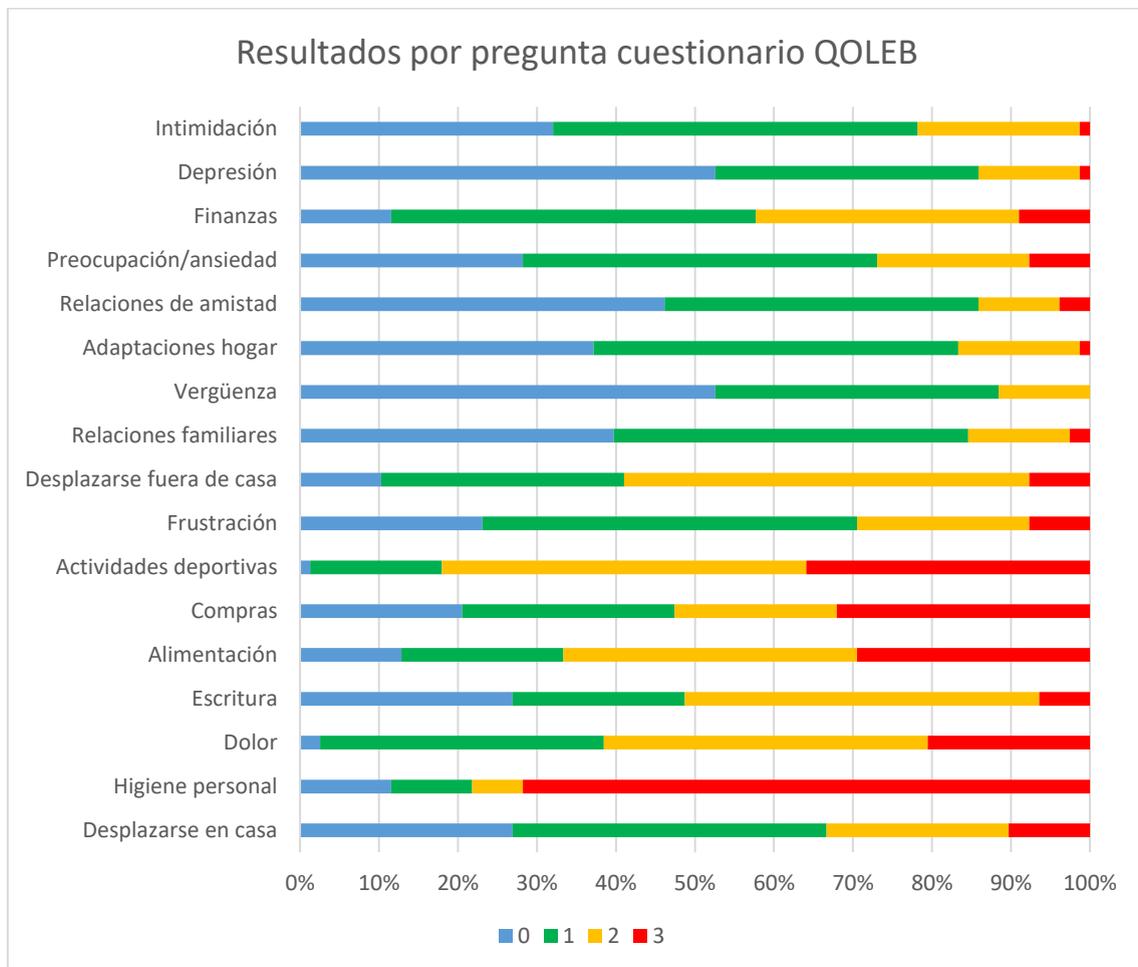


Las personas que reciben este recurso presentan una peor calidad de vida $25,7 \pm 8,4$ en comparación a las que no reciben este servicio con una puntuación menor de $20,8 \pm 5,4$. Si analizamos las puntuaciones entre la categoría sobre los aspectos físicos, se encuentran también resultados estadísticamente significativos y que por consiguiente no son debido al azar, en el que las personas con enfermería a domicilio obtienen una mayor puntuación frente a las personas que no reciben este servicio $20,8 \pm 5,7$ frente a $16,8 \pm 6,4$, obteniendo un p valor según el test de Student de 0,0009. Con respecto a las puntuaciones obtenidas que analizan los aspectos emocionales no se encuentran diferencias significativas entre grupos, aunque los que reciben enfermería a domicilio continúan obteniendo una mayor puntuación: $4,9 \pm 3,0$ frente a $4,2 \pm 3,2$.

Cuando se analizan las preguntas del cuestionario QOLEB de forma individual se observa cómo el 97% de los afectados con EBDR severa experimentan dolor, donde el 20% experimentan dolor constante debido a la EB. Una proporción similar se encuentra en relación a las actividades deportivas donde el 99% de los encuestados tiene alguna limitación y el 82% del total tienen que evitar todos o algunos deportes. La mayor puntuación alcanzada y en la que más personas han coincidido en una misma respuesta se ha obtenido ante la pregunta sobre higiene personal donde el 72% de los participantes con EB requieren apoyo cada vez que se bañan o duchan. El 87% de los afectados con EBDR presentan alguna limitación para poder comer, donde el 29% del total (23 personas) dependen de la gastrostomía para alimentarse. El 73% de las personas con EBDR tienen también alguna limitación para poder escribir. Con respecto los desplazamientos el 73% de los encuestados encuentran alguna limitación dentro del domicilio frente a un 90% cuando dichos desplazamientos se realizan fuera del domicilio. El 79% manifiesta alguna

limitación para poder ir de compras y concretamente el 32% siempre necesita ayuda para realizar esta tarea. La mayoría de las personas con EBDR severa han requerido realizar algún tipo de adaptación en el domicilio, concretamente el 63%. Al 88% de la muestra, la EB repercute en su economía y específicamente a casi la mitad de los encuestados, el 42%, de forma bastante importante. En un 60% de los casos la EB afecta en la relación de la persona afectada con respecto a otros miembros de la familia, aunque en la mayoría de los casos de forma leve. La EB hizo que el 77% de los pacientes entrevistados se sintieran frustrados, 47% avergonzados, el 72% preocupados o ansiosos, el 47% deprimidos y el 68% incómodos.

Gráfica 27 Respuestas obtenidas por pregunta cuestionario QOLEB en afectados con EBDR

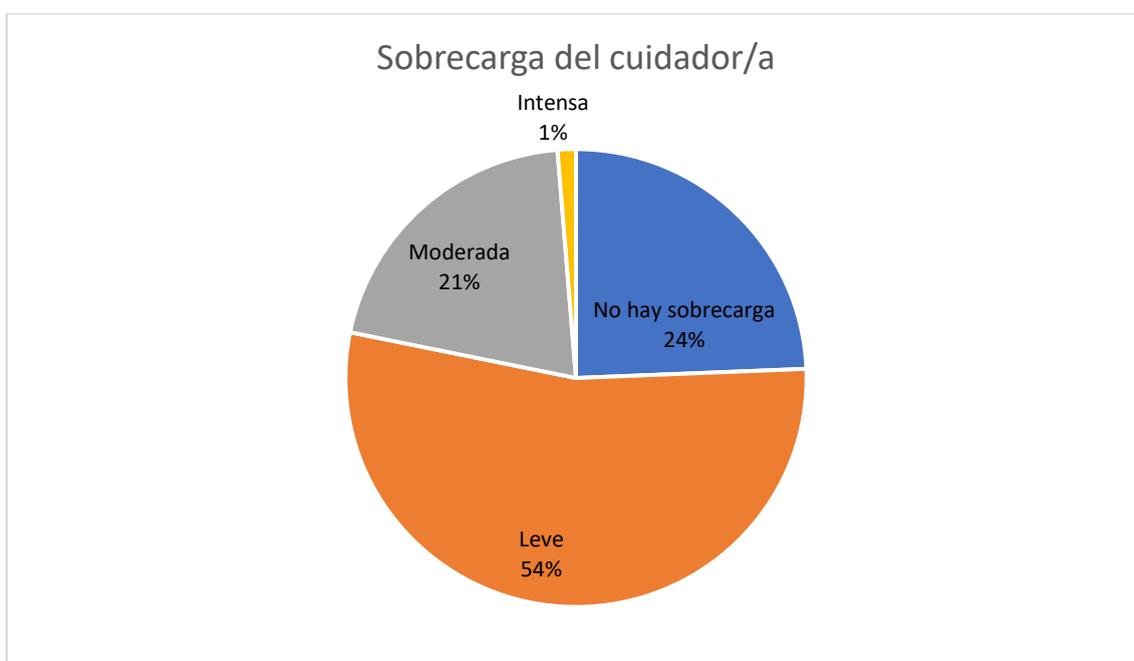


4.8 Cuestionario sobrecarga del cuidador (ZARIT)

En este estudio no sólo interesaba conocer la perspectiva de la propia persona con piel de mariposa sino también analizar el papel del cuidador principal en los cuidados que requiere esta enfermedad que, en muchas ocasiones, genera una gran dependencia entre la persona cuidadora y la persona que padece esta enfermedad minoritaria. Por este motivo se decidió utilizar el cuestionario de sobrecarga del cuidador.

Categorizando las puntuaciones obtenidas de las 78 personas cuidadoras que han participado, el 21% presenta una carga moderada, un 24% de la muestra no presenta sobrecarga y la gran mayoría de cuidadores presentan una sobrecarga leve. Sólo una persona presenta una sobrecarga intensa debido a los cuidados que debe realizar.

Gráfica 28 Puntuación sobrecarga del cuidador: cuestionario Zarit



Se adjunta en la tabla 7 los resultados obtenidos por cada una de las preguntas del cuestionario de sobrecarga del cuidador Zarit.

Tabla 7 Puntuación Zarit y respuestas obtenidas por pregunta

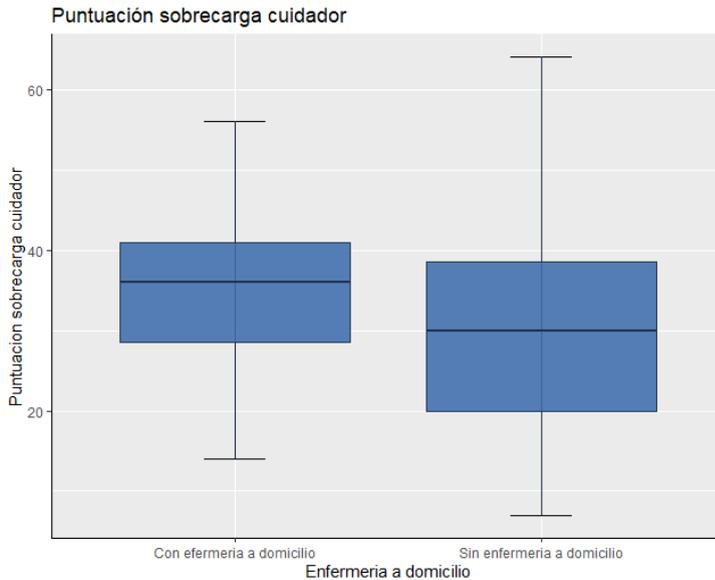
Factor	Nº	Pregunta	Nunca 0	Rara vez 1	A veces 2	Con frecuencia 3	Casi siempre 4
Impacto del cuidado	1	¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?	18	20	26	12	2
Impacto del cuidado	2	¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para usted?	10	5	37	17	8

Impacto del cuidado	3	¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?	7	9	37	13	12
Impacto del cuidado	7	¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?	2	3	18	30	25
Impacto del cuidado	8	¿Piensa que su familiar depende de usted?	1	3	13	26	35
Impacto del cuidado	10	¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?	34	12	23	7	2
Impacto del cuidado	11	¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido al cuidado de su familiar?	30	15	25	5	3
Impacto del cuidado	12	¿Piensa que su vida social se ha visto afectada de manera negativa por tener que cuidar a su familiar?	23	13	24	14	4
Impacto del cuidado	13	¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido al cuidado de su familiar?	40	19	16	2	0
Impacto del cuidado	14	¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?	9	11	14	16	24
Impacto del cuidado	17	¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?	32	18	17	8	3
Impacto del cuidado	22	Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?	11	12	22	18	11
Interpersonal	4	¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?	63	9	6	0	0
Interpersonal	5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?	47	11	17	3	0
Interpersonal	6	¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?	44	15	13	5	0
Interpersonal	9	¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?	39	13	18	6	1
Interpersonal	18	¿Desearía poder dejar el cuidado de su familiar a otra persona?	39	13	23	2	1
Interpersonal	19	¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?	50	11	10	6	1
Autoeficacia	15	¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?	14	13	25	14	12
Autoeficacia	16	¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	42	17	16	3	0
Autoeficacia	20	¿Piensa que debería hacer más por su familiar?	20	20	27	5	6
Autoeficacia	21	¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?	20	25	23	5	5

En la siguiente gráfica se representa las puntuaciones extraídas del cuestionario ZARIT donde podemos apreciar que aquellos cuidadores que reciben apoyo de enfermería a domicilio para las curas de EB tienen una sobrecarga del cuidador mayor que los que no la tienen. Para esta comparación entre grupos no salen resultados significativos, probando también a dividir la

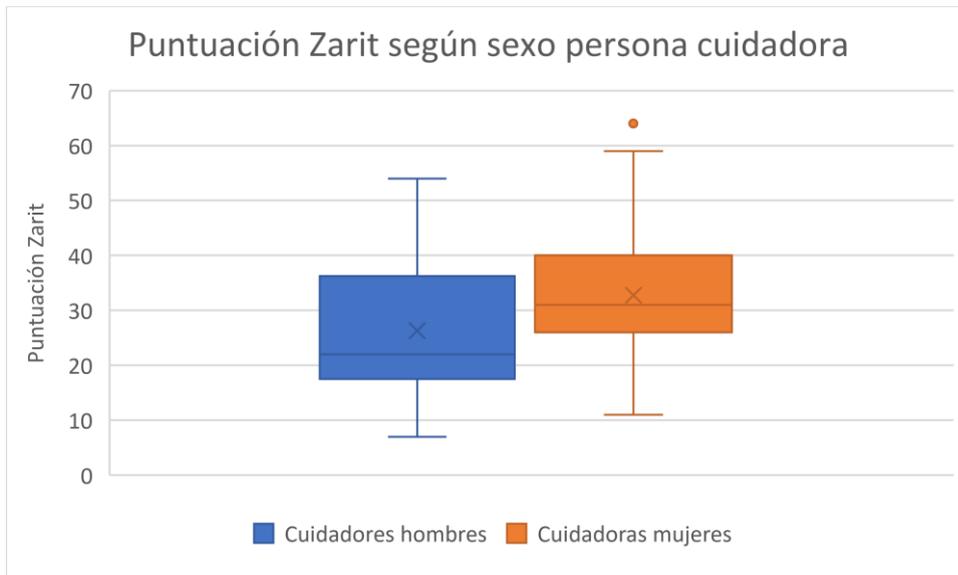
población entre población adulta y pediátrica, los resultados siguen saliendo no significativos. Por lo que podemos decir que las diferencias son debidas al azar. No se puede asegurar a nivel estadístico la pequeña diferencia entre grupos.

Gráfica 29 Sobrecarga del cuidador en función de recibir enfermería a domicilio o no recibir enfermería domiciliaria

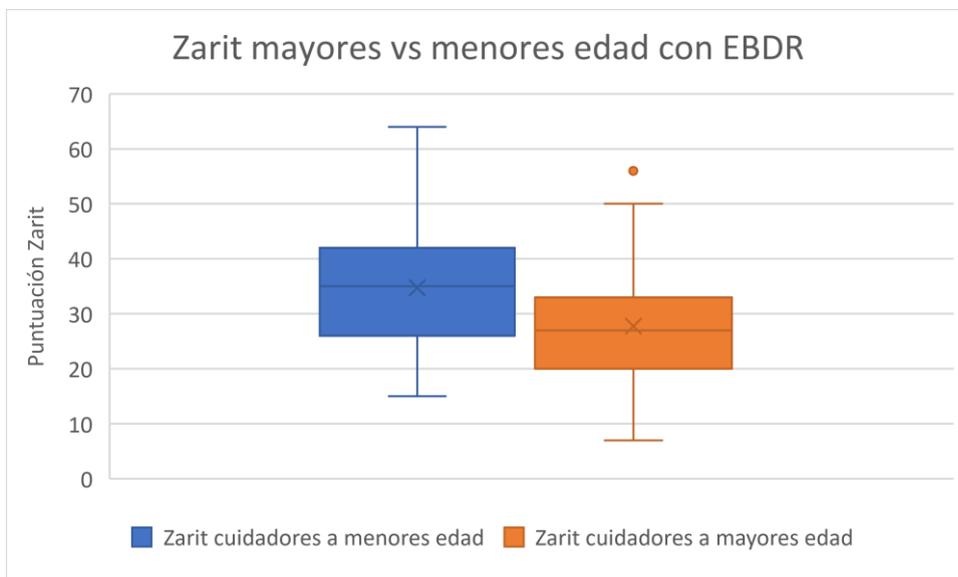


Sí que encontramos diferencias estadísticamente significativas entre hombres cuidadores y mujeres cuidadoras de personas con EBDR, realizando la prueba t de Student donde los hombres presentan una menor sobrecarga que las mujeres con una $p=0,052$. También encontramos diferencias estadísticamente significativas entre cuidadores que deben de atender a afectados menores de 18 años y cuidadores de personas con EBDR en población adulta con un resultado de $p=0,005$ según la prueba T de Student; donde los cuidadores a menores de edad con EBDR presentan una mayor sobrecarga en los cuidados que los cuidadores que atienden a adultos con EBDR. Si dividimos las puntuaciones de Zarit entre los cuidadores que reciben servicio de enfermería a domicilio frente a los que no reciben este servicio, obtenemos puntuaciones de mayor sobrecarga en aquellos que reciben este servicio, aunque sin existir diferencias estadísticamente significativas con un $p=0,097$.

Gráfica 30 Puntuación ZARIT según sexo de la persona cuidadora



Gráfica 31 Puntuación sobrecarga del cuidador (Zarit) en función de atender a afectados de EBDR menores de edad y mayores de edad



En la tabla 8 se describen los resultados obtenidos del cuestionario que evalúa la carga del cuidador. Se describe el promedio de la puntuación obtenida y la desviación típica entre los diferentes grupos que se compara, señalando con un asterisco aquellos grupos de cuidadores de personas con EBDR entre los que existen diferencias estadísticamente significativas.

Tabla 8 Resultados puntuación Zarit

	N	Zarit
Total personas EBDR	78	31,6 ±12,3
Hombres cuidadores	14	26,3 ± 12,2*
Mujeres cuidadoras	64	32,8 ± 16,6*
Cuidando a menores de edad	43	34,7 ±12,4*
Cuidando a mayores de edad	35	27,8 ±11,2*
Con enfermería a domicilio	15	26,6 ±8,2
Sin enfermería a domicilio	63	21,6 ±8,5

5 DISCUSIÓN

Las curas son una obligación, lo que nos guía el día. Sabes que va a llorar y va a sufrir y que te va a decir cosas que te van a dar mucha pena. Y, a pesar de todo, lo tienes que hacer.

Que tu hijo te diga “me haces daño, para, para...” y que tú, tengas que seguir...

Y dices: mañana otra vez, y pasado otra vez, y pasado otra vez... y que esto va a ser así siempre. Es muy duro.

Ella sabe que nosotros lo pasamos mal e intenta siempre darle la vuelta a la tortilla. Acto seguido, tu terminas de hacer una cura, la calzas y echa a correr. No lo entiendes.

Ana y Siscu, padres de Mía, afectada de Piel de Mariposa.
Campaña de Sensibilización Toda una vida (Corradini & Juárez, 2022)

Esta tesis muestra los resultados de un trabajo novedoso, desarrollado en España y con la total colaboración e implicación de personas afectadas por Epidermólisis Bullosa en una de sus variantes más deletérea, denominada Distrófica Recesiva (EBDR). Sus hallazgos proporcionan los primeros datos sobre la evaluación de la atención domiciliar de enfermería en esta variante tan agresiva de la enfermedad que genera un gran impacto para las personas que la padecen y sus familiares. La investigación presentada, utilizando técnicas estadísticas y epidemiológicas apropiadas, ofrece un punto de partida para otros estudios, que comparen el impacto que produce una intervención sanitaria continuada, como la enfermería domiciliar, en personas con afectaciones severas que requieran una atención especializada. Por otro lado, esta tesis también ha proporcionado un instrumento validado para medir la Calidad de Vida Relacionada con la Salud en esta enfermedad, al mismo tiempo que se ha aproximado a la evaluación del impacto en el cuidador primario no profesional.

Se ha podido comprobar, durante toda la investigación, los beneficios de utilizar instrumentos específicos en enfermedades poco frecuentes como la EB. Tal y como respalda la revisión elaborada por Korte, en los últimos 30 años, dos de los instrumentos utilizados en nuestro trabajo, son una de las herramientas más utilizadas en investigación en EB: el QOLEB (el cuestionario más utilizado en EB para evaluar la calidad de vida) y el cuestionario de Birmingham (el tercer instrumento más utilizado aplicado en investigación para evaluar la gravedad clínica de la enfermedad) (Korte et al., 2023).

Los instrumentos de medición de la gravedad de la enfermedad específicos de la EB como el cuestionario de Birmingham, son útiles para estratificar a los pacientes según la gravedad (Korte et al., 2023). Este cuestionario sencillo de utilizar y rápido de aplicar y calcular, ha sido un instrumento fundamental en nuestro estudio para poder interpretar de forma adecuada las conclusiones obtenidas.

Traducir y validar un cuestionario específico que evalúe el impacto de esta enfermedad en la calidad de vida de los pacientes, como es el QOLEB, es un gran hito de este estudio y per se justificarían un trabajo de tesis, pero se ha pretendido ir más allá para poder ser útil no sólo para este proyecto, sino para futuras investigaciones en la población española afectada por EB, permitiendo poder ser comparada con otros estudios a nivel internacional donde se aplique esta misma herramienta. A pesar de ello, una de las limitaciones encontradas y así mismo lo determinan los propios autores, es que este instrumento evalúa la calidad de vida informada por el propio paciente, sin embargo, en menores de edad, las respuestas se obtienen por parte de los cuidadores o con ayuda de éstos, pudiendo encontrar un sesgo (Frew, J. W. et al., 2009).

Además, como bien especifica Togo, este cuestionario no ofrece la opción “no aplica” por lo que el participante debe elegir la opción “no”, podría malinterpretarse como que la EB no tiene impacto en su calidad de vida con respecto a esa categoría, aunque en realidad no haya experiencia con esa actividad particular en determinadas edades como por ejemplo escribir o hacer deporte, lo que también puede provocar resultados sesgados (Togo et al., 2020). Por todo ello, sería necesario desarrollar cuestionarios que valúen la calidad de vida adaptados a menores de edad con EB. No obstante, y en su conjunto, estos resultados son pioneros en España y marcan un hito sobre el papel y el impacto de la enfermería domiciliaria sobre la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

También el haber desarrollado un cuestionario semiestructurado con diferentes opciones de preguntas (abiertas, cerradas y con opción múltiple), ha enriquecido considerablemente los resultados obtenidos del estudio, permitiendo obtener datos de la vida diaria de estas personas y su afectación y poder correlacionarlos con la calidad de vida.

Un total de 78 personas con afectación de la variante EBDR participaron en nuestro estudio. Si se compara esta participación con las dos últimas revisiones sistemáticas que se han publicado sobre el impacto de la EB en la calidad de vida (Togo et al., 2020) y la carga de la enfermedad en afectados con EBDR (Tang et al., 2021), observamos que el tamaño muestral de afectados con EBDR severa de nuestro estudio es mayor. Únicamente sería superado por el estudio publicado por Tang con una muestra de 85 personas con EBDR, que incluye varios países de las que únicamente 22 personas presentaban el subtipo severo (Eng et al., 2021). El estudio de esta tesis está orientado al análisis de una variante poco frecuente en el seno de una enfermedad rara, y es conocida la dificultad de estas enfermedades para obtener muestras del tamaño de los estudios en enfermedades más prevalentes.

El servicio de enfermería domiciliaria es esencial para que casos severos con EBDR puedan vivir de forma independiente, entendiéndose no solo como un servicio sanitario, sino también como recurso social, posibilitando una mayor autonomía y, por tanto, autorrealización del paciente. Ya en 2016, la Asociación de Pacientes DEBRA España, resaltaba los beneficios psicosociales que implicaban recibir este servicio en las familias con Piel de Mariposa (Guerrero et al., 2016). En nuestro estudio 3 personas (4%) viven de forma independiente, donde 2 de ellas reciben el servicio de enfermería domiciliaria.

Desde el punto de vista sociolaboral, en el trabajo de Angelis se destaca una menor productividad y empleo de los pacientes con EBD (Angelis, A. et al., 2022), algo que se corrobora

también en nuestros datos ya que únicamente el 11% de los adultos de nuestra muestra se encuentra en situación activa de empleo.

Si bien todo el mundo destaca el gran problema del retraso diagnóstico en las enfermedades poco frecuentes, este no suele ser el caso de esta enfermedad. Los resultados obtenidos en nuestro trabajo respaldan los datos que se han encontrado sobre la rapidez del diagnóstico en EB (Solves Almela et al., 2018; Bruckner et al., 2020; Eng et al., 2021). Se confirma que las enfermedades raras dermatológicas tienen bastante menos retraso en ser diagnosticadas en comparación con otras enfermedades raras.

Nuestro trabajo también muestra el carácter degenerativo de la enfermedad, que provoca la aparición de nuevas complicaciones y el agravamiento de éstas con el transcurso del tiempo, obteniendo puntuaciones mayores conforme aumenta la edad del paciente. Precisamente la diferencia de edad entre los participantes de este estudio y los descritos en el trabajo de Moss (Moss et al, 2009) justificaría la diferencia de puntuación en el cuestionario de Birmingham entre nuestros datos con los de su artículo (44,1; mitad de edad 18, versus 22,9; media de edad 3,7).

También observamos que si comparamos los resultados de nuestra investigación con las puntuaciones obtenidas en otras investigaciones donde han utilizado este mismo instrumento (Petrof et al., 2013; Von Bischhoffshausen et al., 2017; Bishnoi et al., 2022), nuestra muestra de pacientes con EBDR presenta un subtipo más severo.

Eng demostró que existía una correlación entre el tipo de afectación autoinformado por el propio paciente (leve, moderada o severa) con complicaciones como la anemia y las contracturas en manos y/o en pies (Eng et al., 2021). En nuestro estudio no contamos con la posibilidad de acceder a los datos de la historia clínica, como analíticas sanguíneas para poder evaluar esta correlación, pero sí tuvimos en especial consideración el utilizar como criterio de inclusión para el subtipo EBDR severo, personas con sindactilia importante y/o manos en mitón, lo que nos garantizaba que estábamos ante pacientes que presentaban una gran limitación de la autonomía de la persona afectada con EBDR y que requeriría más apoyo por parte del cuidador/a informal.

Bruckner demostró cómo los pacientes con EBDR severa tenían más probabilidad de tener >30% de su cuerpo cubierto por heridas y síntomas graves o muy graves en comparación con otros subtipos de EB (Bruckner et al., 2020). En nuestra investigación, la media de la superficie corporal afectada fue de 44,7%⁵, siendo concordante con esta publicación.

⁵ Afectación tisular: no sólo se incluye heridas sino otro tipo de alteración cutánea como cicatrices distróficas.

En relación a los cuidados que requiere la EBDR, los resultados de nuestro trabajo concuerdan con las investigaciones de Dufresne o Shayegan, donde el tiempo medio en la duración de una cura completa fue de 2 horas (Dufresne, Hadj-Rabia, & Bodemer, 2018; Shayegan et al., 2020). Un 8% de las personas de nuestra muestra, requieren más de 4 horas de duración para realizar esta labor, un porcentaje menor de casos que los recogidos en el estudio de Bruckner (Bruckner et al., 2020).

Algunas guías en el cuidado de heridas en EB y dermatólogos expertos explican que la frecuencia en el cambio de vendajes dependerá de las necesidades individuales, el tiempo disponible, la gravedad de la afectación de la piel, los patrones establecidos previamente y la capacidad de reconocer y comunicar los cambios sintomáticos (exudado, molestias y fiebre) (Denyer et al., 2012; Shayegan et al., 2020). Como se observa, no existe una recomendación específica sobre la idoneidad de la frecuencia del cambio de curas en EB, ya que es necesario tener en consideración numerosas variables.

Jeon especifica que el 53,8% de los pacientes con EB cambiaban los apósitos todos los días, seguidos del 30,8%, cuya frecuencia era 3 veces en semana (Jeon et al., 2016). Según el trabajo de Shayegan los subtipos de EB más severos (EBDR, EBDD y EBJ) son los que realizan con mayor frecuencia cambios de vendaje diarios (Shayegan et al., 2020). Estos resultados difieren de los obtenidos en nuestro trabajo, en donde se demuestra que: a mayor gravedad de la enfermedad, mayor tiempo se requiere en realizar las curas de las heridas y, con ello, las familias prefieren espaciar este procedimiento cada 48h. No hemos encontrado estudios previos que correlacionen estos factores.

Los participantes de un estudio cualitativo en Irlanda, de forma general, estaban satisfechos con la atención que recibieron de los servicios especializados. Sin embargo, informaron de una atención menos favorable cuando se trata de médicos no especialistas (Kearney et al., 2020). En nuestro estudio también se observan resultados similares, donde el mayor nivel de satisfacción se encuentra entre profesionales con amplia experiencia en EB, como son los dermatólogos de los centros de referencia en esta enfermedad en España o los propios profesionales de la Asociación de Pacientes. Es importante destacar, que la categoría peor valorada de todas fue la coordinación entre los centros de referencia y los centros de salud.

No se han encontrado estudios donde se compare la frecuencia de las visitas y seguimiento de las personas con EBDR a diferentes profesionales sanitarios del sistema de salud. Sí que existen estudios donde se analizan las probabilidades que existe de que una persona con EBDR severa deba acudir al servicio de urgencias (Bruckner et al., 2020).

En nuestro estudio es necesario remarcar la baja frecuencia de asistencia de los pacientes con EBDR a su enfermera de AP en comparación con otros profesionales sanitarios, como el médico de AP/pediatra o el médico especialista en EB de su centro hospitalario. A pesar de ello, se puede determinar que, aunque los pacientes con EBDR severa en España tienen mucho menor seguimiento y atención por parte de la enfermería de AP, aquellos que sí acuden, suelen hacerlo de manera más recurrente que a las otras especialidades como dermatología o médico de AP/pediatra.

Cuando se consulta sobre las principales demandas por las que se acude a enfermería de AP, observamos que las profesionales de enfermería de AP, en la gran mayoría de los casos, son las responsables de gestionar el pedido de material de cura y, sin embargo, una muy baja proporción de esas enfermeras apoyan y/o hacen seguimiento en las curas diarias de estos pacientes. De hecho, un 67% de las familias manifiestan que su enfermera de AP nunca ha valorado al paciente de forma integral al no haber presenciado nunca una cura completa.

En este sentido, sería conveniente que en enfermedades tan graves como la EBDR, el seguimiento de enfermería en estos pacientes fuera mayor.

Numerosos estudios en EB determinan el gran impacto que tiene la EB en sus cuidadores principales. Habitualmente ejercen este rol los padres de los propios afectados (Maçik & Kowalska-Dąbrowska, 2015). El cuidado de heridas requiere mucho tiempo y una asistencia significativa del cuidador. Se sabe que las madres asumen el papel principal en el cuidado de la EB (Gattringer et al., 2010). Angelis publica que, en el 60,4% la persona con EBD requería el apoyo de un cuidador, siendo en un 83,6% mujeres (Angelis, A. et al., 2022). Estos datos coinciden con nuestros resultados, en los que el 82% de las cuidadoras eran mujeres y en el 91% de todos los casos tenían un vínculo materno/paterno filial con la persona afectada.

Si evaluamos el vínculo que unía a la persona cuidadora con la persona con piel de mariposa, en el trabajo de Angelis el 58,2% de los casos eran madres o padres, seguidos de otros familiares (25,5%) y parejas (9%). Los resultados obtenidos en el trabajo de Mauritz, el 84,7% eran madres de la persona con EBDR, los demás eran pareja y únicamente un hermano cuidador (Mauritz et al., 2021). Estos resultados de Mauritz concuerdan más con los hallazgos de nuestro estudio, donde observamos que cuando nace un bebé con EBDR severa, con mayor probabilidad sus madres se convertirán en las cuidadoras informales desde ese momento hasta su fallecimiento.

En el estudio de Angelis, un 40% de cuidadores tenía un empleo remunerado distinto al de cuidador (Angelis, A. et al., 2022), en nuestro estudio esa proporción aumenta hasta el 50% de

los casos. Es importante destacar las limitaciones que provoca la EB para poder compatibilizar los cuidados a la persona con EB y la actividad laboral.

En una encuesta realizada a pacientes con EBDR en EEUU y Canadá, el 61% requirieron la ayuda de una persona para cambiarse los vendajes, el 17% requirió dos asistentes y solo el 22% no requirió asistencia (Tang et al., 2021). En nuestro estudio, únicamente una persona manifestó no requerir asistencia para cambiarse los vendajes, ya sea por un cuidador informal o formal. En nuestra investigación, si analizamos los apoyos formales e informales, casi la mitad de las cuidadoras (47%) son las únicas personas formadas y que realizan esta labor, sin apoyo de ningún otro familiar o profesional sanitario. Estos datos remarcan la importancia de atención y apoyo al cuidador informal. La enfermería a domicilio sería un recurso que podría, entre muchos otros objetivos, disminuir esta sobrecarga de cuidados.

Un estudio publicado en 2010 estableció que los principales determinantes de la sobrecarga familiar estaban relacionados por la mayor afectación clínica y la percepción de gravedad de la enfermedad; sin embargo, no establecían una relación con el nivel de ingresos económicos (Gattringer et al., 2010). Un estudio publicado en 2005 analiza el impacto de la EB en las relaciones entre los padres, el estado civil y el tamaño de la familia, en el que se concluyó que el mayor impacto lo presentaban las familias que tenían un hijo con EBDR o EBJ. (Fine, J-D et al., 2005; Fine, J. D., Johnson, Weiner, & Suchindran, 2005). Sin embargo, en el estudio de Pagliarello no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la carga familiar entre los diferentes tipos de EB. Sí que se observó una correlación positiva con la gravedad de la enfermedad percibida por el paciente y la superficie corporal involucrada (Pagliarello & Tabolli, 2010). En nuestro trabajo, no se han encontrado diferencias estadísticamente significativas entre la puntuación de Zarit y la superficie corporal afectada, sin poderse evaluar la gravedad de la enfermedad percibida por el paciente.

En nuestro trabajo, la puntuación media obtenida según el cuestionario Zarit describe que no existe una sobrecarga intensa de los cuidadores, a pesar de los cuidados diarios que requiere atender a una persona con EBDR, obteniendo resultados muy similares a los otros estudios donde han participado familias españolas con EB (López Bastida, 2012) y EBD (Angelis, A. et al., 2022). En nuestro trabajo sí se encuentran diferencias significativas entre hombres cuidadores ($26,3 \pm 12,2$) y mujeres cuidadoras ($32,8 \pm 16,6$), donde los hombres presentan una menor puntuación. Este hallazgo puede estar relacionado con que los hombres realizan esta labor de forma compartida con otros familiares y no así la gran mayoría de mujeres cuidadoras. También se encuentran diferencias estadísticamente significativas en cuidadores de afectados de EBDR

menores de edad ($34,7 \pm 12,4$) y cuidadores de afectados de EBDR adultos ($27,8 \pm 11,2$), donde aquellos que cuidan a niños presentan mayor carga que los que deben de atender a adultos. En otro estudio, se observó que la mayor carga en los cuidados se encontraba en cuidadores de pacientes con edades entre 10 y 20 años (Mauritz et al., 2021).

Existen estudios para afecciones crónicas que examinan la calidad de vida en la atención sanitaria para este tipo de patologías, demostrando que no se puede brindar una atención eficaz a los pacientes con afecciones crónicas a menos que haya profesionales de la salud bien capacitados para garantizar la prestación adecuada (Epping-Jordan et al., 2004). Una revisión sistemática que examinó los servicios de enfermería domiciliaria para niños con enfermedades crónicas indicó una duración reducida de la hospitalización después de la admisión en el programa de atención domiciliaria (Parab et al., 2013). Si nos centramos específicamente en la EB, la gran mayoría de guías y manuscritos que se ha desarrollado sobre EB tanto a nivel internacional como nacional, exponen la importancia de la atención y seguimiento de enfermería en los cuidados diarios que requieren las personas que padecen EB, llegando a explicar el servicio de enfermería domiciliaria como soporte fundamental para las familias que padecen esta grave enfermedad (Baquero et al., 2008; Diem & Sailer, 2012; Fine, Jo-David & Hitntner, 2009; Gowran et al., 2015; Kahraman et al., 2017; Martin et al., 2019; Salud, 2009). Para Watkins, los principales cuidados de la EB, independientemente del subtipo de EB que se padezca, debe de recaer en la enfermería. Los profesionales de enfermería son responsables de acompañar en esta dolorosa enfermedad, vendar y tratar las lesiones en un esfuerzo por mantener a los afectados lo más cómodos posibles e identificar cuándo es necesario el asesoramiento de un especialista (Watkins, 2016).

En un estudio de tipo cualitativo (Kearney et al., 2020), se determinó que una de las 5 necesidades principales de las familias con EB era la necesidad de recibir servicios que fueran accesibles en su entorno comunitario o dentro del propio hogar. Kearney en este estudio ilustra la necesidad de las familias de asistencia de enfermería domiciliaria donde la mayoría de los participantes deseaban limitar las visitas a entornos hospitalarios. También la Asociación de Pacientes DEBRA Irlanda (Kearney et al., 2020) ha publicado un documento donde se explica cómo los padres con un hijo con EB pueden aprender los aspectos técnicos del cuidado de heridas, pero les es imposible mantener la distancia emocional necesaria, en una situación donde el cuidado clínico involucra infligir dolor. Someter al propio hijo a dolor diario es increíblemente difícil y supone un gran desgaste emocional. Siguiendo esta línea, la guía de consenso internacional sobre recomendaciones psicosociales para el cuidado de niños y adultos con EB y su familia (Martin et al., 2019) también hace referencia a la importancia de la

enfermería domiciliaria como un recurso que disminuye la carga del cuidador principal y que podría reducir los ingresos hospitalarios.

A pesar de que numerosos autores y guías de consenso remarquen la importancia de la atención de enfermería en los cuidados que requiere la EB, no encontramos datos en estos documentos que respalden cuántas familias reciben este servicio. De hecho, en la gran mayoría de artículos, se especifica que son los padres las “enfermeras y enfermeros” del cuidado de sus hijos, aunque, de nuevo, sin datos que lo avalen. Otro ejemplo de ello es el artículo de opinión de Cross (Bodán, 2016) donde explica según su experiencia y observación, cómo muchas familias con EB en EEUU deben valerse por sí mismas, con poca orientación por parte de las enfermeras de atención de heridas, los especialistas en manejo del dolor, los psicólogos pediátricos o los equipos de cuidados paliativos, aunque tampoco ofrece datos que respalden dicha afirmación. (Bodán, 2016). Valentine (Valentine, 2022) también comparte lo expuesto por Cross y otros autores.

Esta explicación que realiza Cross y Valentine se puede demostrar por primera vez de forma cuantitativa con los datos que hemos obtenido en este estudio, donde observamos que el apoyo y atención formal continuado para el cuidado de las heridas en EBDR severa en España sucede únicamente en el 19% de los casos y, donde, además, en líneas generales, existe una falta de seguimiento por parte de enfermería comunitaria en la atención a la EBDR.

En 2010, la Dra. Hernández ya explicaba las carencias que existían en esa época en numerosos hospitales españoles para poder ofrecer una atención adecuada a las necesidades de este colectivo. También mencionaba como en Reino Unido existía ya hace más de 13 años una potente red de atención extrahospitalaria “*outreach services*” que se encarga del seguimiento domiciliario de los pacientes. (Hernández-Martín & Torrelo, 2010). Trece años más tarde a la publicación de este artículo, con nuestro estudio se demuestra que todavía queda mucho camino por recorrer en la atención de las enfermedades poco frecuentes como la EB a nivel comunitario.

Se ha encontrado muy poca bibliografía que estudie y analice la atención de enfermería en la población con EB. La gran mayoría de estudios que se han encontrado sobre atención domiciliaria en EB tratan casos clínicos aislados. Sin embargo, es necesario destacar varios trabajos donde se profundiza e investiga sobre el impacto de la atención de enfermería a domicilio en la EB.

En Australia se desarrolló un programa piloto de enfermería domiciliaria durante un periodo de duración de 2 años (Stevens et al., 2016). El diseño del programa asignó 6 horas de enfermería domiciliaria por semana. En general, el programa fue bien aceptado, con el 63,3% de los

pacientes o familiares y el 90% de las enfermeras con el deseo de continuar con el programa, aunque cinco familias decidieron no continuar por los siguientes motivos: programa demasiado intrusivo en la vida familiar, necesidad de mayor continuidad de cuidados por la misma enfermera y por cambios en las circunstancias familiares (Stevens et al., 2016). En nuestro estudio, sin embargo, ninguna familia menciona que el servicio fuese demasiado intrusivo, aunque sí hacen referencia a la necesidad de una mayor formación en los cuidados de la EB de las enfermeras del centro de salud y contratos de más larga duración.

Los resultados obtenidos en el programa de enfermería domiciliaria australiana (Stevens et al., 2016) demostraba que los beneficios del programa estaban más relacionados con proporcionar a los pacientes y a los cuidadores primarios algún respiro y apoyo en lugar de mejorar necesariamente las heridas, facilitando la independencia del paciente y el cuidador principal. El apoyo brindado a los cuidadores primarios permitió tranquilidad, especialmente en relación a la detección de heridas sospechosas para el desarrollo de carcinomas epidermoides y la posterior derivación a especialistas.

Como sucede en el estudio australiano, en nuestro trabajo también se comprueba que de las 14 familias que recibían enfermería domiciliaria recientemente, la gran mayoría de cuidadores percibían que su calidad de vida había mejorado gracias a este servicio en un 79% de los casos, al igual que mejoró la calidad de vida de la persona con EB en el 64% de los casos. En nuestro estudio también se comprueba la menor proporción de casos que manifiestan haber mejorado el estado de sus heridas desde que reciben este servicio (36%), teniendo en consideración el carácter degenerativo de la enfermedad es comprensible.

En un estudio realizado en Francia (Dufresne et al., 2018) se describe que el 50% de las familias con EB que realizan los cuidados en el domicilio reciben algún tipo de apoyo formal para el cuidado de la EB, un porcentaje de casos mucho mayor que el 19% de familias españolas que han manifestado recibir este servicio. Dufresne no evalúa cómo impacta tener este recurso sanitario en comparación con aquellas familias que no reciben este servicio, aspecto que sí se profundiza en nuestro estudio.

Como bien explican numerosos autores y guías, gran parte del manejo de la enfermedad se realiza en el hogar, bajo la autodirección de los pacientes y los padres/cuidadores (Bodán, 2016). Diversas Asociaciones de Pacientes de EB como DEBRA España (Guerrero et al., 2016), DEBRA Irlanda (Donohoe et al., 2018) o DEBRA Australia (Stevens et al., 2016) trasladan la importancia de que las familias con EB en su entorno tengan un equipo sanitario formado y receptivo para abordar esta enfermedad poco frecuente.

La falta de preparación y formación de las enfermeras en la EB es una de las principales dificultades que manifiestan las familias que reciben el servicio a domicilio como ya explicamos anteriormente, pero también, el principal motivo por el que las familias con EBDR no se plantean solicitarlo, donde un 47% manifestaron sentirse mejor preparados para realizar esta labor que las propias enfermeras o no ver una necesidad de recibir este servicio precisamente por esa falta de preparación. El siguiente motivo que más respuestas se categorizó fue la falta de implicación de las enfermeras para atender y formarse en la EB con un 22%. Creemos que una mayor formación y especialización de los profesionales de AP en la enfermedad sería esencial para lograr una mejor atención a las personas con EBDR y sus cuidadores, lo que influiría en que más familias se planteasen solicitar el servicio de enfermería domiciliaria.

En un estudio en Polonia se obtuvo que los cuidadores de niños con EB tenían la necesidad de mayor apoyo instrumental por parte de otros miembros de la familia en comparación con padres de niños sanos. Sin embargo, no encontraron diferencias en las necesidades instrumentales de apoyo por parte de las instituciones médicas, donde las familias con EB estaban satisfechas con la atención que los servicios sanitarios ofrecen en ese país (Mącik & Kowalska-Dąbrowska, 2015). En nuestro estudio es necesario recalcar como el 47%, de las familias que no han solicitado apoyo de enfermería, consideran que no es necesario. Estos resultados pueden estar relacionados también con los resultados obtenidos en Polonia, siendo posible que las familias con EB consideren que todos los cuidados diarios de un hijo con EB, incluido las curas y cambios de vendaje, debe recaer y ser una labor exclusiva por parte de la propia familia y no de los propios sanitarios.

La Asociación de Pacientes y Familiares DEBRA España en su revista *Estar Bien* en el año 2016 publicó un artículo sobre el servicio de la enfermería a domicilio para EB (Guerrero et al., 2016). Es interesante resaltar cómo los testimonios de familias con EB y profesionales que se recogen en el artículo de 2016 coinciden con los testimonios obtenidos en esta investigación⁶. Estos testimonios justifican la solicitud de este servicio por el cansancio físico y también emocional de la carga de cuidados de la EB y cómo ha disminuido la carga y responsabilidad en los cuidados en el cuidador principal, permitiendo aumentar sus relaciones personales, laborales y sociales, mejorando la relación entre la persona afectada y la cuidadora principal. Ejemplo de ello es:

- *“Las curas son muy cansadas, son curas de tres horas a veces y necesitaba un respiro y descansar. El servicio de enfermería domiciliaria me permite incluso trabajar desde casa*

⁶ Los testimonios recogidos en la revista de la Asociación de Pacientes en 2016, tanto de los pacientes con EBDR como de sus cuidadoras, no participaron en el actual proyecto de investigación por fallecimiento de la persona afectada con EBDR.

esas tres horas que viene la enfermera lunes, miércoles y viernes. A mí me permite un tiempo libre y desligarme, sobre todo eso, desligarme de la enfermedad...esas horas no vivo con él a través de su enfermedad. "Yo si volviese atrás, lo solicitaría desde que era un bebé" "...las curas con las madres siempre son más difíciles". (Madre de adolescente de 15 años con EB y cuidador principal, revista Estar Bien 2016).

- *"Me divierto más en las curas con mi enfermera, me entretengo más y no me enfado" (Adolescente de 15 años con EBDR, en 2016).*

En los testimonios recogidos en el artículo se pone en valor los beneficios de la situación clínica del paciente desde que reciben la atención continuada de una enfermera.

- *"Las enfermeras me enseñan muchas cosas que se pueden aplicar" (Madre de adolescente de 15 años con EBDR y cuidador principal).*
- *"Cuando la enfermera cuida y supervisa el estado de mis heridas mi salud mejora". (Adulto de 45 años con EBDR).*
- *"Ahora confían plenamente en mi opinión profesional y están de acuerdo en todos los cambios que introduzco en el proceso de cura" (Enfermera de un niño con EBDR de 2 años).*

También se describen las dificultades encontradas para la coordinación del servicio con la rotación de personal y la formación de los profesionales en esta enfermedad de baja prevalencia. Como se puede observar los principales motivos que aparecen en nuestro estudio ya aparecen en otras publicaciones anteriormente expuestas (Bodán, 2016; Valentine, 2022).

- *"Los profesionales de enfermería de AP somos los que tenemos que realizar las curas domiciliarias, duren 10 minutos o tres horas y que el hecho de que tengamos las consultas saturadas, como la mayoría las tenemos, no es excusa para dejar de lado lo que no nos guste o nos hace sufrir" (Enfermera de un niño con EBDR de 2 años).*
- *"Para el centro ha supuesto el esfuerzo de contratar a una persona específicamente para cubrir el servicio y ajustar su organigrama funcional según los horarios de cura del paciente (larga y laboriosa), formarla y el coste económico de todo el material fungible, curas, apósitos específicos, etc." "He de añadir que para nada es una cura fácil que deja a los profesionales impasibles, supone una gran carga emocional para las enfermeras que acuden al domicilio, en ocasiones si están mucho tiempo continuado manifiestan 'precisar un descanso' por esa causa" (Gestora de casos de Centro de Salud).*

- *“Mejoraría que la persona que venga a curarme desde un principio tenga alguna formación previa y sepa a lo que se va a enfrentar”. “Se debería hacer de una forma rotatoria para que todas las enfermeras conozcan a la persona con EB”. (Adulto de 45 años con EB).*
- *“Gran parte de mi formación la hizo la familia... No tenemos que perder de vista que la mayoría de las veces la familia no son personal sanitario”. (Enfermera de un niño con EB de 2 años).*

Es interesante resaltar en nuestro estudio y que no hemos encontrado en otros trabajos, la dificultad e incluso en alguna ocasión, el rechazo por parte del sistema sanitario a algunas familias con EBDR de ofrecer este derecho de atención sanitaria, concretamente en un 4% del total de la muestra. La gran carga de cuidados que requiere estas personas con EB hace que sea necesario un ingente coste de recursos humanos y económicos que, en ocasiones, la administración pública tiene dificultad en proporcionar. Estas dificultades se reflejan en los testimonios de profesionales sanitarios que atienden a personas con EB o coordinan el servicio de enfermería a domicilio recogidos por la Asociación de Pacientes DEBRA España (Guerrero et al., 2016).

Por último, en nuestro estudio observamos como las personas que reciben atención de enfermería domiciliaria tienen peor calidad de vida según QOLEB en comparación con aquellas familias que no recibían ese servicio, existiendo diferencias estadísticamente significativas. Sin embargo, existe una explicación al respecto y es que, en España, las personas con EBDR que reciben enfermería a domicilio estaban más graves clínicamente según el cuestionario de Birmingham que los que no recibían este recurso. Aunque se ha intentado obtener un grupo homogéneo de pacientes con EBDR severa, se demuestra en nuestro estudio como los casos más extremos son aquellos en los que las familias necesitan de un apoyo formal continuado para los cuidados que requiere la enfermedad.

5.1 Calidad de vida y Epidermólisis Bullosa

Las investigaciones anteriores llevadas a cabo hasta el momento indicaban que la EB tiene un impacto negativo significativo en la calidad de vida relacionada con la salud y supone una carga socioeconómica sustancial para los pacientes con EB y sus cuidadores (Angelis, A. et al., 2022; Angelis, Aris et al., 2016; Frew, J. W. et al., 2009; Gattringer et al., 2010; Jain & Murrell, 2018; Pagliarello & Tabolli, 2010). La literatura publicada sobre calidad de vida en EB se mantiene en consenso con la opinión clínica general, y muestra que los subtipos de EB que presentan un mayor impacto en la calidad de vida son la EBDR severa y EBJ severa (Frew, John W. & Murrell, 2010; Pagliarello & Tabolli, 2010; Togo et al., 2020).

Autores como Togo enfatizan la necesidad de evaluar la calidad de vida de la población con EB utilizando instrumentos específicos para esta enfermedad (Togo et al., 2020). En nuestro trabajo, se decidió validar el instrumento específico QOLEB al español (Villar Hernández et al., 2022) obteniendo autorización para ser aplicado a nuestra investigación. En la revisión sistemática que se ha llevado a cabo para conocer todos los instrumentos que se han utilizado en investigación con EB en los últimos 30 años, observamos como en relación a la calidad de vida en EB, se han utilizado 21 instrumentos diferentes donde el QOLEB ha sido el instrumento más utilizado (Korte et al., 2023).

En la revisión sistemática de Togo sobre calidad de vida y EB tres artículos señalaron que la EB afectó más la calidad de vida en mujeres que en hombres, y un artículo indicó que los niños con EB sufrieron más que los adultos con la enfermedad (Togo et al., 2020). En nuestro trabajo, no hemos encontrado diferencias significativas en este sentido. Todos estos datos se pueden comprobar en la [tabla 6](#).

Si se compara con los resultados obtenidos para con la validación del cuestionario de calidad de vida, que se ha validado en el seno de esta tesis al español con los resultados de nuestro estudio el impacto en la calidad de vida es mayor en nuestro trabajo actual. Estos datos se explican porque para la validación del cuestionario QOLEB la muestra seleccionada con EBDR incluía diferentes subtipos.

Si estos resultados los comparamos con otros estudios a nivel internacional, podemos observar cómo, en líneas generales, la puntuación obtenida en otros estudios es muy similar y determinan que los pacientes con EBDR presentan un grave impacto en la calidad de vida debido a la EB con una puntuación global entre 20 y 34 puntos. Ejemplo de ello son los trabajos de Bishnoi, Cestari,

Eng o Danescu. (Bishnoi et al., 2022; Cestari et al., 2016; Eng et al., Jeon et al., 2016; 2021; Danescu et al., 2019).

Como se puede observar la gran mayoría de estudios expuestos, incluida nuestra investigación, los pacientes con EBDR ya sean adultos o pediátricos, presentan una calidad de vida gravemente mermada debido a su enfermedad, salvo dos estudios. Las excepciones se encuentran en el trabajo de Yazdanshenas donde la población con EB de Irán presenta un mayor impacto en su calidad de vida, que se ve muy gravemente alterada debido a la EB (Yazdanshenas et al., 2020); y el estudio llevado a cabo en Méjico donde se obtuvo un impacto moderado en la calidad de vida debido a la esta enfermedad (Frew, John W. et al., 2013).

En el trabajo de Frew los niveles de depresión y las puntuaciones de ansiedad según el QOLEB fueron más bajos de lo previsto, lo que se atribuyó al fenómeno de la resiliencia de este colectivo, siendo unos resultados similares a los obtenidos en nuestra investigación (Frew, John W. & Murrell, 2010). En la validación del cuestionario QOLEB al español (Villar Hernández et al., 2022) se comprobó al igual que en el trabajo de Frew, como la puntuación total de QOLEB y las preguntas que evalúan las limitaciones físicas de la EB, lograron resultados estadísticamente significativos entre subtipos de EB, no así la puntuación que evalúa los aspectos emocionales de la enfermedad, resultados que también se corroboran con este trabajo.

Diversos estudios apoyan la idea de que un subtipo clínico determinado se relacione con un impacto en la calidad de vida determinada, y que la inclusión de una puntuación de gravedad de la enfermedad probablemente pueda ayudar a explicar estos hallazgos (Pagliarello & Tabolli, 2010). Por esta razón, se decidió utilizar el cuestionario de severidad clínica de Birmingham en este proyecto, como una forma de estratificar la gravedad y el subtipo de los participantes en el estudio.

La puntuación de la escala de severidad clínica de Birmingham se correlacionó positivamente con la edad, lo que sugiere que los cambios en la puntuación de la escala de Birmingham reflejan observaciones clínicas, en particular, la progresión de la enfermedad con la edad (De Giuseppe et al., 2016; Moss et al., 2009). En nuestro trabajo, también se encuentran diferencias estadísticamente significativas ($p=0,0348$) entre los afectados de EBDR menores de 10 años y mayores de esta edad, no así entre menores de 18 años y adultos. También se ha demostrado a través del correlograma con métodos mixtos ([gráfica 21](#)), que la evolución de las contracturas de las manos y la aparición de carcinomas epidermoides tienen una correlación significativa con la edad. También resulta muy destacable la alta correlación que existe entre la afectación

nutricional, la afectación esofágica, el número de heridas crónicas, y el porcentaje de superficie corporal afectado.

Tanto en el trabajo de Yazdanshenas (Yazdanshenas et al., 2020) como la investigación de Bishnoi (Bishnoi et al., 2022) utilizaron el cuestionario QOLEB y Birmingham, obteniendo una correlación positiva significativa, lo que demuestra que los pacientes con EB que tienen una enfermedad más grave tienen una calidad de vida más baja. Nuestros resultados también respaldan los resultados obtenidos por Yazdanshenas y Bishnoi al respecto.

5.2 Limitaciones del estudio

Es importante señalar que, en un primer momento, este proyecto de investigación fue diseñado para conocer la perspectiva de las familias con EB y la de los profesionales sanitarios. Debido a la irrupción de la pandemia mundial, se decidió prescindir de analizar la perspectiva de estos profesionales. Quizás hubiera aportado mayor riqueza a esta investigación, el profundizar en las necesidades y realidades que tienen los profesionales sanitarios de los centros de salud que atienden casos con EB y, de esta forma, buscar estrategias de mejora en la atención a las familias con esta enfermedad rara, por lo que este tema debería ser una estrategia investigadora de futuro.

Otras de las limitaciones de este estudio es la dificultad metodológica que implica incluir a pacientes en edad pediátrica, que conlleva una diferencia de perfiles en la respuesta a un mismo cuestionario donde en algunos casos, fue necesario que el cuidador cumplimentase el cuestionario en representación al propio paciente. Las respuestas de la encuesta podrían dar lugar a diferentes interpretaciones de las diferentes opciones, particularmente las calificaciones subjetivas, pudiendo introducir un cierto sesgo no muy diferente al de otros instrumentos utilizados en la investigación de enfermedades raras que cursan desde la infancia.

Por último, tal y como se ha detallado a lo largo del trabajo, la EBD es una enfermedad heterogénea, que va desde una afectación pretibial leve hasta una EBD severa potencialmente mortal en edades tempranas. A pesar de ello, no hemos encontrado publicaciones o protocolos que delimiten de forma ajustada los diferentes subtipos de EBDR. La interpretación del subtipo de EB como por ejemplo los límites entre EBDR severa o intermedia no se encuentran del todo definida, depende de la interpretación de los investigadores con experiencia en EB. Sería interesante que en estudios futuros se pueda llegar a un consenso claro y buscar criterios objetivos que puedan definir un subtipo de EB u otro. Quizás los instrumentos de evaluación de gravedad de la enfermedad, como el cuestionario de Birmingham, puede ser una herramienta clave para lograrlo.

5.3 Nuevas áreas de investigación

Los resultados obtenidos pueden ser la base de un análisis coste-utilidad de la atención de enfermería domiciliaria en pacientes con EB en nuestro país.

Sería necesario investigar no sólo las necesidades que trasladan las familias con EBDR sino también las carencias que detectan los profesionales sanitarios de AP para realizar un abordaje adecuado a este colectivo. Con ello se podrían crear estrategias y líneas de trabajo que aborden de forma conjunta esas necesidades obteniendo un beneficio en la atención a las personas con EBDR y sus familiares.

Por lo que las familias trasladan en este trabajo, la formación en el manejo y los cuidados de EB es un pilar fundamental que detectan las familias en la mejora en la atención de los profesionales de enfermería de AP. Además, la falta de coordinación entre AP y atención especializada es otro aspecto que se debe mejorar. Por este motivo, sería interesante desarrollar un proyecto formativo y de coordinación con los profesionales de los centros de AP, la Asociación de Pacientes y los profesionales expertos en Epidermólisis Bullosa de los Centros de Referencia en EB. Unos profesionales de AP sensibilizados y formados en la EB y coordinados con los centros de referencia en EB y la Asociación de Pacientes, puede generar un gran impacto en el bienestar de las familias con EBDR, pudiendo disminuir los ingresos hospitalarios y/o los desplazamientos a los centros de referencia innecesarios. Además, estos profesionales pueden optimizar los recursos y realizar recomendaciones a las familias que, aunque tienen una grandísima experiencia en EB, no reúnen los conocimientos sanitarios suficientes y requieren de una supervisión sanitaria continuada.

Además, podría resultar de interés el realizar una investigación pre-post de la intervención de enfermería domiciliaria, evaluando la diferencia de recibir este servicio y no recibirlo en un mismo paciente y su cuidador principal.

Por último, los resultados estadísticos obtenidos son clave y un recurso fundamental en la lucha de los derechos de los ciudadanos españoles con EBDR severa que lidera la Asociación de Pacientes DEBRA España Piel de Mariposa, demostrando la necesidad en la mejora en el seguimiento y los cuidados de enfermería en este colectivo de pacientes.

6 CONCLUSIONES

Adrià puede ser el niño más abrazado y besado del mundo. Con cuidado, pero hemos adquirido la técnica para no hacerle daño.

Alex, padre de Adrià.
Reportaje "Ponte en su Piel" (Juárez, 2021)

En relación a los objetivos planteados podemos concluir que:

- A pesar de que numerosas guías y leyes justifiquen la necesidad de una atención de enfermería domiciliaria en personas con EBDR severa, en la mayor parte de los casos, estos cuidados recaen de forma exclusiva en los propios cuidadores informales.
- La enfermería de AP en España realiza un seguimiento y atención insuficiente en relación a los cuidados que requieren las personas que padecen EBDR severa. Sin embargo, son las encargadas de gestionar y administrar el material de cura de estos usuarios.
- Las familias con EBDR severa que no solicitan el servicio de enfermería a domicilio señalan como motivo principal el desconocimiento del abordaje de la enfermedad por parte de estos profesionales sanitarios.
- Los resultados obtenidos, publicados en 2022 en la revista IJERPH (Villar Hernández et al., 2022), evidencian la validez de constructo del cuestionario sobre calidad de vida en EB (QOLEB) en español, demostrándose útil para la evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud en las personas con EB, aplicable a este proyecto de investigación y a cualquier otro en la población española.
- Las personas con EBDR severa presentan un grave impacto en la calidad de vida, según el cuestionario QOLEB. Los pacientes que reciben enfermería domiciliaria en España tienen peor calidad de vida con respecto a las personas con EBDR que no reciben este servicio según los resultados obtenidos en el cuestionario QOLEB, existiendo diferencias significativas entre ambos grupos. Sin embargo, estos resultados están relacionados con un factor clave: la gravedad clínica de la persona con EBDR severa. Los resultados obtenidos determinan que los casos extremadamente graves con EBDR severa tienen mayor probabilidad de solicitar y recibir el servicio de enfermería a domicilio.
- Aquellas familias que reciben atención de enfermería a domicilio manifiestan haber obtenido una mejoría en su calidad de vida, tanto de la persona cuidadora como de la persona afectada de EBDR, desde que reciben este servicio sanitario.
- Los pacientes con EBDR severa tardan alrededor de 2 horas de media en ser curados. Se demuestra que, a mayor afectación, mayor tiempo se requiere en realizar las curas de las

heridas, lo que afecta de forma directa en su calidad de vida. Por ello, suelen espaciar este procedimiento a días alternos. Los casos con menor afectación prefieren ser curados diariamente.

- Las personas con EBDR severa en España reciben un seguimiento y atención considerablemente menor por parte del personal de enfermería de AP en comparación con otras disciplinas, como su médico de AP/pediatra o dermatólogo. No obstante, en los escasos casos que sí consultan a su enfermera, suelen recurrir a esta disciplina más frecuentemente que a los otros profesionales.
- Las familias con EBDR manifiestan una falta de coordinación entre los diferentes niveles asistenciales: atención primaria y centros de referencia en EB.
- Se determina una sobrecarga de leve a moderada en el cuidador informal principal de personas con EBDR severa según los resultados obtenidos en el cuestionario de Zarit. No se encuentran diferencias estadísticamente significativas en la carga de cuidados entre los cuidadores que reciben el apoyo de una enfermera a domicilio y los cuidadores que no reciben este servicio. Sin embargo, los hombres cuidadores de personas con EBDR severa presentan una menor sobrecarga que las mujeres cuidadoras, al igual que los cuidadores de adultos con EBDR severa con respecto a los cuidadores de menores con EBDR.
- Las cuidadoras informales en España son las proveedoras del apoyo instrumental que requiere la enfermedad. En la gran mayoría de casos, son las únicas personas del entorno del paciente formadas en los cuidados específicos que requiere la EB. El perfil del cuidador de una persona con EBDR es una mujer de mediana edad, concretamente su madre, ejerciendo este rol de cuidados durante toda la vida de su hijo/a desde el momento que nace hasta que fallece.

7 BIBLIOGRAFÍA

La mochila de la EB va siempre contigo. Cuando yo salgo a la calle, bien vaya de ocio o bien vaya de trabajo, requiere una preparación previa. Por supuesto, la cura, ayudarme a vestirme, ayudarme a montarme en la silla, a salvar las barreras que hay en mi propio edificio, en mi propia vivienda...Y, si voy a comer, pues me tienen que poner una pequeña adaptación, y poder comer de la manera más autónoma posible.

Intento valorar el día a día. Cosas sencillas, pero que para mí tienen su importancia: cada vez que salgo con la silla, y me da el aire y el sol, lo agradezco enormemente. Valoro cada día que estás aquí cuando recuerdas a compañeros que ya no lo están.

Juan Antonio, persona afectada de Piel de Mariposa.
Reportaje "Ponte en su Piel" (Juárez, 2021)

- Álvarez, L., González, A. M., & Muñoz, P. (2008a). El cuestionario de sobrecarga del cuidador de Zarit: Cómo administrarlo e interpretarlo. *Gaceta Sanitaria*, 22, 618-619.
- Álvarez, L., González, A. M., & Muñoz, P. (2008b). El cuestionario de sobrecarga del cuidador de Zarit: Cómo administrarlo e interpretarlo. *Gaceta Sanitaria*, 22, 618-619.
- Angelis, A., Mellerio, J. E., & Kanavos, P. (2022). Understanding the socioeconomic costs of dystrophic epidermolysis bullosa in Europe: A costing and health-related quality of life study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 1-13.
- Angelis, A., Kanavos, P., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., . . . BURQOL-RD Research Network. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(S1), 31-42. doi:10.1007/s10198-016-0783-4
- Antena 3 Noticias. (2021). Carla y Noa, las gemelas de seis años con piel de mariposa que solicitan una enfermera que las cure. Retrieved from https://www.antena3.com/noticias/sociedad/carla-noa-gemelas-seis-anos-piel-mariposa-que-solicitan-enfermera-que-cure_20210430608c320a31ce3b000163f406.html
- Baquero Fernández, Carmen., Herrera Ceballos, Enrique., López Gutiérrez, Juan Carlos., De Lucas Laguna, Raúl., Romero Gómez, Javier., Serrano Martínez, M^a Concepción., Torrelo Fernández, Antonio. (2008). *Guía de atención clínica integral de la epidermolísis bullosa hereditaria* Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Bardhan, A., Bruckner-Tuderman, L., Chapple, I. L., Fine, J., Harper, N., Has, C., . . . McGrath, J. A. (2020). Epidermolysis bullosa. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 1-27.

- Bishnoi, A., Manjunath, S., Kishore, K., De, D., Handa, S., Murrell, D. F., & Mahajan, R. (2022). Hindi translation and validation of quality of life score in Indian patients with epidermolysis bullosa; and its correlation with the clinical severity assessment scores: A cross-sectional study. *Indian Journal of Dermatology, Venereology and Leprology*, 88(2), 177-183.
- Bodán, R. C. (2016). Epidermolysis bullosa: An insider's perspective to a rare genetic connective tissue disorder. *Journal of the Dermatology Nurses' Association*, 8(1), 46-56.
- B. O. E. Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha. Ley 14/2010, de 16 de diciembre, de servicios sociales de castilla-la mancha, (2011). Retrieved from <https://www.boe.es/boe/dias/2011/02/14/pdfs/BOE-A-2011-2752.pdf>
- B. O. E. Boletín Oficial del Estado (2003). Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del sistema nacional de salud. *BOE*, 128, 20567-20588.
- B. O. E. Boletín Oficial del Estado (2006). Real decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del sistema nacional de salud y el procedimiento para su actualización.
- Boletín Oficial de Cantabria (B. O. C.). Resolución por la que se aprueba la estrategia de coordinación para la atención integrada social y sanitaria 2019-2022, (2019). <https://boc.cantabria.es/boces/verAnuncioAction.do?idAnuBlob=338640>
- Boletín Oficial de la Región de Murcia. Ley 3/2009, de 11 de mayo, de los derechos y deberes de los usuarios del sistema sanitario de la Región de Murcia, (2009). <https://www.borm.es/services/anuncio/ano/2009/numero/8377/pdf?id=373235>

- Bruckner, A. L., Losow, M., Wisk, J., Patel, N., Reha, A., Lagast, H., . . . Hund, M. (2020a). The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: Insights from patients and caregivers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15, 1-14.
- Cabrerizo, M. I. A., Fleming, V., Watson, H., & Solís, M. J. N. (2004). Necesidades psicosociales de los cuidadores informales de las personas con esquizofrenia: Exploración del rol del profesional de enfermería. *Enfermería Clínica*, 14(5), 286-293.
- Cañadas Núñez, F., Pérez Santos, L., Martínez Torreblanca, B., & Perez Boluda, M. T. (2009). Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con Epidermólisis bullosa.
- Carrey, S. (2023). *Relatos supercuidadores, supercuidadoras IX edición* (IX Edición ed.)
- Cestari, T., Prati, C., Menegon, D. B., Prado Oliveira, Z. N., Machado, M. C. R., Dumet, J., . . . Murrell, D. F. (2016). Translation, cross-cultural adaptation and validation of the quality of life evaluation in epidermolysis bullosa instrument in brazilian portuguese. *International Journal of Dermatology*, 55(2), e94.
- Chogani, F., Parvizi, M. M., Murrell, D. F., & Handjani, F. (2021). Assessing the quality of life in the families of patients with epidermolysis bullosa: The mothers as main caregivers. *International Journal of Women's Dermatology*, 7(5), 721-726.
- Corradini, M. and Juárez, M. (directores). (2022). *Toda una vida*. [Video/DVD]
<https://www.youtube.com/watch?v=glRaLqw2L2g>
- Danescu, S., Salavu, C., Sendrea, A., Tiplica, S., Baican, A., Ungureanu, L., . . . Cosgarea, R. (2019). Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis

bullosa. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 33(5), e217-e219. doi:10.1111/jdv.15371

Dănescu, S., Sălăvăstru, C., Sendrea, A., Tiplica, S., Baican, A., Ungureanu, L., . . . Vesa, S. (2018). Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*,

De Giuseppe, R., Venturelli, G., Guez, S., Salera, S., De Vita, C., Consonni, D., . . . Manzoni, F. (2016). Homocysteine metabolism in children and adolescents with epidermolysis bullosa. *BMC Pediatrics*, 16(1), 1-8.

DEBRA España Piel de Mariposa, O. (2020). 'Nacer con Piel de Mariposa' la guía que os acompañará en el camino.

Denyer, J., Pillay, E., & Clapham, J. (2012). Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. *International Consensus. DEBRA*,

Diem, A., & Sailer, B. (2012). General information for wound care, all EB-types. Retrieved from <https://www.eb-haus.org/en/eb-handbook/care-treatment/wound-treatment/>

Dirección General de Programas Asistenciales Servicio de Atención Primaria, Planificación y Evaluación. (2006). *Protocolo del servicio de continuidad de cuidados para la atención domiciliaria*. (Servicio Canario de Salud ed.)

Donohoe, A., Kearney, S., & McAuliffe, E. (2018). Identifying the optimum role and function of an epidermolysis bullosa (EB) outreach nurse.

Dufresne, H., Hadj-Rabia, S., & Bodemer, C. (2018). Impact of a rare chronic genodermatosis on family daily life: The example of epidermolysis bullosa. *British Journal of Dermatology*, 179(5), 1177-1178.

- Dures, E., Morris, M., Gleeson, K., & Rumsey, N. (2010). 'You're whatever the patient needs at the time': The impact on health and social care professionals of supporting people with epidermolysis bullosa. *Chronic Illness, 6*(3), 215-227.
- Eichstadt, S., Tang, J. Y., Solis, D. C., Sibrashvili, Z., Marinkovich, M. P., Whitehead, N., . . . Ritchey, M. E. (2019). From clinical phenotype to genotypic modelling: Incidence and prevalence of recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB). *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology, 9*33-942.
- El Hachem, M., Zambruno, G., Bourdon-Lanoy, E., Ciasulli, A., Buisson, C., Hadj-Rabia, S., . . . de Lucas Laguna, R. (2014). Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 9*(1), 1-20.
- Eng, V. A., Solis, D. C., Gorell, E. S., Choi, S., Nazarroff, J., Li, S., . . . Tang, J. Y. (2021). Patient-reported outcomes and quality of life in recessive dystrophic epidermolysis bullosa: A global cross-sectional survey. *Journal of the American Academy of Dermatology, 85*(5), 1161-1167.
- Epping-Jordan, J. E., Pruitt, S. D., Bengoa, R., & Wagner, E. H. (2004). Improving the quality of health care for chronic conditions. *BMJ Quality & Safety, 13*(4), 299-305.
- Feldelberg, C., Tartaglino, M., Clemente, M. Petracca., G., Cáceres, F., & Stefani, D. (2011). Vulnerabilidad psicosocial del cuidador familiar. Creencias acerca del estado de salud del paciente neurológico y el sentimiento de sobrecarga. *Neurología Argentina, 3*(1), 11-17.
- Fernández-López, J. A., Fernández-Fidalgo, M., & Cieza, A. (2010). Los conceptos de calidad de vida, salud y bienestar analizados desde la perspectiva de la clasificación internacional del funcionamiento (CIF). *Revista Española De Salud Pública, 84*, 169-184.

- Fine, J., Johnson, L. B., Weiner, M., & Suchindran, C. (2005). Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *British Journal of Dermatology*, 152(5), 1009-1014.
- Fine, J. (2010). Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 12.
- Fine, J. (2013). Cumulative life course impairment by epidermolysis bullosa. *Dermatological diseases and cumulative life course impairment* (pp. 91-101) Karger Publishers.
- Fine, J., Bruckner-Tuderman, L., Eady, R. A., Bauer, E. A., Bauer, J. W., Has, C., . . . Jonkman, M. F. (2014). Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 70(6), 1103-1126.
- Fine, J., & Hitntner, H. (2009). Vivir con epidermólisis bullosa: Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar, y tratamiento. *Nueva York: Springer-Verlag Wien*, 17
- Fine, J., Johnson, L. B., Weiner, M., Stein, A., Cash, S., Deleoz, J., . . . Suchindran, C. (2004). Genitourinary complications of inherited epidermolysis bullosa: Experience of the national Epidermolysis bullosa registry and review of the literature. *The Journal of Urology*, 172(5), 2040-2044.
- Flores Serrano, D., Ramos Fuentes, F. J., Ribate Molina, M. P., & Gómez Barrera, M. (2017). Impacto económico y en la salud en el entorno familiar de pacientes con enfermedades raras en España. *Impacto Económico Y En La Salud En El Entorno Familiar De Pacientes Con Enfermedades Raras En España*,
- Francisco, C., & Mazarrasa, L. (1995). Cuidados informales. *Revista ROL De Enfermería*, 202, 61-65.

- Frew, J. W., Martin, L. K., Nijsten, T., & Murrell, D. F. (2009). Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: An EB-specific quality of life instrument. *British Journal of Dermatology*, *161*(6), 1323-1330.
- Frew, J. W., & Murrell, D. F. (2010). Quality of life measurements in epidermolysis bullosa: Tools for clinical research and patient care. *Dermatologic Clinics*, *28*(1), 185-190.
- Frew, J. W., Valdes, R. C., Fortuna, G., Murrell, D. F., & Alanis, J. S. (2013). Measuring quality of life in epidermolysis bullosa in Mexico: Cross-cultural validation of the Hispanic version of the quality of life in epidermolysis bullosa questionnaire. *Journal of the American Academy of Dermatology*, *69*(4), 652-653.
- Frew, J., & Murrell, D. F. (2019). Improving clinical applications of quality of life scores in epidermolysis bullosa: Defining clinically significant outcomes in the QOLEB questionnaire. *Mucosa*, *2*(3), 68-75.
- Gattringer, C., Scheurecker, C., Höpfl, R., & Müller, H. (2010). Family burden in epidermolysis bullosa is high independent of disease type/subtype. *Acta Dermato-Venereologica*, *612*-615.
- Gorell, E. S., Wolstencroft, P. W., de Souza, M. P., Murrell, D. F., Linos, E., & Tang, J. Y. (2020). Financial burden of epidermolysis bullosa on patients in the United States. *Pediatric Dermatology*, *37*(6), 1198-1201.
- Gowran, R. J., Kennan, A., Marshall, S., Mulcahy, I., NíMhaille, S., Beasley, S., & Devlin, M. (2015). Adopting a sustainable community of practice model when developing a service to support patients with epidermolysis bullosa (EB): A stakeholder-centered approach. *The Patient*, *8*(1), 51.

- Grocott, P., Graham, T., Blackwell, R., Currie, C., Pillay, E., Clapham, J., . . . Snelson, K. (2013). Individualizing wound care research: The wound care for Epidermolysis bullosa project. *Wounds UK, 9*(3)
- Guerrero, E., Villar-Hernández, Á R., García, N., Megías, A., Romero, N., & Domínguez, E. (2016). Enfermería a domicilio: un apoyo sanitario, psicológico y social. *Estar Bien, (2016)*, 19-25. https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/02/N47_bienestar-1to48.pdf
- Guyatt, G. H., Van Zanten, S. V., Feeny, D. H., & Patrick, D. L. (1989). Measuring quality of life in clinical trials: A taxonomy and review. *CMAJ: Canadian Medical Association Journal, 140*(12), 1441.
- Has, C., Bauer, J. W., Bodemer, C., Bolling, M. C., Bruckner-Tuderman, L., Diem, A., . . . Marinkovich, M. P. (2020). Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *British Journal of Dermatology, 183*(4), 614-627.
- Hébert, R., Bravo, G., & Prévile, M. (2000). Reliability, validity and reference values of the Zarit burden interview for assessing informal caregivers of community-dwelling older persons with dementia. *Canadian Journal on Aging/La Revue Canadienne Du Vieillissement, 19*(4), 494-507.
- Hernández-Martín, A., Aranegui, B., Escámez, M. J., de Lucas, R., Vicente, A., Rodríguez-Díaz, E., . . . Ginarte, M. (2013). Prevalence of dystrophic epidermolysis bullosa in Spain: A population-based study using the 3-source capture–recapture method. evidence of a need for improvement in care. *Actas Dermo-Sifiliográficas, 104*(10), 890-896.
- Hernández-Martín, A., & Torrelo, A. (2010). Epidermolísis ampollasas hereditarias: Del diagnóstico a la realidad. *Actas Dermo-Sifiliográficas, 101*(6), 495-505.

Higginson, I. J., & Carr, A. J. (2001). Using quality of life measures in the clinical setting. *Bmj*, 322(7297), 1297-1300.

<https://www.debra-international.org/dystrophic-eb>. (2021). <https://www.debra-international.org/dystrophic-eb>

<https://www.debra-international.org/eb-simplex>. (2021). <https://www.debra-international.org/eb-simplex>

<https://www.debra-international.org/junctional-eb>. (2021). <https://www.debra-international.org/junctional-eb>

Hubanks, L., Kuyken, W., & World Health Organization. (1994). No title. *Quality of Life Assessment: An Annotated Bibliography*,

Jacqueline Denyer, E. P., Jane Clapham. (2017). Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. an international consensus. (Wounds International)

Jain, S. V., & Murrell, D. F. (2018). Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases. *International Journal of Women's Dermatology*, 4(1), 49-53.

Jeon, I. K., On, H. R., & Kim, S. (2016). Quality of life and economic burden in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Annals of Dermatology*, 28(1), 6-14.

Juárez, M. (Director). (2021). *Ponte en su piel*. [Video/DVD] <https://www.youtube.com/watch?v=iiY5Euj5HG0>

Kahraman, S., Çiftçi, E. K., & Timuçin, A. (2017). Determination of caregiving burden of parents providing care to their children with epidermolysis bullosa. *Egyptian Journal of Dermatology and Venerology*, 37(1), 1.

- Katschnig, H. (2000). Utilidad del concepto de calidad de vida en psiquiatría. *Calidad De Vida En Los Trastornos Mentales, Barcelona: Masson,*
- Kearney, S., Donohoe, A., & McAuliffe, E. (2020). Living with epidermolysis bullosa: Daily challenges and health-care needs. *Health Expectations, 23(2), 368-376.*
- Korte, E. W., Welponer, T., Kottner, J., van der Werf, S., van den Akker, P. C., Horváth, B., . . . Wally, V. (2023). Heterogeneity of reported outcomes in epidermolysis bullosa clinical research: A scoping review as a first step towards outcome harmonization. *British Journal of Dermatology, ljad077.*
- Krämer, S. M., Serrano, M. C., Zillmann, G., Gálvez, P., Araya, I., Yanine, N., . . . Villanueva, J. (2012). Oral health care for patients with epidermolysis bullosa-best clinical practice guidelines. *International Journal of Paediatric Dentistry, 22, 1-35.*
- Larcher, F., & Del Río, M. (2015). Estrategias terapéuticas innovadoras para la epidermolísis bullosa distrófica recesiva. *Actas Dermo-Sifiliográficas, 106(5), 376-382.*
- Laupacis, A., Muirhead, N., Keown, P., & Wong, C. (1992). A disease-specific questionnaire for assessing quality of life in patients on hemodialysis. *Nephron, 60(3), 302-306.*
- Llorente, T. M., Gallardo, P. S., Fernández, C. D. R., & Alba, R. M. (2016). Repercusiones en el cuidador principal del niño hospitalizado a domicilio en cuidados paliativos pediátricos. *Medicina Paliativa, 23(2), 79-92.*
- López Bastida, J. (2012). Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España. *Revista Española De Discapacidad, 1(1), 251.*

- López Gil, M. ^a., Orueta Sánchez, R., Gómez-Caro, S., Sánchez Oropesa, A., Carmona de la Morena, J., & Alonso Moreno, F. J. (2009). El rol de cuidador de personas dependientes y sus repercusiones sobre su calidad de vida y su salud. *Revista Clínica De Medicina De Familia*, 2(7), 332-339.
- Mącik, D., & Kowalska-Dąbrowska, M. (2015). The need of social support, life attitudes and life satisfaction among parents of children suffering from epidermolysis bullosa. *Dermatology Review/Przegląd Dermatologiczny*, 102(3), 211-220.
- Madrigal de Torres, M., Velandrino, A., & Ruzafa, N. M. (2007). Evaluación de estudios de calidad de vida relacionada con la salud. *Consejería De Sanidad De La Región De Murcia. Atención Sanitaria Basa En La Evidencia. Su Aplicación a La Práctica Clínica. Murcia: Consejería De Sanidad De La Región De Murcia*, 467-577.
- Manomy, P. A., Yenamandra, V. K., Dabas, G., Joshi, P., Ambekar, A., Sreenivas, V., . . . Sethuraman, G. (2021). Impact of a psychodermatological education package on the subjective distress, family burden, and quality of life among the primary caregivers of children affected with epidermolysis bullosa. *Indian Dermatology Online Journal*, 12(2), 276.
- Manterola, C., Quiroz, G., Salazar, P., & García, N. (2019). Metodología de los tipos y diseños de estudio más frecuentemente utilizados en investigación clínica. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 30(1), 36-49.
- María Joao Yubero, Constanza Fuentes, Ignacia Fuentes, Matías Orellana, Margarita Calvo, Susanne Krämer, Pilar Morandé, Rosario Dell`Oro, Florencia Pérez, Francis Palisson. (2018). *Manual de manejo general de pacientes con epidermólisis bullosa. niños piel de cristal*. (2^a edición ed.). Chile: Fundación DEBRA Chile.

- Martin, K., Geuens, S., Asche, J. K., Bodan, R., Browne, F., Downe, A., . . . Mauritz, P. J. (2019). Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: Evidence based guidelines. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *14*(1), 1-21.
- . Martín-Peñasco, C. (Director). (2014). *Documental Piel de Mariposa* [Video/DVD] https://www.youtube.com/watch?v=UqBCh_sLek&t=14s
- Mauritz, P. J., Bolling, M., Duipmans, J. C., & Hagedoorn, M. (2021). The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *16*(1), 1-9.
- Mellerio, J. E., & Uitto, J. (2020). Meeting report: The first global congress on epidermolysis bullosa, EB2020 London: Toward treatment and cure. *J Invest Dermatol*, *140*(9), 1681-1687.
- Miguélez-Chamorro, A., Casado-Mora, M. I., Company-Sancho, M. C., Balboa-Blanco, E., Font-Oliver, M. A., & Román-Medina Isabel, I. (2019). Enfermería de práctica avanzada y gestión de casos: Elementos imprescindibles en el nuevo modelo de atención a la cronicidad compleja en España. *Enfermería Clínica*, *29*(2), 99-106. doi:10.1016/j.enfcli.2018.08.005
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2013). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*
- Moss, C., Wong, A., & Davies, P. (2009a). The Birmingham epidermolysis bullosa severity score: Development and validation. *British Journal of Dermatology*, *160*(5), 1057-1065.
- Moya-Albiol, L., & Moya-Albiol, N. (2012). El cuidado informal: Una visión actual. *Revista De Motivación Y Emoción*, *1*, 22-30.

- Naughton, M. J., Shumaker, S. A., Anderson, R. T., & Czajkowski, S. M. (1996). Psychological aspects of health-related quality of life measurement: Tests and scales. *Quality of Life and Pharmacoeconomics in Clinical Trials*, *15*, 117-131.
- Pagliarello, C., & Tabolli, S. (2010). Factors affecting quality of life in epidermolysis bullosa. *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*, *10*(3), 329-338.
doi:10.1586/erp.10.28
- Parab, C. S., Cooper, C., Woolfenden, S., & Piper, S. M. (2013). Specialist home-based nursing services for children with acute and chronic illnesses. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (6)
- Patrick, D., & Erickson, P. (1993). Health policy, quality of life: Health care evaluation and resource allocation. *Oxford University Press. New York*, *9*, 512-520.
- Pedrero, R. M., Castanedo, L. Q., Conde, I. P., González, M. J., Toledano, M. E., & de Lucas Laguna, R. (2021a). Epidermolysis bullosa in Spain: Observational study of a cohort of patients treated in a national referral center. *Actas Dermo-Sifiliográficas (English Edition)*, *112*(9), 781-793.
- Petrof, G., Abdul-Wahab, A., Proudfoot, L., Pramanik, R., Mellerio, J. E., & McGrath, J. A. (2013). Serum levels of high mobility group box 1 correlate with disease severity in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Experimental Dermatology*, *22*(6), 433-435.
- Prieto, L., & Badia, X. (2001). Cuestionarios de salud: Concepto y metodología. *Atención Primaria*, *28*(3), 201-209.
- Real Academia Española de la Lengua & Madrid, E. (1992). Diccionario de la lengua española.

Recomendación del consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), (2009).

Ríos, A. E. R., & Galán, M. G. N. (2012). Cuidadores: Responsabilidades-obligaciones. *Revista De Enfermería Neurológica*, 11(3), 163-169.

Rogero-García, J. (2009). Distribución en España del cuidado formal e informal a las personas de 65 y más años en situación de dependencia. *Revista Española De Salud Pública*, 83(3), 393-405.

Sampogna, F., Tabolli, S., Di Pietro, C., Castiglia, D., Zambruno, G., & Abeni, D. (2013). The evaluation of family impact of recessive dystrophic epidermolysis bullosa using the Italian version of the family dermatology life quality index. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*, 27(9), 1151-1155.

Sánchez Martínez, F. I. (2020). Medidas de valor en salud centradas en los pacientes: Uso de PROM y PREM en enfermedades raras. *newsRARE*, 5(3), 4-7. doi:<https://doi.org/10.37666/R-vol.5-2>

Schwartzmann, L. (2003). Calidad de vida relacionada con la salud: Aspectos conceptuales. *Ciencia Y Enfermería*, 9(2), 9.

Servicio Andaluz de Salud (2009). Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con Epidermólisis bullosa.

Servicio Andaluz de Salud. (2014). Cartera de servicios de atención primaria. asistencia de enfermería en el centro de atención primaria y domicilio. Retrieved from <https://www.sspa.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/profesionales/cartera-de-servicios/atencion-primaria/i-area-de-atencion-la-persona/1-asistencia-sanitaria->

[demanda-programada-y-urgente/13-asistencia-de-enfermeria-en-el-centro-de-atencion-primaria-y-domicilio](#)

- Shayegan, L. H., Levin, L. E., Galligan, E. R., Lucky, A. W., Bruckner, A. L., Pope, E., . . . Garzon, M. C. (2020). Skin cleansing and topical product use in patients with epidermolysis bullosa: Results from a multicenter database. *Pediatric Dermatology*, 37(2), 326-332.
- Shinkuma, S. (2015). Dystrophic epidermolysis bullosa: A review. *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology*, , 275-284.
- Silva, C. B., Okido, A. C. C., Carlos, D. M., Wernet, M., & Barbosa, N. G. (2023). Experiences of mothers in the care of children and adolescents with epidermolysis bullosa. *Escola Anna Nery*, 27
- Socarrás, A. T. K., & Torres, K. B. (2007). Carga en familiares cuidadores de ancianos dementes. *Correo Científico Médico De Holguín*, 11(4 Suppl 1)
- Solves Almela, J. A., Arcos Urrutia, J. M., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S., & Rius Sanchis, I. (2018). *Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: Estudio ENSERio: Datos 2016-2017/trabajo de campo, análisis de datos y redacción*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); Burgos: Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras (CREER).
- Stevens, L. J., McKenna, S., Marty, J., Cowin, A. J., & Kopecki, Z. (2016). Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: An Australian perspective. *International Wound Journal*, 13(5), 863-869. doi:10.1111/iwj.12394

- Tabor, A., Pergolizzi Jr, J. V., Marti, G., Harmon, J., Cohen, B., & Lequang, J. A. (2017). Raising awareness among healthcare providers about epidermolysis bullosa and advancing toward a cure. *The Journal of Clinical and Aesthetic Dermatology*, *10*(5), 36.
- Tang, J. Y., Marinkovich, M. P., Lucas, E., Gorell, E., Chiou, A., Lu, Y., . . . Rudin, D. (2021). A systematic literature review of the disease burden in patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *16*(1), 1-25.
- Togo, C., Zidorio, A., Gonçalves, V., Hubbard, L., de Carvalho, K., & Dutra, E. S. (2020). Quality of life in people with epidermolysis bullosa: A systematic review. *Quality of Life Research*, , 1-15.
- Twigg, J., & Atkin, K. (1994). *Carers perceived: Policy and practice in informal care* McGraw-Hill Education (UK).
- Úbeda Bonet, I. (2009). *Calidad de vida de los cuidadores familiares: Evaluación mediante un cuestionario* Universitat de Barcelona.
- Useros, M. D., Parra, E. C., Espín, A. A., Máñez, M. L., & Borge, C. G. (2004). Interacción de enfermería y cuidadoras informales de personas dependientes. *Atención Primaria*, *33*(4), 193-199.
- Valentine, M. J. (2022). *An interpretative phenomenological analysis of the lived experience of parental caregivers for children with severe epidermolysis bullosa* Mississippi State University.
- van Scheppingen, C., Lettinga, A. T., Duipmans, J. C., Maathuis, K. G., & Jonkman, M. F. (2008). The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qualitative Health Research*, *18*(4), 545-556.

- Villar Hernández, A. R., Molero Alonso, F., Aguado Marín, Á J., & Posada de la Paz, M. (2022). Transcultural validation of a Spanish version of the quality of life in epidermolysis bullosa questionnaire. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, *19*(12), 7059.
- Villar, Á R., Guerrero, E., Megías, A., García, N., Domínguez, E., Romero, N., . . . Paramés, M. (2016). Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolísis bullosa. *Enfermería Dermatológica*, *10*(29), 12-18.
- Von Bischoffshausen, S., Ivulic, D., Alvarez, P., Schuffeneger, V. C., Idiaquez, J., Fuentes, C., . . . Bennett, D. L. (2017). Recessive dystrophic epidermolysis bullosa results in painful small fibre neuropathy. *Brain*, *140*(5), 1238-1251.
- Watkins, J. (2016). Diagnosis, treatment and management of epidermolysis bullosa. *British Journal of Nursing (Mark Allen Publishing)*, *25*(8), 428-431. doi:10.12968/bjon.2016.25.8.428
- What is EB? epidermolysis bullosa infographics. Retrieved from <https://www.debra-international.org/eb-information-and-resources>
- Whoqol Group. (1995). The world health organization quality of life assessment (WHOQOL): Position paper from the world health organization. *Social Science & Medicine*, *41*(10), 1403-1409.
- World Health Organization. (2009). Process of translation and adaptation of instruments. Http://Www.Who.Int/Substance_abuse/Research_tools/Translation/En/,
- Wright, K. (1987). No title. *The Economics of Informal Care of the Elderly*,

Yamazaki, M., Lagorce, D., & Lanneau, V. (2022). Prevalence of rare diseases: Bibliographic data.

Orphanet Report Series, Rare Diseases Collection, Number 1: Diseases listed in alphabetical order.

Yazdanshenas, A., Naderi, E., Moravvej, H., Heidari, K., Faghankhani, M., Vahidnezhad, H., &

Mozafari, N. (2020). The quality of life in epidermolysis bullosa (EB-QoL) questionnaire: Translation, cultural adaptation, and validation into the Farsi language. *International Journal of Women's Dermatology, 6*(4), 301-305.

Yuen, W. Y., Frew, J. W., Veerman, K., van den Heuvel, E. R., Murrell, D. F., & Jonkman, M. F.

(2014). Health-related quality of life in epidermolysis bullosa: Validation of the Dutch QOLEB questionnaire and assessment in the Dutch population. *Acta Dermato-Venereologica, 94*(4), 442-447.

Zarit, J. M. (1983). Predictors of burden and distress for caregivers of senile dementia patients.

Zarit, S. H., Reever, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: Correlates of feelings of burden. *The Gerontologist, 20*(6), 649-655.

Zornoza, M. G., & Cañete, A. V. (2008). Una visión antropológica del trabajo social en salud. *Bits:*

Boletín Informativo Trabajo Social, 13, 2.

8 ANEXOS

Por las limitaciones a la que me iba a encontrar en el mercado laboral, entré en la atención al cliente de manera telemática, y me permitía compaginarlo con el recurso de la enfermería a domicilio, ya que las curas se alargaron bastante. Y eso es lo que más me gusta: el ser uno más, y que se me exija igual que a los demás.

Juan Antonio, persona afectada de Piel de Mariposa.
Reportaje "Ponte en su Piel" (Juárez, 2021)

8.1 Clasificación y subtipos de la Epidermólisis bullosa

En la actual clasificación de la EB se han descrito más de 30 subtipos de EB que se agrupan en dos categorías distintas. La primera categoría corresponde a las formas clásicas de EB, donde se establecen 16 genes para la EB que codifican las proteínas estructurales en los queratinocitos o en las membranas basales de las uniones mucocutáneas. Estas proteínas tienen en común que todas contribuyen a la adherencia entre el epitelio y la zona de la membrana basal o la matriz extracelular situada debajo de ésta.

8.1.1 Anexo I: Clasificación y subtipos de la Epidermólisis bullosa. Cuadro adaptado de la última clasificación de la EB 2020. Has et al.

SUBTIPOS DE EB SIMPLE	GEN MUTADO	PROTEÍNA AFECTADA
EBS autosómica dominante		
Localizada	<i>KRT5, KRT14</i>	Queratina 5 y 14
Intermedia	<i>KRT5, KRT14</i>	Queratina 5 y 14
Severa	<i>KRT5, KRT14</i>	Queratina 5 y 14
Con pigmentación moteada	<i>KRT5, KRT14, EXPH5</i>	Queratina 5 y 14, Exofilina 5
Eritema migratorio circinado	<i>KRT5</i>	Queratina 5
Intermedia	<i>PLEC</i>	Plectina
Intermedia con cardiomiopatía	<i>KLHL24</i>	Proteína 24 similar al kelch
EBS autosómica recesiva		
Intermedia o severa	<i>KRT5, KRT14</i>	Queratina 5 y 14
Intermedia	<i>PLEC</i>	Plectina

Localizada o intermedia con deficiencia de BP230	<i>DST</i>	BP230 o antígeno penfigoide ampollar 230
Localizada o intermedia con deficiencia de exofilina 5	<i>EXPH5</i>	Exofilina 5
Intermedia con distrofia muscular	<i>PLEC</i>	Plectina
Severa con atresia de píloro	<i>PLEC</i>	Plectina
Localizada con nefropatía	<i>CD151</i>	CD151
SUBTIPOS DE EB JUNTURAL	GEN MUTADO	PROTEÍNA AFECTADA
Severa	<i>LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1</i>	Laminina 332, colágeno XVII
Intermedia	<i>LAMA3, LAMB3, LAMC2</i>	Laminina 332
Intermedia	<i>COL17A1</i>	Colágeno XVII
Con atresia de píloro	<i>ITGA6, ITGB4</i>	Integrina $\alpha6\beta4$
Localizada	<i>LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITGA6, ITGB4, ITGA3</i>	Laminina 332, colágeno XVII, integrina $\alpha6\beta4$, integrina $\alpha3$
Inversa	<i>LAMA3, LAMB3, LAMC2</i>	Laminina 332
De inicio tardío	<i>COL17A1</i>	Colágeno XVII
Síndrome laringo-onico-cutáneo	<i>LAMA3</i>	Laminina $\alpha3A$
Con enfermedad pulmonar intersticial y síndrome nefrótico	<i>ITGA3</i>	Integrina $\alpha3$

SUBTIPOS DE EB DISTRÓFICA	GEN MUTADO	PROTEÍNA AFECTADA
EBD autosómica dominante (EBDD)		
Intermedia	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Localizada	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Pruriginosa	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Con auto mejora	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
EBD autosómica recesiva (EBDR)		
Severa	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Intermedia	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Inversa	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Localizada	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Pruriginosa	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
Con auto mejora	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII
EBD dominante y recesiva (heterocigosis compuesta)		
EBD severa	<i>COL7A1</i>	Colágeno VII

8.2 Anexo II: Cuestionario Semiestructurado

8.2.1 Datos sociodemográficos:

1. ¿Quién responde a este cuestionario?
 - Persona afectada de EB
 - Persona cuidadora
 - Se responde de forma conjunta
2. Indique los últimos cuatro dígitos del Documento Nacional de Identidad (DNI) de la persona cuidadora
 - _____
3. Fecha de nacimiento de la persona cuidadora
 - _____
4. Sexo de la persona cuidadora
 - Masculino
 - Femenino
5. Estado civil de la persona cuidadora
 - Casado/a
 - Viudo/a
 - Soltero/a
 - Divorciado/a
 - Separado/a
6. Grado de escolaridad/estudios de la persona cuidadora
 - Sin estudios
 - Primarios
 - Secundarios
 - Bachiller
 - Formación profesional
 - Universitario
7. Estatus laboral de la persona cuidadora
 - Estudiante
 - Empleado/a
 - Pluriempleado/a
 - Desempleado/a
 - Pensionista
 - Otro _____
8. Indique los últimos cuatro dígitos del Documento Nacional de Identidad (DNI) de la persona afectada de Epidermólisis bullosa (EB)
 - No tiene
 - Sí tienen, indique los últimos 4 últimos dígitos _____
9. Fecha de nacimiento de la persona afectada de EB
 - _____
10. Comunidad Autónoma donde reside
 - Andalucía
 - Aragón

- Principado de Asturias
 - Islas Baleares
 - Canarias
 - Cantabria
 - Castilla y León
 - Castilla La Mancha
 - Cataluña
 - Comunidad Valenciana
 - Extremadura
 - Galicia
 - Comunidad de Madrid
 - Región de Murcia
 - Comunidad Foral de Navarra
 - País Vasco
 - La Rioja
 - Ceuta
 - Melilla
11. Sexo de la persona afectada de EB
- Masculino
 - Femenino
12. Estado civil de la persona afectada con EB
- No procede
 - Casado/a
 - Viudo
 - Soltero/a
 - Divorciado/a
 - Separado/a
13. Grado de escolaridad/estudios de la persona con EB
- No procede
 - Sin estudios
 - Primarios
 - Secundarios
 - Bachiller
 - Formación profesional
14. Estatus laboral de la persona con EB
- No procede
 - Estudiante
 - Empleado
 - Pluriempleado
 - Desempleado
 - Pensionista
 - Otro _____
15. Tipo de Epidermólisis bullosa que padece
- EBS
 - EBJ
 - EBDD
 - EBDR
 - EB Kindler

16. Indique el año en el que fue diagnosticado de EB
○ _____
17. Vínculo que le une con la persona afectada de EB:
○ Padre/madre
○ Hijo/a
○ Abuelo/a
○ Pareja
○ Hermano/a
○ Otro _____
18. Con quien convive habitualmente la persona afectada de EB
○ Padre/madre
○ Hijo/a
○ Abuelo/a
○ Solo
○ Pareja
○ Hermano/a
○ Sobrino/a
○ Otros _____
19. Número total que habitan en la casa
○ 1
○ 2
○ 3
○ 4
○ 5
○ 6
○ 7
○ 8
○ 9
○ 10 o más
20. ¿Recibe algún tipo de ayuda por parte de otro u otros familiares en los cuidados de la persona con EB?
○ Sí
○ No
21. Si es que sí, especifique de quién o quiénes se trata:
○ _____
22. Si es que sí, describa en qué consiste este apoyo:
○ _____
23. Cuánto tiempo lleva ejerciendo como cuidador/a?
○ _____
24. ¿Tenía experiencia previa como cuidador/a?
○ Sí
○ No
25. ¿Tenía experiencia previa en el cuidado de heridas?
○ Sí
○ No
26. ¿Dispone de alguna persona de apoyo ajena a la familia o algún tipo de ayuda para el cuidado de la persona con EB?
○ Sí

- No
27. Si es que sí, ¿de qué ayuda se trata? y/o ¿quiénes son la o las personas que le ayudan en esta labor?
- _____

8.2.2 Atención de los profesionales de la salud

A continuación, se detallan preguntas relacionadas con **la atención de los profesionales de la salud** que atienden a la persona con EB

28. ¿Con qué frecuencia la persona con EB acude habitualmente a los siguientes profesionales?

	Menos de 3 meses	Entre 3 y 6 meses	Entre 6 meses y 1 año	Entre 1 y 2 años	Más de 2 años
Dermatólogo/a					
Médico de atención primaria/pediatra					
Enfermera/o de atención primaria					

29. Enumere las principales demandas por las que la persona con EB es atendida por la enfermería de atención primaria. Puede marcar varias opciones
- El cuidado de la EB, cura de heridas
 - El material de cura
 - Otros aspectos relacionados con la EB
 - Otros aspectos que NO están relacionados con la EB
 - Solicitud de recursos materiales (camillas, instrumental, etc.) y/o otras ayudas.
 - Otros _____
30. De los siguientes profesionales que se enumeran a continuación, cuál/es han atendido a la persona afectada de EB, al menos, en un par de ocasiones en el último año en relación a la EB:
- Dermatólogo/Especialista del hospital al que corresponde
 - Dermatólogo/Especialista del Centro de Referencia en EB
 - Médico de familia/pediatra de su Centro de Salud
 - Enfermera de su centro de Salud
 - Profesionales que trabajan en DEBRA
31. Masque alguna de las siguientes casillas si corresponde a sus circunstancias:
- La persona con EB no está derivada a ningún centro de referencia de Epidermólisis bullosa
 - El hospital donde la persona con EB es atendida corresponde a uno de los centros de referencia en EB

32. Con qué nivel de 1 a 5 (1=no se lo recomendaría nunca, 5=lo recomendaría siempre) recomendaría a otras familias que padecen Epidermólisis bullosa la atención de los siguientes profesionales

	1	2	3	4	5	No Tengo
Su médico especialista del hospital al que corresponde						
Su médico especialista del hospital centro de referencia						
Su médico de familia/pediatra						
Su enfermera de atención primaria						
Los profesionales que trabajan en DEBRA						

33. Indique el nivel de satisfacción que le produce la coordinación existente entre los profesionales del centro de salud con los de su hospital de referencia en relación a la EB (1 mínimo y 5 máximo)

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5

8.2.3 Cuidados de las heridas en EB

Una de las principales actividades que se debe llevar a cabo para el cuidado de la EB es la **realización de curas de las heridas y ampollas**, nos centraremos en este tema.

34. Tiempo que dedica cada vez que realiza el cuidado de las heridas

- Menos de 30 minutos
- Entre 30 minutos y 1 hora
- 1-2 horas
- 2-3 horas
- 3-4 horas
- Más de 4 horas

35. Con qué frecuencia a la semana realiza las curas

- 2 veces al día
- 1 vez al día
- Cada 48 horas
- Cada 72 horas
- 1 vez a la semana
- Otro_____

36. ¿Ha recibido algún tipo de formación para llevar a cabo los cuidados de las heridas en EB? Puede marcar varias opciones
- Por parte de los profesionales del hospital donde nació su hijo/a
 - Por parte de los profesionales del hospital Centro de Referencia en EB
 - Por parte de los profesionales del centro de salud
 - A través de la experiencia de otras familias que se encuentran en la misma situación que usted
 - A través de los profesionales de la Asociación de Pacientes y Familiares
 - Libros/internet
 - No tuve ninguna formación
 - Otro _____
37. ¿Ha solicitado a su centro de salud apoyo de enfermería a domicilio para colaborar con las curas de la persona afectada de EB?
- Sí
 - No
38. Indique los motivos por los que "SÍ" ha solicitado este recurso
- _____
39. Indique los motivos por los que "NO" ha solicitado este recurso
- _____
40. En el caso de haberlo solicitado, ¿le ha sido concedido el recurso de la enfermería a domicilio?
- Sí
 - No
41. En caso de no concederle el recurso, ¿cuáles son los motivos que ha recibido para que NO le concedan este recurso?
- _____
42. En caso de recibir enfermería a domicilio ¿cuánto tiempo lleva recibiendo este apoyo?
- _____
43. En caso de recibir enfermería a domicilio ¿cuántos profesionales de enfermería del centro de salud le han atendido en el último año en el domicilio?
- 1
 - 2
 - 3
 - 4
 - 5
 - Más de 5
44. Sabría especificar cuál es el tipo o duración del contrato que posee la enfermera que atiende a la persona con EB en el domicilio:
- Contrato de sustitución/vacante menor a 6 meses de duración
 - Contrato de sustitución/vacante entre 6 meses y 1 año
 - Contrato de sustitución/vacante más de 1 año
 - Contrato indefinido/plaza en propiedad
 - No sabe/no contesta
 - Otro _____
45. ¿Cuántos días a la semana acude la enfermera de su centro de salud a su domicilio para apoyar en los cuidados de EB?
- 1 día a la semana
 - 2 días a la semana

- 3 días a la semana
- Más de 3 días a la semana
- Una o varias veces al mes
- Una vez cada 6 meses
- Una vez al año
- Lleva más de un año sin acudir (especificar tiempo)_____
- Nunca ha acudido
- Otro_____

46. Si recibe el servicio de enfermería domiciliaria, qué ha supuesto el servicio de enfermería a domicilio con relación a...

	Ha empeorado	Permanece igual	Ha mejorado
La calidad de vida del cuidador			
La calidad de vida de la persona con EB			
La relación entre el cuidador y la persona con EB			
La relación con otros miembros de la familia			
Las heridas			
Los problemas con el material de cura			
La detección y abordaje de otras complicaciones			

47. Si recibe enfermería domiciliaria:

- ¿Qué otros aspectos cree que ha mejorado desde que recibe este apoyo?
 - i. _____
- ¿Qué otros aspectos cree que ha empeorado desde que recibe el apoyo de enfermería a domicilio?
 - i. _____
- ¿Cómo cree usted que podría mejorar el servicio de enfermería a domicilio para ofrecer una atención y cuidados de calidad a la persona con EB?
 - i. _____

48. Muchas gracias por participar en el cuestionario. A continuación, puede indicar cualquier observación o comentario que considere relevante. Su opinión nos ayuda a mejorar.

- _____

8.3 Validación transcultural del cuestionario sobre calidad de vida en Epidermólisis bullosa (QOLEB) al español

Para poder evaluar la calidad de vida en nuestro proyecto de investigación se decidió validar el cuestionario específico sobre la calidad de vida en EB (QOLEB) al español. Trabajo que fue publicado en la revista de alto impacto “International Journal of Environmental Research and Public Health” (IJERPH) y publicado en 2022 titulado: Transcultural Validation of a Spanish Version of the Quality of Life in Epidermolysis Bullosa Questionnaire.

A continuación, se hace un resumen de la metodología empleada, resultados y conclusión obtenida.

- **Metodología:** Se solicitó permiso a los autores originales del instrumento para poder validar y aplicar este cuestionario específico en la población española con EB. Se diseñó un estudio observacional donde se llevó a cabo un proceso de traducción y validación de la escala siguiendo las recomendaciones realizadas por la OMS: traducción del cuestionario original al idioma que se pretende versionar, evaluación por un panel de expertos, retrotraducción y adaptación lingüística y cultural. Se evaluó la validez del contenido de la versión española con la participación de 33 pacientes adultos con 4 subtipos principales de EB. Los sujetos fueron examinados y evaluados utilizando el QoLEB y The Short Form-36 (SF-36).
- **Resultados:** Se demostró una excelente consistencia interna y validez del contenido de la versión española del QoLEB $\alpha=0.91$. La fiabilidad de test-retest fue también excelente ($ps=0.93$), al igual que la fiabilidad entre los subtipos (rango $ps=0.82-0.93$). La parte funcional del QOLEB tiene una buena correlación con el SF36 PCS (physical component summary) ($ps=0,70$). La correlación del QoLEB emocional está moderadamente correlacionado con el SF36 MCS (mental component summary) ($ps=0,49$). Existió una validez discriminativa significativa para la puntuación global del cuestionario ($p=0,033$) y la escala funcional ($p=0,003$).
- **Conclusión:** La versión española del cuestionario QoLEB puede ser recomendada para su uso en estudios posteriores que ayuden a valorar la eficacia de posibles tratamientos y programas de atención a este colectivo.

8.3.1 Anexo III: Cuestionario QOLEB traducido y validado al español

Por favor, conteste estas preguntas respecto a la forma en que la Epidermólisis bullosa (EB) afecta a su vida. Escoja marcando con una la opción que más se parezca a su situación actual. Por favor, anote cuánto tardó en completar este cuestionario al final del mismo.

Muchas gracias por su colaboración.

1. ¿Tu EB afecta a tu capacidad para moverte por casa?

- Para nada
- Un poco
- Bastante
- Severamente

2. ¿Tu EB afecta a tu capacidad para bañarte o ducharte?

- No, no me afecta
- Sí, en ocasiones necesito ayuda
- Sí, necesito ayuda la mayoría de las veces
- Sí, necesito apoyo cada vez que me baño-ducho

3. ¿Tu EB te causa dolor físico?

- No me causa dolor
- Dolor ocasional
- Dolor frecuente
- Dolor constante

4. ¿Cómo afecta tu EB a tu capacidad para escribir?

- No me afecta para escribir
- Me resulta difícil sujetar el bolígrafo Me resulta más fácil teclear que escribir No puedo escribir debido a mi EB

5. ¿Tu EB afecta a tu capacidad para comer?

- No, como con normalidad
- Un poco
- Bastante
- Dependo de mi gastrostomía para mi nutrición

6. ¿Tu EB afecta a tu capacidad para ir de compras?

- No, en ningún caso
- Un poco
- Bastante
- Siempre necesito ayuda

7. ¿Cómo te afecta tu EB a la hora de realizar deporte?

- No me afecta
- Tengo que tener cuidado al hacer deporte
- Tengo que evitar algunos deportes Tengo que evitar todos los deportes

8. ¿Cómo de frustrado/a te sientes debido a tu EB?

- Nada frustrado/a
- Un poco
- Bastante
- Tan frustrado/a que estoy enfadado/a la mayor parte del tiempo

9. ¿Tu EB afecta a tu capacidad para moverte fuera de la casa?

- No, en ningún caso
- Un poco
- Bastante
- Severamente

10. ¿Cómo afecta tu EB la manera en la que te relacionas con los demás miembros de tu familia?

- No tiene impacto
- Un impacto leve
- Un gran impacto
- Un impacto muy grande

11. ¿Cómo de avergonzado/a te hacen sentir las personas debido a tu EB?

- Nada avergonzado/a
- Un poco
- Mucho
- Extremadamente

12. ¿Has necesitado, o necesitas adaptar tu casa (instalar rampas, etc.) debido a tu EB?

- No, en absoluto
- Alguna adaptación pequeña
- Muchas adaptaciones
- Se ha tenido que adaptar la casa completa

13. ¿Afecta tu EB a tu relación con amigos?

- No, en absoluto
- Un poco
- Bastante
- Restringe severamente mi interacción social

14. ¿Cómo de preocupado/a o angustiado/a te sientes debido a tu EB?

- En absoluto
- angustiado/a Un poco
- Bastante
- Extremadamente

15. ¿Cómo te afecta la EB, a ti o a tu familia, económicamente?

- No tiene impacto
- Afecta ligeramente
- Afecta bastante
- Afecta seriamente

16. ¿Cómo de deprimido/a te sientes debido a tu EB? Nada

- Un poco Bastante
- Constantemente
- deprimido/a

17. ¿Cómo de incómodo/a te hacen sentir los demás (por ejemplo, burlas o miradas fijas) debido a tu EB?

- En absoluto
- Poco
- Bastante
- Tanto que no salgo a relacionarme socialmente

¿Cuánto tardó en completar este cuestionario? minutos.

8.4 Anexo IV: Cuestionario sobre la carga del cuidador (Zarit 1982):

Puntuación:

0 Nunca 1 Rara vez 2 Algunas veces 3 Bastantes veces 4 Casi siempre

PREGUNTAS	RESPUESTAS				
	0	1	2	3	4
¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?					
¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para usted?					
¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?					
¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?					
¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?					
¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?					
¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?					
¿Piensa que su familiar depende de usted?					
¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?					
¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?					
¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido al cuidado de su familiar?					
¿Piensa que su vida social se ha visto afectada de manera negativa por tener que cuidar a su familiar?					
¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido al cuidado de su familiar?					
¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?					
¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?					
¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?					
¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?					

¿Desearía poder dejar el cuidado de un familiar a otra persona?

¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?

¿Piensa que debería hacer más por su familiar?

¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?

Globalmente, ¿qué grado de “carga” experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?

8.5 Anexo V: Cuestionario severidad clínica de Birmingham

Birmingham EB Severity Score Sheet (Adult)

Patient's name.....DOB.....Type of EB.....

Scorer's name.....Date.....

*See overleaf for detailed instructions

Score item	Measure	Max	Actual score
*Nails	Lost nails ÷ 4 Dystrophic nails ÷ 8	5	
*Area	½ x % damaged skin: blisters, erosions, scabs, healing skin, erythema, atrophic scarring; not dyspigmentation, or well-healed scars.	50	
*Mouth	0 = no mucosal involvement 1 = occasional blisters/erosions	5	
*Eyes	2 = frequent blisters 3 = persistent symptoms, early structural abnormality	5	
*Larynx	4 = Moderate structural abnormality	5	
*Esophagus	5 = severe structural abnormality (see over for detailed scoring for each site)	5	
Scarring of hands	0 = no scarring 1 = Milia and atrophic scars 2 = Just detectable contractures or webbing 3 = obvious contractures, or proximal webbing 4 = Between 3 and 5 5 = Mitten formation with fingers all fused	5	
Skin Cancer (SCC)	Number of skin cancers +1 for local/regional/lymph node spread +2 for distant metastatic spread, up to maximum score 5	5	
Chronic wounds present for > 6/12	0 = none 1 = <1% body surface area (1% = palm size) 2 = 1-2% 3 = 2-5% 4 = 5-10% 5 = >10%	5	
Alopecia due to EB	0 = no alopecia from EB 1 = 1-19% scalp involvement 2 = 20-39% 3 = 40-59% 4 = 60-79% 5 = 80-100%	5	
Nutritional compromise	0-5 (where 0 = normal and 5 = cachetic)	5	
TOTAL SCORE		100	

How to fill in the BEBS score sheet

Nails: enter number in each box and add up horizontally

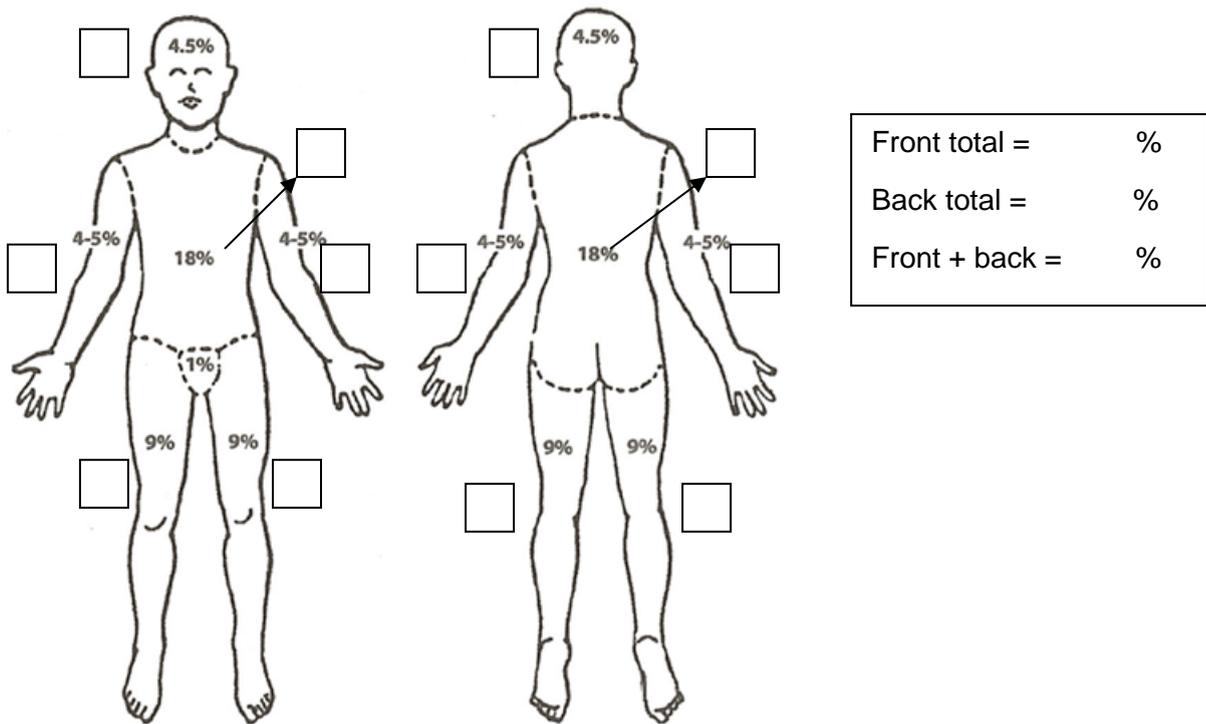
	R hand	L hand	R foot	L foot	Subtotals A	Subtotals B	Total score
lost nails	+	+	+	+	=	÷ 4 =	} =
dystrophic nails	+	+	+	+	=	÷ 8 =	
normal nails							
total	5	5	5	5			

Area:

Please shade in affected areas on the diagram, then work out percentage for each part and fill in the numbers in the adjacent boxes.

eg if half of the anterior trunk is affected, then put 9% in the box on anterior trunk.

Patient's palm size area corresponds to 1% of total body surface area



Mouth, Eyes, Larynx, Esophagus: detailed scoring

	Mouth	Eyes	Larynx	Esophagus
0	No problem from EB	No problem from EB	No problem from EB	No problem from EB
1	Occasional soreness	Occasional soreness	Occasional hoarseness	Occasional dysphagia
2	Frequent soreness	Frequent soreness	Frequent hoarseness	Frequent dysphagia
3	Persistent soreness Just detectable tongue tethering	Persistent soreness early visible external eye disease	Persistent hoarseness	Persistent dysphagia
4	Between 3-5	Between 3-5	Between 3-5	Between 3-5
5	Severe tongue tethering & microstomia	Bilateral sight-threatening eye disease	Life threatening laryngeal obstruction	Difficulty swallowing solids & liquid

Birmingham EB Severity Score Sheet (Child)

Patient's name.....DOB.....Type of EB.....

Scorer's name.....Date.....

*See overleaf for detailed instructions

Score item	Measure	Max	Actual score
*Nails	Lost nails ÷ 4 Dystrophic nails ÷ 8	5	
*Area	½ x % damaged skin: blisters, erosions, scabs, healing skin, erythema, atrophic scarring; not dyspigmentation, or well-healed scars.	50	
*Mouth	0 = no mucosal involvement 1 = occasional blisters/erosions	5	
*Eyes	2 = frequent blisters 3 = persistent symptoms, early structural abnormality	5	
*Larynx	4 = Moderate structural abnormality	5	
*Esophagus	5 = severe structural abnormality (see over for detailed scoring for each site)	5	
Scarring of hands	0 = no scarring 1 = Milia and atrophic scars 2 = Just detectable contractures or webbing 3 = obvious contractures, or proximal webbing 4 = Between 3 and 5 5 = Mitten formation with fingers all fused	5	
Skin Cancer (SCC)	Number of skin cancers +1 for local/regional/lymph node spread +2 for distant metastatic spread, up to maximum score 5	5	
Chronic wounds present for > 6/12	0 = none 1 = <1% body surface area (1% = palm size) 2 = 1-2% 3 = 2-5% 4 = 5-10% 5 = >10%	5	
Alopecia due to EB	0 = no alopecia from EB 1 = 1-19% scalp involvement 2 = 20-39% 3 = 40-59% 4 = 60-79% 5 = 80-100%	5	
Nutritional compromise	0-5 (where 0 = normal and 5 = cachetic)	5	
TOTAL SCORE		100	

How to fill in the BEBS score sheet

Nails: enter number in each box and add up horizontally

	R hand	L hand	R foot	L foot	Subtotals A	Subtotals B	Total score
lost nails	+	+	+	+	=	÷ 4 =	} =
dystrophic nails	+	+	+	+	=	÷ 8 =	
normal nails							
total	5	5	5	5			

Area:

Please shade in affected areas on the diagram, then work out percentage for each part and fill in the numbers in the adjacent boxes.

e.g., if half of the anterior trunk is affected, then put 9% in the box on anterior trunk.

Patient's palm size area corresponds to 1% of total body surface area.

CHILD

CHILD

Front total = %

Back total = %

Front + back = %

Mouth, Eyes, Larynx, Esophagus: detailed scoring

	Mouth	Eyes	Larynx	Esophagus
0	No problem from EB	No problem from EB	No problem from EB	No problem from EB
1	Occasional soreness	Occasional soreness	Occasional hoarseness	Occasional dysphagia
2	Frequent soreness	Frequent soreness	Frequent hoarseness	Frequent dysphagia
3	Persistent soreness Just detectable tongue tethering	Persistent soreness early visible external eye disease	Persistent hoarseness	Persistent dysphagia
4	Between 3-5	Between 3-5	Between 3-5	Between 3-5
5	Severe tongue tethering & microstomia	Bilateral sight- threatening eye disease	Life threatening laryngeal obstruction	Difficulty swallowing solids & liquid

8.6 Anexo VI: Consentimiento Informado

INVESTIGACIÓN SOBRE EL APOYO DE LA ENFERMERÍA A DOMICILIO EN AFECTADOS CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA RECESIVA EN ESPAÑA

Los cuestionarios que se presentan a continuación forman parte de una investigación que se está realizando en la ONG DEBRA Piel de Mariposa, junto al Departamento de Psicología de la Salud de la UNED y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras que forma parte del Instituto de Salud Carlos III. En este estudio, se abordan diversas cuestiones relacionadas con la experiencia personal tanto de la persona afectada de Epidermólisis bullosa Distrófica Recesiva como de la persona cuidadora, y qué supone la Epidermólisis bullosa en vuestro día a día. Buscamos profundizar nuestro conocimiento sobre la situación de este colectivo, las necesidades de apoyo y formación y los recursos que tienen para que nuestros programas y el sistema de salud puedan contribuir más eficazmente a la mejora de sus condiciones de vida.

No existen respuestas correctas o incorrectas, sólo queremos conocer tu opinión. Si en alguna pregunta no estás seguro/a de tu respuesta, no lo pienses demasiado, elige la que te parezca más adecuada de manera espontánea. Los datos recogidos que se publiquen no incluyen información que pueda identificarte, y sólo el investigador principal del estudio y colaboradores podrá relacionar dichos datos contigo. Por lo tanto, tu identidad no será revelada a persona alguna. La participación en el estudio es voluntaria, y puedes abandonarlo en cualquier momento. Responder a los cuestionarios lleva alrededor de 25 minutos.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Antes de proceder a la firma de este consentimiento informado, lea atentamente la información que a continuación se le facilita y realice las preguntas que considere oportunas.

La legislación vigente establece que la participación de toda persona en un proyecto de investigación y/o experimentación requerirá suficiente información previa sobre el mismo y el consentimiento por parte de los participantes en dicha investigación/experimentación. A tal efecto, detallamos, a continuación, los objetivos y características del proyecto de investigación arriba referenciado, como requisito previo a dar el consentimiento y a su colaboración voluntaria en el mismo:

OBJETIVOS: El objetivo de este estudio es conocer el apoyo recibido de las personas que padecen Epidermólisis bullosa Distrófica Recesiva (EBDR) en sus cuidados diarios y qué impacto tiene tanto en el afectado como en la persona responsable de sus cuidados.

DESCRIPCIÓN DEL ESTUDIO: Se enviarán tres cuestionarios por correo electrónico sobre diversas cuestiones relativas a la salud física y emocional tanto de la persona afectada de EB como de la persona cuidadora, además de recabar información sobre los cuidados que la Epidermólisis bullosa (EB) requiere. A continuación, se describe cada uno de los cuestionarios y quién podría responderlo:

- El primer cuestionario pretende conocer el grado de sobrecarga que presentan los cuidadores de personas afectadas de EBDR. Este cuestionario será respondido por la persona cuidadora de EB.
- El segundo cuestionario evalúa cómo impacta la EB en la calidad de vida de las personas que la padecen. Este cuestionario será respondido por la persona cuidadora siempre y cuando la edad de la persona afectada de EB sea menor de 16 años. En personas con EB que tengan 16 años en adelante será respondido por ellos mismos.
- El tercer cuestionario analiza los cuidados diarios que requiere una persona con Epidermólisis bullosa, cuáles son los recursos con los que cuenta para llevar a cabo dicho proceso de cuidados y el nivel de satisfacción en la atención recibida por los profesionales de salud. Este cuestionario será respondido por los tutores legales siempre y cuando la persona afectada de EB sea menor de 16 años, para aquellos casos donde la persona afectada tenga 16 años en adelante, puede ser respondido por la propia persona con EB, la persona cuidadora o incluso de forma conjunta.

También se evaluará el estado de afectación clínica mediante un cuarto cuestionario, definiendo el grado de severidad de la Epidermólisis bullosa que presenta el paciente. Este cuestionario se completará de forma telefónica o por videoconferencia, enviando fotografías, si fuese necesario, de la afectación actual de la persona con EB.

POSIBLES BENEFICIOS: Tu participación ayudará a profundizar en diversos aspectos relativos a los recursos del que disponen las familias con Epidermólisis bullosa en España para realizar los cuidados diarios que esta enfermedad requiere y cómo influye dichos apoyos en el bienestar tanto de la persona afectada como de las personas cuidadora. No existe una compensación económica por participar en el estudio.

POSIBLES INCOMODIDADES Y/O RIESGOS DERIVADOS DEL ESTUDIO: El cuestionario formula preguntas relacionadas con la vivencia de las personas y su salud física y emocional. Las

preguntas están diseñadas para no causar incomodidad en las personas que responden. Puedes abandonar el estudio en cualquier momento.

PREGUNTAS E INFORMACIÓN: En caso de duda en alguna pregunta o en relación al estudio, por favor contacta con el investigador Álvaro Villar Hernández, telf. 687 73 63 70 alvaro@debra.es

PROTECCIÓN DE DATOS: Este proyecto requiere la utilización y manejo de datos de carácter personal, sólo el investigador principal del estudio y colaboradores podrá relacionar dichos datos contigo. La participación de este proyecto de investigación es voluntaria y puedes retirarte del mismo en cualquier momento.

Muchas gracias por tu tiempo.

He leído la información sobre la investigación y la he comprendido en todos sus términos. He recibido suficiente información y he podido hacer preguntas sobre los objetivos y metodología aplicada en el proyecto de investigación para el que se ha pedido mi colaboración.

Comprendo que mi participación es voluntaria y que puedo retirarme del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y exponer mis motivos, y sin ningún tipo de repercusión negativa para mí.

En caso de que el sujeto participante sea menor de edad, se hace constar que se ha explicado las características y el objetivo del estudio, sus riesgos y beneficios potenciales a la persona responsable legal del menor, que el menor ha sido informado de acuerdo a sus capacidades, participando en la toma de 195decisiones y que no hay oposición por su parte. El responsable legal otorga su consentimiento por medio de este documento. (El menor firmará su asentimiento cuando por su edad y madurez sea posible).

Por todo lo cual,

PRESTO MI CONSENTIMIENTO para participar en el proyecto de investigación antes citado (marque la casilla que corresponda).

8.7 Anexo VII: Certificado Comité Ético

Vicerrectorado de Investigación,
Transferencia del Conocimiento y Divulgación Científica



D^a ROSA M^a MARTÍN ARANDA, PRESIDENTA DEL COMITÉ DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE EDUCACIÓN A DISTANCIA

CERTIFICA: Que, a la vista de los informes favorables presentados por los miembros del Comité de Ética, se adopta el siguiente ACUERDO:

El proyecto titulado “Calidad de vida y bienestar de las personas afectadas con epidermólisis bullosa y sus familiares: análisis descriptivo en la atención de la enfermería a domicilio”, corresponde a la tesis doctoral de D. Álvaro Rafael Villar Hernández, cumple todos los requisitos de idoneidad requeridos por este Comité para proyectos que implican investigación con humanos. Con registro 33 - 2020.

Y para que conste, se expide el presente certificado que se remite a D. Fernando Jorge MOLERO ALONSO (UNED) y D. Manuel POSADA DE LA PAZ (ISCI) como responsables del Proyecto al que se alude en el acuerdo transcrito.

Madrid, 30 de noviembre de
2020

La Presidenta del Comité de Ética

D^a Rosa M^a Martín Aranda

