

Sara Martínez Orellana

Marta Teruel Llinares

QUIERO SABER, ¿CONTRA QUÉ LUCHO?

**AFRONTAMIENTO DE LOS PADRES CON HIJOS CON UNA ENFERMEDAD
MINORITARIA SIN DIAGNÓSTICO**

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Dirigido por: África Fortes

Grado de Enfermería



UNIVERSITAT ROVIRA I VIRGILI

Tarragona

2017-2018

“INESPERADO VIAJE”

AGRADECIMIENTOS

En el transcurso de este trabajo, hemos recibido ayuda por parte de muchas personas, entidades, asociaciones, etc. Por esta razón creemos conveniente realizar un apartado de agradecimientos.

En el momento de empezar el trabajo, nos dimos cuenta que el tema era un gran desconocido y por ello nos costó mucho encontrar información. Nos pusimos en contacto con diferentes asociaciones y entidades, las cuales nos ofrecieron su ayuda sin ponernos ningún problema. En concreto nos referimos a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Objetivo Diagnóstico.

Además, queremos dar las gracias a las familias que han participado en el estudio. Sabíamos que era un tema emocionalmente difícil de abordar y ellas nos ofrecieron todas las facilidades necesarias para que nuestro trabajo siguiera adelante. Sin ellas este estudio no se hubiera podido realizar.

Por otro lado, queremos hacer una especial mención a nuestra tutora del trabajo, África Fortes, que ha hecho posible que este tema tan complejo haya salido adelante. Facilitando así la realización del mismo, dándonos las pautas correctas y necesarias.

Por último y no menos importante, nos gustaría nombrar a nuestras familias y amigos/as por el soporte y ánimo en los momentos más complicados del trabajo, confiando siempre en nosotras.

TABLA DE CONTENIDOS

AGRADECIMIENTOS	3
1 RESUMEN.....	7
2 INTRODUCCIÓN	8
3 MARCO TEÓRICO	10
3.1 ENFERMEDADES MINORITARIAS	10
3.1.1 Definición	10
3.1.2 Prevalencia	11
3.1.3 Características de las enfermedades raras	11
3.2 DIAGNÓSTICO.....	12
3.2.1 Tipos de no diagnóstico	12
3.2.2 Causas del no diagnóstico	13
3.2.3 Consecuencias del no diagnóstico.....	13
3.3 LA ATENCIÓN SANITARIA	14
3.4 RESILIENCIA	15
3.4.1 Fases de la resiliencia	16
3.4.2 Vivencias de la familia.....	17
3.4.3 Características de la enfermedad	17
3.4.4 Proceso de duelo.....	19
3.5 Cuidador principal.....	19
4 OBJETIVOS	21

5	METODOLOGÍA	22
5.1	DISEÑO, ÁMBITO DE ENTORNO	22
5.2	POBLACIÓN DIANA Y MUESTRA	23
5.3	ANÁLISIS DE LOS DATOS Y LA MUESTRA	24
5.4	CRONOGRAMA	25
5.5	DIFICULTADES Y LIMITACIONES	26
5.6	ASPECTOS ÉTICOS	26
5.7	DIVULGACIÓN RESULTADOS	27
6	RESULTADOS Y DISCUSIÓN	28
6.1	TEMA 1: AUSENCIA DE RESPUESTA DEL PERSONAL SANITARIO	29
6.1.1	Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional	29
6.1.2	Necesidad de tener una etiqueta	30
6.2	TEMA 2: VIVENCIAS DE LAS FAMILIAS	30
6.2.1	Nivel económico	30
6.2.2	Nivel social	31
6.2.3	Nivel familiar	31
6.3	TEMA 3: CUIDADOR PRINCIPAL	32
6.4	TEMA 4: PÉRDIDA DE EXPECTATIVAS DE TENER UN HIJO SANO	33
7	CONCLUSIONES	35
8	BIBLIOGRAFIA	37
9	ARTÍCULO	40
10	ANEXOS	51

10.1	ANEXO 1: GUIÓN SEMIESTRUCTURADO DE LA ENTREVISTA	51
10.2	ANEXO 2: CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	52
10.3	ANEXO 3: PARTICIPANTE 1.....	53
10.4	ANEXO 4: PARTICIPANTE 2.....	71
10.5	ANEXO 5: NORMAS PUBLICACIÓN DEL ARTÍCULO.....	91

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1. Metodología: cronograma.....	26
TABLA 2: Resultados: temas y subtemas de las entrevistas.....	28

1 RESUMEN

Las enfermedades minoritarias son enfermedades de baja incidencia, aunque se deben considerar un problema de salud pública ya que según la OMS afectan al 7% de la población mundial. Se estima que el tiempo que se tarda en diagnósticas dichas enfermedades oscila entre 5 y 10 años. Es por ello, que las familias no se sienten lo suficiente respaldados por los profesionales sanitarios.

Este tipo de pacientes requiere una atención integral por parte de equipos multidisciplinarios para así abordar las múltiples secuelas que ocasionan en el paciente. Ésto conlleva a que las familias sufran un cambio en su vida diaria en múltiples aspectos.

Tras la revisión bibliográfica y las entrevistas realizadas, hemos obtenido los resultados para conocer el afrontamiento de los padres que tiene un hijo con una enfermedad minoritaria.

Palabras clave: enfermedades minoritarias, padres, resiliencia, sin diagnóstico, pediatría.

ABSTRACT

Even though minority diseases have low incidence, they must be considered a public health issue, since according to WHO they affect 7% of the global population. Furthermore, the time it takes to diagnose those diseases has been estimated between 5 and 10 years. For that reason, the families don't feel comfortable with the health care professionals.

Patients suffering these conditions require comprehensive care from crossfunctional teams to be able to address the multiple ramifications they present. Due to the fact, the families have a great impact in the day to day life in various aspects.

After the bibliographic review and the interviews, we have the results to know how parents cope with the situation of their children having minority diseases without a concrete medical diagnose.

Keywords: minority diseases, parents, coping, no-diagnostic, pediatrics.

2 INTRODUCCIÓN

“Las enfermedades raras se deben considerar un problema de salud pública”.

Las enfermedades raras, también llamadas enfermedades minoritarias son enfermedades de baja incidencia. Se caracterizan por ser crónicas, invalidantes, el 50% se inician en la infancia, mayoritariamente el 80% son de causa genética, afectan sobre todo a los bebés y provocan una gran carga psicosocial. En relación a las familias, éstas encuentran dificultades en el diagnóstico, tratamiento y soporte sociosanitario.

Se pueden sufrir en cualquier etapa de la vida. Tienen una baja incidencia en la población, pero no por ello significa que no afecte a un gran número de personas. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) hay 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En España, encontramos a más de 3 millones de personas con enfermedades minoritarias.

En Cataluña, según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), hay aproximadamente 400.000 afectados. Además, encontramos un gran movimiento Asociativo en la misma, exactamente 56 Asociaciones integradas.

Nuestro proyecto está basado en la investigación de la resiliencia familiar delante de un caso de hijos con enfermedades minoritarias sin un diagnóstico médico concreto.

De media se estima que entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico suele transcurrir 5 años, por lo que también hay casos en los que se puede tardar 10 años en diagnosticar con las consecuentes situaciones negativas al no recibir tratamiento, recibir un tratamiento inadecuado y/o que se provoque un agravamiento de la enfermedad.

En el momento del diagnóstico hay un doble beneficio. Por un lado, los padres del niño respiran aliviados y “descansan” después de un largo tiempo de incógnitas y en segundo lugar un diagnóstico correcto cambia la pauta terapéutica para ofrecer una terapia que pueda ser útil o retirar alguna que pueda estar siendo no beneficiosa para el paciente.

En 1996 Walsh elaboró una definición para el concepto de resiliencia familiar, entendiéndola como los procesos interactivos que fortalecen al individuo y a la familia

en el transcurso del tiempo. Estos procesos interactivos serían: reconocer los problemas y las limitaciones, hablar abierta y claramente acerca de ellos; analizar los recursos personales y familiares existentes; organizar y reorganizar las estrategias tantas veces como sea necesario, revisando y evaluando los logros y las pérdidas, con el objetivo de reducir el estrés y la vulnerabilidad; promover la recuperación y el crecimiento después de la crisis; y fortalecer a las familias para superar la adversidad prolongada ^[5].

Las enfermedades raras requieren un cuidado enfermero no solo a nivel técnico sino holístico, es decir, requieren una atención integral por parte de equipos multidisciplinarios dentro del sistema sanitario público, para abordar la multiplicidad de secuelas que ocasionan en el paciente ciertas enfermedades raras. Un mal manejo del rol enfermero durante la etapa del pre y post diagnóstico daría lugar a un mal afrontamiento de la familia y evolución en el tratamiento.

Lo que nos ha llevado a la realización de este trabajo ha sido el conocer el caso de una niña, la cual sufría una enfermedad minoritaria sin diagnóstico. Previo al trabajo, estuvimos hablando con la familia sobre el caso y nos impactó el echo de desconocer el ámbito de las enfermedades minoritarias y lo que las familias llegan a sufrir. Por lo que creímos conveniente hacer el trabajo sobre ello y así dar a conocer las enfermedades minoritarias, ya que consideramos que es un tema importante a investigar. Además, remarcar que el personal de enfermería carecemos de información en relación al cuidado de este tipo de pacientes. ^[3, 4, 5, 10, 14, 18, 19]

3 MARCO TEÓRICO

3.1 ENFERMEDADES MINORITARIAS

3.1.1 Definición

El concepto de Enfermedades Raras (ER) aparece por primera vez a mediados de los años 80 en EEUU, empezando a tener un lugar destacado en los programas de salud y en la opinión pública de los países desarrollados; también eran conocidas como “enfermedades huérfanas”, por ser poco “atractivas” como foco de investigación o estudios clínicos y relacionándose estrechamente con el concepto de medicamentos huérfanos. Este tipo de enfermedades también se denominan enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes. ^[16]

Las enfermedades raras son enfermedades con alta tasa de mortalidad y de morbilidad caracterizadas por la baja prevalencia. Su evolución suele ser crónica severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Necesitan un alto nivel de complejidad clínica que perjudica en cuanto a su diagnóstico; causado por ser poco conocidas, poco estudiadas y la gran mayoría sin tratamiento específico. ^[17]

La definición única de este tipo de enfermedades no existe por lo que todas ellas se basan en la frecuencia con que se presentan y algunas incluyen además elementos como la gravedad de las manifestaciones y/o la disponibilidad de tratamientos.

El 1 de diciembre de 1999 se aprobó el primer Plan de Acción Comunitaria sobre la Enfermedades poco comunes. Éste programa estableció la definición de enfermedad rara para todas aquellas que cuya cifra de prevalencia se encontraban por debajo de la cifra de 5 casos por cada 10000 personas en la comunidad Europea. Sin embargo, en los EEUU se utiliza una cifra global de casos, menos de 200000 casos para todo el país. También hay países como Japón o incluso alguno de dentro de la Unión Europea que utiliza cifras más restrictivas como menos de 4 casos por cada 10000. La comisión estableció en 2007 que para una mejor actuación se debe establecer una única definición para toda la Unión Europea, evitando desigualdades de actuación en la provisión de los servicios sanitarios. ^[16]

3.1.2 Prevalencia

El *Global Gene Project*, estima que existen más de 300 millones de personas en el mundo afectadas por una enfermedad rara. La Organización Europea para la Enfermedades Raras (EURODIS) aproxima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras y que entre el 6 y 8% de la población de la Comunidad Europea sufre alguna de estas afecciones, suponiendo más de 3 millones de españoles y de 27 millones de europeos. La prevalencia también se considera variable según la localización ya que hay poblaciones donde encontramos una cifra más elevada que en otras poblaciones, esto se ve especialmente en aquellas enfermedades de origen genético. ^[1,17]

La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, a causa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes. ^[16]

3.1.3 Características de las enfermedades raras

Este tipo de enfermedades consideradas como un conjunto presentan una serie de características semejantes lo cual puede llevar a una facilidad en el momento de su identificación y su atención. ^[17]

Aproximadamente un 80% son enfermedades hereditarias, por lo que son debidas a una mutación patógena de un gen, ello no quiere decir que los síntomas se presenten siempre desde el nacimiento, ya que la enfermedad puede debutar en cualquier momento de la vida ^[1].

Dos terceras partes de ellas debutan en la edad pediátrica y un grupo numeroso lo hace ya durante la vida intrauterina. De este 80% un 65% tiene una evolución crónica y progresiva de la enfermedad, provocando así una tasa alta de discapacidad y de disminución de la calidad de vida.

Por otro lado, el 20% restante consta de enfermedades adquiridas y originadas habitualmente por agentes infecciosos, parasitarios o tóxicos poco frecuente y por tanto no tienen carácter hereditario. ^[12]

Más de la mitad de los pacientes afectados por una enfermedad rara presenta durante su vida deficiencia motora, sensorial o intelectual, con dolor crónico reconocible hasta en el 20% de los afectados. Se considera que las enfermedades raras son responsables de un 25% de las enfermedades crónicas. Podemos decir que no más de 400 enfermedades minoritarias disponen de un tratamiento. Por último, sabemos que el 30% de los afectados por una enfermedad rara fallece antes de los 5 años. [12, 17]

3.2 DIAGNÓSTICO

Conocemos como diagnóstico el proceso por el cual los profesionales y pacientes identifican la enfermedad que padecen. En el caso de las enfermedades minoritarias este proceso de la enfermedad se ve alterado por diversos motivos, los cuales se describirán posteriormente.

El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años. Para uno de cada cinco afectados transcurren 10 años o más entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico.

Cuando hablamos de personas “sin diagnóstico” nos referimos a un paciente con síntomas de una enfermedad – congénita o adquirida- en el que tras la exploración clínica y las pruebas diagnósticas practicadas no se ha podido establecer un diagnóstico definitivo asociado a una enfermedad reconocida. [11]

3.2.1 Tipos de no diagnóstico

Existen distintos grupos de pacientes sin diagnóstico:

- **‘Sin diagnóstico todavía’** se refiere a aquel paciente cuya enfermedad no ha sido todavía diagnosticada porque el paciente no ha sido derivado al clínico apropiado debido a que los síntomas son comunes, erróneos, o a una presentación clínica atípica de una enfermedad rara conocida.
- **‘Sin diagnóstico’ (Síndromes Sin Nombre o SWAN)** se refiere a una enfermedad para la que todavía no hay una prueba de diagnóstico disponible; la enfermedad no ha sido establecida y la causa no ha sido identificada. Este paciente puede además estar mal diagnosticado ya que su enfermedad puede confundirse con otras. Es probable que estas enfermedades sean raras. [17]

3.2.2 Causas del no diagnóstico

El retraso del diagnóstico está condicionado por las siguientes causas:

- **Formación inadecuada del personal sanitario.** En los años 80 la enseñanza en estudios universitarios de medicina se centró en la docencia de las enfermedades más frecuentes, por lo que probablemente no se supo enfocar adecuadamente la formación de las enfermedades raras.
- **Dificultades intrínsecas derivadas de la organización asistencial.** Por un lado, las manifestaciones clínicas de este tipo de enfermedades son muy complejas ya que afectan a múltiples sistemas del cuerpo humano, a esto se le suma si el paciente reside en una población alejada de los centros especializados en el tema.
- **Economía del sistema sanitario.** La búsqueda de un diagnóstico conlleva que estos pacientes realicen un gran número de visitas en diferentes servicios sanitarios lo que conlleva un gasto público muy elevado. Este múltiple recorrido de los pacientes por los centros sanitarios tanto públicos como privados. es conocido como “peregrinaje doloroso”. [12, 13]

3.2.3 Consecuencias del no diagnóstico

El conjunto de pacientes y familiares que sufren una de estas enfermedades reivindican la necesidad básica de conocer su diagnóstico en el momento adecuado, idealmente en las fases precoces de la evolución de la enfermedad. El desconocimiento y la demora diagnóstica provocan consecuencias de todo tipo. [13]

- Tratamiento inadecuado y tardío. Al ser pacientes que pasan por muchos especialistas a causa de tener una sintomatología muy compleja. Esto provoca que se vaya probando sin saber cierto que el tratamiento sea efectivo. En algunos casos, se utilizan los fármacos huérfanos como tratamiento. [9]
 - **Fármacos huérfanos:** los fármacos huérfanos son aquellos que están destinados para la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o enfermedades graves más comunes pero que difícilmente es comercializado por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. Tiene un elevado coste y además el periodo medio de desarrollo es de 10 a 14 años. A finales del 1999 la Unión Europea aprobó un reglamento que implica un registro centralizado obligatorio para todos los países de la Unión, a través de la Agencia Europea de

Medicamentos (EMA). Esto creó una esperanza para los afectados por este tipo de enfermedades. En esta agencia existe un Comité de Medicamentos Huérfanos que es responsable de revisar las solicitudes de designación del medicamento. Esta solicitud no tiene ningún coste y se realiza a través de la EMA. Una vez el medicamento consigue la designación es necesario el desarrollo de ensayos clínicos. El diseño de estos ensayos es complicado dado el reducido número de pacientes y la falta de conocimiento sobre la historia de la enfermedad. [6, 7]

- Agravamiento de la enfermedad, sobretodo en las enfermedades de origen respiratorio.
- Nivel económico de la familia afectada ya que a mayor nivel de ingresos menor agravamiento de la enfermedad porque probablemente disponen de más recursos y tratamientos alternativos. [9]

3.3 LA ATENCIÓN SANITARIA

Los médicos son la principal fuente de información de los padres. La atención sanitaria engloba más que un diagnóstico o un tratamiento. Las familias afectadas alguna vez han sentido insatisfacción con los profesionales de la salud. No por las analíticas ni las múltiples pruebas sino por la falta de relación entre las personas y el personal sanitario ya que la relación no es sólo instrumental sino también emocional. Esto es debido a la falta de conocimiento por parte de los profesionales. Cuando estas familias no son correctamente informadas de la enfermedad y sus implicaciones, van a ser ellos los que van a buscar medios alternativos de información.

La atención sanitaria en estos casos demanda unas necesidades concretas juntamente con la elaboración de protocolos y/o modelos de atención y de derivación. Las familias empiezan a comparar con otros procedimientos. A veces, queda pendiente el cómo dar respuesta y canalizar las necesidades del afectado/a y su familia. Otra razón puede estar relacionada con la insuficiente coordinación interna y externa de los servicios sanitarios que se relaciona con la mala gestión de los recursos.

Legalmente, según dice el artículo “Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España”, las familias se

sienten indefensas ante la deficiencia de los servicios o bien debido a la atención recibida, ya que no tienen algo que les facilite el derecho a la reclamación.^[9]

3.4 RESILIENCIA

Tavares en 2001 definió la resiliencia como una capacidad de las personas, individualmente o en grupo, para resistir a situaciones adversas sin perder su equilibrio inicial, esto es, mantener la capacidad de acomodarse y reequilibrarse constantemente.^[16]

La resiliencia familiar fue definida por Walsh (1996) como procesos que dan fuerza al individuo y a la familia en el transcurso del tiempo. Estos procesos interactivos son: reconocer los problemas y las limitaciones; hablar abierta y claramente acerca de ellos; analizar los recursos personales y familiares existentes; organizar y reorganizar las estrategias tantas veces como sea necesario, revisando y evaluando los logros y las pérdidas, con el objeto de reducir el estrés y la vulnerabilidad; promover la recuperación y el crecimiento después de la crisis; y fortalecer a las familias para superar la adversidad prolongada. Dichos procesos se ven modificados por diversos factores como el género, el estado socioeconómico, los factores culturales, la historia familiar y el propio ciclo vital.^[13]

Podríamos decir que la familia pasa por un trauma inicial al conocer y aceptar la enfermedad del hijo. Entremezclan afectos positivos y negativos: pena, impotencia, agresividad, ambivalencia.... Y la rutina se ve afectada por el manejo de la enfermedad, los tratamientos y los problemas de cada día.

La investigación sobre los problemas emocionales se ha centrado más sobre las madres ya que suelen ser las cuidadoras principales. Pero por esa razón una necesidad que no sorprende y es importante para las familias es la posibilidad de contar con el apoyo familiar.

También los hermanos se ven afectados de forma negativa por la situación y deben desarrollar mecanismos para afrontar la circunstancia y conseguir un equilibrio entre sus necesidades y las del hermano enfermo. Pueden llegar a sentir culpa, por alegrarse de no ser ellos los enfermos y por tener sentimientos negativos hacia su hermano si los padres le proporcionan más interés al enfermo, y sentimiento de desplazamiento por el favoritismo que le pueden proporcionar al hermano e incluso pueden desarrollar trastornos del comportamiento. Emocionalmente el niño enfermo se

puede ver afectado por las dificultades que experimentan los padres y los hermanos. Y, por último, la relación de pareja se ve afectada y se ha visto que el número de divorcios es más elevado en familias que tiene un hijo con una enfermedad grave. [5, 14]

3.4.1 Fases de la resiliencia

McCubbin (1993) y Patterson (2002) propusieron el enfoque de la resiliencia basada en el ajuste y la adaptación. Consideraron que las familias con un hijo con una enfermedad crónica podían dar significado a sus vivencias gracias a lo positivo de sus fortalezas. La adaptación entrelaza recursos, elaboran estrategias de afrontamiento, valora y busca soluciones a los problemas y reajustándose a las necesidades.

Posteriormente al momento de crisis la familia pasa por dos fases:

- **Fase de ajuste:** la propia familia hace pocos cambios, lleva un funcionamiento similar al que tienen aprendido, utiliza estrategias estandarizadas para ellos en momentos de crisis y resuelve los pequeños problemas. Si esta fase no es suficiente para sobrellevar la situación se pasa a la siguiente fase.
- **Fase de adaptación:** la familia está más débil y es más vulnerable ya que se encuentra en situaciones desconocidas para ella y donde no tiene patrones aprendidos para poder solucionar una serie de situaciones no habituales en su día a día y que engloban diversos ámbitos como pueden ser el familiar, laboral, económico, etc. Esta fase supone realizar un cambio en los patrones del funcionamiento de la familia, buscando apoyo y aprendiendo nuevas maneras de afrontar las situaciones. Una vez pasada esta fase la familia se considera capaz de superar los retos que la enfermedad le plantea, cogiendo cada miembro de la familia su rol.

Una enfermedad es siempre una experiencia inesperada y traumática, y un elemento que potencia una desestabilización para cualquier familia. Se considera que las crisis persistentes causadas por hechos estresantes afectan a toda la familia y que uno de los aspectos más importantes es la respuesta que la familia da a la situación. Según manifiesta el artículo “Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas”, las crisis son más agudas en las familias que presentan menos recursos e ideas muy negativas de la enfermedad. [13]

3.4.2 Vivencias de la familia

Los padres que se encuentran con un hijo con una enfermedad sufren situaciones estresantes que intentan solucionar gestionando las emociones que puedan ser negativas, intentando manejar la enfermedad, planteando un nuevo sentido a la vida.

Los padres en estas características suelen encontrarse con un patrón de vivencias, donde el mundo se desmorona y pierden el control de la situación. No tienen herramientas suficientes para sobrellevar la situación y luchar por sobrevivir. En ese momento es cuando surgen los sentimientos de esperanza y aparece el autocontrol de la situación.

Estas vivencias surgen a partir de encontrarse con situaciones que para ellos son estresantes y que se relacionan con ámbitos como la naturaleza de la enfermedad y sus tratamientos: pérdida de la integridad física y funcional, cirugías recurrentes, secuelas cognitivas. Las reacciones del hijo a causa de padecer miedo o que no pueda llevar una vida como la de sus hermanos. Las características del sistema sanitario donde pueden encontrar una falta de conocimiento por parte de los profesionales, retraso del diagnóstico e insensibilidad. La reacción y los problemas de la familia ya que los padres pueden sentir inestabilidad, temor por la posible muerte de su hijo e impotencia entre otras cosas. La reacción del entorno social, se pueden encontrar con un distanciamiento por parte de gente de su alrededor, falta de apoyo por parte de la administración y las pocas ayudas económicas.

Delante de todas estas situaciones de las familias podemos observar que los padres pueden contar con un conjunto de recursos psicológicos los cuales son la comunidad ya sea bien por parte de las amistades, de asociaciones y redes sociales de afectados, de la escuela o de programas específicos. Las características de la familia, por el apoyo por parte de la familia o por la sólida relación conyugal. Y por último el sistema sanitario gracias a médicos competentes y dedicados y de todo el personal de centros hospitalarios. ^[13]

3.4.3 Características de la enfermedad

Las formas de reaccionar de las familias dependen de las características de la enfermedad ya que cada una presenta unas particularidades y exigencias diferentes. Las reacciones son diferentes en función del comienzo (agudo o gradual), en función

del curso (progresivo, constante o con recaídas), del resultado (acortamiento de la vida o muerte) y de la fase (crisis, crónica o terminal).

- **Comienzo:**

- Agudo: hace que la familia tenga menos tiempo para adaptarse y conlleva a un desgaste mayor.
- Gradual: la familia tiene más tiempo para adaptarse y hay una pérdida menor de la propia identidad.

- **Curso:**

- Progresivo: requiere que la familia este adaptándose continuamente
- Constante: el niño se recupera en mayor o menor medida, la enfermedad se estabiliza, aunque siempre quede una limitación o déficit
- Con recaídas: la familia pasa por periodos de remisión de los síntomas durante los cuales desarrolla sus rutinas

- **Resultado:**

- Amenazan la existencia: puede que la adaptación pase por un “duelo anticipado”, aislando al enfermo y apartándolo de ciertas actividades. La incertidumbre puede llevar a la sobreprotección
- Incapacidad: implica ajustes en la adaptación relacionados con el comienzo, curso y resultado ^[13]

- **Fases:**

Las siguientes fases pueden expresarse de diferentes formas dependiendo de la experiencia de estrés y el sufrimiento. Esta, se adapta combinando recursos, desarrollando estrategias de afrontamiento y valorando y resolviendo problemas.

- Fase de crisis o de incertidumbre y confusión: periodo previo al diagnóstico y es el momento de búsqueda. En esta fase ya se están dando los síntomas y ya se sospecha que algo no va bien. Hay que aprender a convivir con los síntomas, adaptarse al hospital y a las exigencias del tratamiento, dar significado a enfermedad, colaborar con el equipo médico, aceptar el cambio y reorganizarse.

- Fase crónica: es la fase intermedia entre el diagnóstico y la fase terminal. En esta fase hay que aprender a compatibilizar las necesidades del niño con las de la familia. Además, intentar maximizar la autonomía de todos los miembros, prever el posible impacto de las fases futuras, mantener una comunicación abierta y vivir con la incertidumbre.
- Fase terminal: la sensación de pérdida está presente. Hay que afrontar la muerte y trabajar el duelo.^[5,13]

3.4.4 Proceso de duelo

Muchas veces el duelo solo es considerado para la pérdida de una persona, pero no es así, también se verifican en las familias, cuando no llega un “hijo soñado” y en vez de él surge un hijo con necesidades y cuidados muy propios, o con una enfermedad crónica. Este periodo de luto esta asociado a la pérdida del “hijo idealizado”. Las fases por las que pasan estas familias son las siguientes:

1. Choque: aparece la confusión y la desorganización.
2. Negación: algunos padres buscan otro diagnóstico que sea más favorable a la inicial.
3. Revuelta: los padres pueden buscar la causa de la deficiencia; aparecen los sentimientos de culpa, se sienten responsables.
4. Tristeza: puede aparecer en muchos casos la depresión; la tristeza con diferente graduación puede permanecer durante bastante tiempo.
5. Distanciamiento: se acepta la realidad, pero se queda un sentimiento de “vacío”.
6. Reorganización: aquí aparece la esperanza.
7. Adaptación: se busca hacer algo para salir al encuentro de las necesidades especiales de ese elemento de la familia.^[21]

3.5 Cuidador principal

Como consecuencia de tener un hijo con una enfermedad crónica, cambian los roles y las funciones familiares. Aparte de adaptarse a la enfermedad también tienen que adaptarse a la vida cotidiana. El “cuidador principal” es la persona que asume el

cuidado del enfermo. Este presenta una serie de reacciones dependiendo de la cultura y del género. Culturalmente, la expresión de los sentimientos no es la misma en un país o en otro. Por ejemplo, la cultura china no muestra sentimiento de culpa o depresión, sino que aceptan la enfermedad como su destino. En relación al género, muchos estudios muestran que las madres se implican más en la enfermedad mientras que los padres se implican en menor medida ya que estos controlan sus emociones porque consideran que son un signo de debilidad o simplemente porque no quieren mostrarlas.

Generalmente, a las madres se les asocia a la crianza y comprensión, mientras que al padre se le percibe como poderoso y digno de respeto. Esto cambia según la cultura. Por esta razón, la madre asume el papel de “cuidador primario o principal” y se convierte en el eje de la familia, aunque también el más vulnerable. Además, es muy importante quien asuma este rol tenga periodos de respiro para evitar el desgaste ya que la calidad del cuidado dependerá de que el cuidador descanse. ^[13, 14]

Involucrar a los padres en el cuidado de los hijos ayuda a experimentar placer más que dolor y ansiedad al contacto con sus hijos con malformaciones. También disminuye los miedos e incertidumbre sobre la capacidad para aportarle los cuidados necesarios en el domicilio. Estudios demuestran que esta implicación de los padres era importante para la promoción y mantenimiento de la salud mental y bienestar de ellos mismos. Por todo ello, hay que intentar incluir precozmente y de forma progresiva a los padres en los cuidados de los hijos. ^[17]

4 OBJETIVOS

Objetivos:

- ❖ Profundizar en el conocimiento de la resiliencia de los padres con hijos con enfermedades minoritarias sin un diagnóstico médico concreto.
 - Estudiar el concepto de resiliencia familiar y conocer los factores que afectan.
 - Conocer la vivencia y afrontamiento de los padres frente a un no diagnóstico de su hijo con una enfermedad minoritaria,
 - Evidenciar la percepción de las familias de las actuaciones de los profesionales sanitarios.

5 METODOLOGÍA

5.1 DISEÑO, ÁMBITO DE ENTORNO

El diseño metodológico más acorde para nuestro proyecto es el **estudio cualitativo**, realizaremos un estudio del tema presentado anteriormente para poder dar una respuesta a las inquietudes planteadas de los objetivos.

Con el objetivo de alcanzar los conocimientos existentes sobre el tema, se realizará una revisión bibliográfica para verificar los elementos mas importantes sobre los objetivos planteados. La búsqueda se llevará a cabo en las siguientes bases de datos; Pubmed, Dialnet, Medline, Cuidenplus y google academy. Con la finalidad de acotar los artículos, describimos los siguientes criterios:

Criterios de inclusión:

- Artículos recientes, considerando un intervalo de 10 años (2007-2017).
- Idioma español o inglés.
- Artículos con visión disponible en internet o en bibliotecas.

Criterios de exclusión:

- Páginas no oficiales.
- Artículos sobre la resiliencia familiar que no fuese en pacientes pediátricos.

En la búsqueda utilizaremos como **palabras claves**: enfermedades minoritarias, sin diagnóstico, pediatría, resiliencia familiar y padres.

Para llevar a cabo la investigación cualitativa haremos uso de la **fenomenología**, ya que nuestro deseo es conocer las experiencias de una enfermedad o determinados acontecimientos bajo el enfoque del sujeto y no sólo los aspectos fisiológicos y patológicos ^[8].

De este modo, nos ayudará a identificar las redes de significado cultural atribuido a la salud, tratamientos, diagnósticos y sus respectivas acciones con lo que finalmente podremos realizar una reflexión y consecuentemente conseguir una mejor calidad en el proceso de cuidado de enfermería ^[8].

Como herramienta para la recogida de datos emplearemos la **entrevista**. Para ello, realizaremos dos, utilizando un guion semiestructurado (Anexo 1). Las preguntas son

abiertas para que la familia pueda expresar sus opiniones y matizar sus respuestas. Por otro lado, durante la misma entrevista según vaya fluyendo, las entrevistadoras podremos ir construyendo nuevas preguntas enlazando temas y respuestas de nuestro interés.

5.2 POBLACIÓN DIANA Y MUESTRA

La muestra que hemos elegido para este estudio, son dos familias que tienen o han tenido un hijo con una enfermedad minoritaria sin diagnóstico, las cuales estén dentro de los siguientes criterios de inclusión:

Criterios de inclusión:

- Familias que tengan o hayan tenido un hijo o hija con una enfermedad minoritaria sin un diagnóstico médico concreto.
- Familias que vivan en Catalunya.

En ningún caso se discrimina a las familias por su nivel económico, por su cultura, por sus creencias o por su educación o formación.

La búsqueda de la muestra no nos fue difícil ya que una de las familias ya la teníamos localizada, porque era una persona cercana a nuestro círculo, y su caso fue el que nos impulsó a realizar este estudio (Anexo 4: participante 2). Por otro lado, la segunda familia la encontramos inesperadamente a través de la asociación “Objetivo Diagnóstico” en Facebook ya que justo la madre que llevaba la página de Facebook de dicha asociación, tenía un hijo con una enfermedad minoritaria sin diagnóstico (Anexo 3: participante 1).

A partir de ahí con la participante 1 contactamos a través de Facebook y nos dio su número personal de teléfono. Le enviamos un mensaje explicándole nuestro estudio y ella se ofreció a quedar un día y realizar la entrevista. De la participante 2 ya teníamos su contacto y ya tenían conocimiento del estudio que estábamos realizando, por lo que solo fue quedar un día y desplazarnos hasta su lugar de residencia.

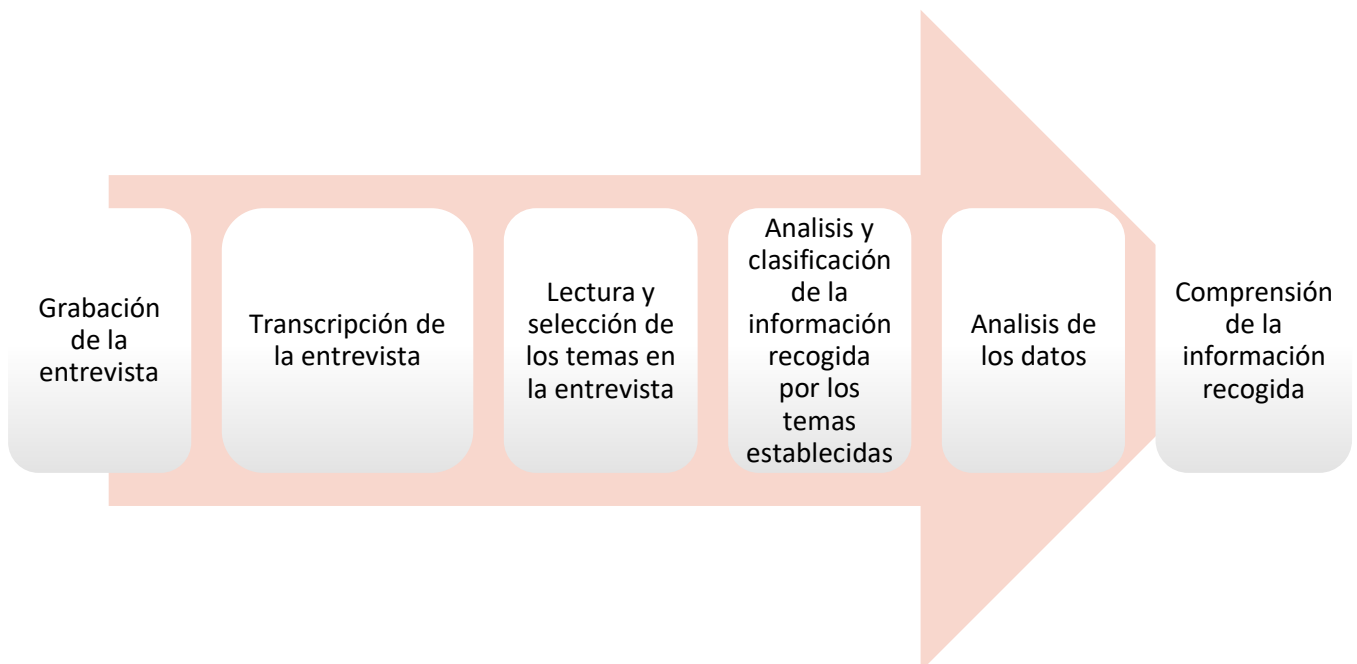
Por una parte, la primera familia (Participante 1) estaba formada por 3 niñas, Eduard (niño con una enfermedad minoritaria), la actual pareja de la madre y la madre. La madre era la cuidadora principal de Eduard ya que se quedó viuda cuando Eduard tenía 3 años y tenía una hija más mayor. Las otras dos niñas son de la actual pareja.

Durante el proceso del embarazo y el parto todo era normal, cuando al poco tiempo se dio cuenta que a su hijo algo le pasaba. Por otra parte, la segunda familia (Participante 2), eran una pareja unida que habían perdido a la niña hace aproximadamente hace un año sin diagnóstico cuando solo tenía tres años y medio. Actualmente no tenían más hijos, pero estaban en busca de uno.

Las entrevistas se realizaron durante el mes de Marzo. Primero se le realizó la entrevista a la participante 1, la cual duró 1 hora aproximadamente y la segunda unos 50 minutos. Las entrevistas fueron grabadas y el lugar de encuentro fue el hogar de las familias ya que debe ser un lugar tranquilo sin mucho ruido y donde la familia se encuentre cómoda para poder contestar de la forma más natural. La grabación se realizará con una grabadora y se realizarán dos grabaciones simultáneas, para poder complementar aquello que nos está expresando la familia. Llevará una de las entrevistadoras un bloc de notas para poder dejar constancia de todos aquellos gestos o comunicación no verbal que nos pueda dar información.

5.3 ANÁLISIS DE LOS DATOS Y LA MUESTRA

Para el desarrollo y evaluación se siguió un proceso de análisis:



Los temas y subtemas que se elegimos para analizar la información recogida en las entrevistas son:

1. Ausencia de respuesta por parte del personal sanitario
 - Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional
 - Necesidad de tener una etiqueta
2. Vivencias de las familias
3. Cuidador principal
4. Pérdida de expectativas de tener un hijo sano

Cada participante se identificó con una sigla para así poder poner ejemplos durante la muestra de resultados de los datos recogidos

❖ Participante 1: P1

❖ Participante 2: P2

5.4 CRONOGRAMA

TIEMPO DE DURACIÓN DEL PROYECTO										
ACTIVIDADES	SE T	OC T	NO V	DI C	EN E	FE B	MA R	AB R	MA Y	JUN
Elección del tema e información										
Formulación del problema										
Objetivos										
Hipotesis										
Marco teórico de muestra										
Marco teórico										
Metodología										
Estructuración entrevista										
Realización										

entrevista										
Aplicación de análisis del resultado										
Sustentación del trabajo										
Bibliografía										
Publicación del trabajo										
Elaboración artículo científico										

TABLA 1. Metodología: cronograma

5.5 DIFICULTADES Y LIMITACIONES

Como dificultades que hemos encontrado en este estudio, en primer lugar, podría ser la propia inexperiencia ya que para ambas es la primera vez que realizamos un estudio cualitativo de este calibre. En segundo lugar, otra dificultad fue que una de las dos estuvo realizando prácticas en el extranjero y era difícil coincidir, aunque estando en Tarragona por diferentes horarios de prácticas, también nos era difícil. Y finalmente en la realización del marco teórico y la búsqueda bibliográfica porque es un tema muy específico y poco estudiado.

Si hablamos de las limitaciones del estudio, sería que tras la entrevista nos ha costado bastante la búsqueda de los temas ya que las entrevistas eran muy extensas y teníamos mucha información. Además, al tener un tiempo limitado no pudimos profundizar tanto en el afrontamiento de las familias porque las dos familias que entrevistamos tenían vidas completamente diferentes. Y por último el trasladarlos hasta los pueblos de donde eran las familias ya que necesitábamos un transporte.

5.6 ASPECTOS ÉTICOS

Para la realización de estos estudios, hemos llevado a cabo múltiples procedimientos para garantizar la buena praxis:

- La participación para este estudio es voluntaria
- Previamente a realizar las entrevistas, las familias estaban informadas del tema de estudio, nuestros objetivos y la finalidad del trabajo

- El día de la entrevista se les entrego un modelo de consentimiento informado (Anexo 2), que fue redactado específicamente para este trabajo y que ambas familias han firmado
- Garantizar la confidencialidad de los participantes y la comodidad de los mismos en el estudio

5.7 DIVULGACIÓN RESULTADOS

Una vez acabado el estudio, el análisis de los datos y las conclusiones, procedemos a realizar un artículo científico para dar a conocer nuestra investigación.

6 RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En este apartado se muestran los resultados y discusión a partir del análisis de las entrevistas realizadas a las participantes del estudio. En la tabla siguiente se recogen los temas surgidos:

TEMAS	SUBTEMAS	DESCRIPCIÓN
<u>TEMA 1</u> : Ausencia de respuesta de personal sanitario	Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional	Sensaciones provocadas a la familia por parte de los profesionales sanitarios.
	Necesidad de tener una etiqueta	Adecuación de las familias al no tener un diagnóstico.
<u>TEMA 2</u> : Vivencias de las familias	Nivel económico	Dificultades encontradas a nivel económico.
	Nivel social	Maneras de adaptación a nivel social en esta situación.
	Nivel familiar	Situación en la que se encuentra la familia a nivel familiar al tener un hijo con una enfermedad minoritaria.
<u>TEMA 3</u> : Cuidador principal		Rol asumido por parte de los padres.
<u>TEMA 4</u> : Pérdida de expectativas de tener un hijo sano		Conjunto de sentimientos de los padres al no tener lo que esperaban.

TABLA 2: Resultados: temas y subtemas de las entrevistas

6.1 TEMA 1: AUSENCIA DE RESPUESTA DEL PERSONAL SANITARIO

6.1.1 Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional

La falta de conocimientos por parte del personal sanitario se agrava cuando el Estado decide limitar la formación en cuanto a las enfermedades minoritarias dando énfasis a la docencia de las enfermedades más frecuentes. ^[12,13]

- **P1:** *“...vull dir que tenim bons metges, el problema que hi ha es que el govern, ho sento molt, prefereix invertir en altres coses i crec que s’equivoca”*

“...Doncs jo conec casos de gent que esta molt ben preparada que son Espanyols, catalans me dona igual, i se’n van fora...”

- **P2:** *“Pensa que hi ha metges molt bons a Barcelona”*

“...el que s’ha de dir que els metges que en saben tant és perquè han marxat a fora a estudiar sobre el tema, aquí no s’han pogut formar.”

“Els 3 metges de la Júlia sabem que són els tres millors en això de tota Espanya, llavors allí sí que veus que estan formats però ells van estar estudiant a EEUU.”

Esta falta de conocimiento por parte de los profesionales provoca que las familias sientan insatisfacción con los profesionales en el ámbito emocional. ^[9]

- **P1:** *“...em deien que operar-lo era estètic...”*

“...La oftalmòloga de la Paz em va dir: de debò que aquest nen farà un any i ha estat un any així. I jo vaig dir: doncs sí...”

- **P2:** *“... al anar a l’ambulatori a fer-me el control em va tocar al mateix ginecòleg que quan vaig anar pagant, em va preguntar que com havia anat tot i li vaig dir que fatal per tot el que estava passant amb la xiqueta. Li vaig dir que amb una eco es podia haver vist tot. Em va donar a entendre que ell a la ecografia sí que havia vist alguna cosa diferent i que per això no em va donar les dues ecografies d’aquells dos mesos.”*

Por otro lado, se plantea que una mala información por parte de los profesionales provoca que sean las propias familias que busquen medios alternativos de información para sobrellevar sus necesidades. ^[9]

- **P1:** *“...el derivo a la BAG i m’ho denegen tant genètica com oftalmologia. Al mateix temps, jo vaig a Barraquer, a Barcelona, per el tema de la vista i allí hem diuen que això s’opera quan el nen te mesos i que ells meu faran sense cap problema...”*
- **P2:** *“... la nena no estava bé em vaig encarar jo amb el metge perquè em va dir que els diumenges no es fan ni trasllats ni res, i jo li vaig dir que la meva filla avui havia de marxar d’aquest hospital, que no m’importava on fos...”*

6.1.2 Necesidad de tener una etiqueta

El conjunto de pacientes y familiares que sufren una de estas enfermedades reivindican la necesidad básica de conocer su diagnóstico en el momento adecuado, idealmente en las fases precoces de la evolución de la enfermedad. El desconocimiento y la demora diagnóstica provocan consecuencias en el paciente. ^[13]

- **P1:** *“Sí, el no saber m’estressa però he arribat a un punt que ho tinc com apartat en el dia a dia. Llavors sí que puntualment te torna, per lo que sigui, perquè hem tornat del metge i li ha aparegut una cosa nova...”*
- **P2:** *“En realitat no m’importa no saber que tenia perquè no hagués canviat res.”*
“El fet que et diguin el síndrome de tal, saps que te allò i has de lluitar amb allò fins que s’acabi o continues.”

6.2 TEMA 2: VIVENCIAS DE LAS FAMILIAS

La familia que tiene un hijo con una enfermedad minoritaria suele ser más débil y es más vulnerable ya que se encuentra en situaciones desconocidas para ella y donde no tiene patrones aprendidos para poder solucionar una serie de situaciones no habituales en su día a día y que engloban diversos ámbitos como pueden ser el familiar, laboral, económico, etc. ^[13]

6.2.1 Nivel económico

Se ha demostrado que tener un hijo con unas necesidades especiales comporta un gran gasto para la familia. ^[9,13]

- **P1:** *“...jo perquè vaig trobar una fisioterapeuta privada, tot pagant i anava 5 dies a la semana...”*

“...després et diuen que quan te donen la publica no poden compaginar-se en la privada...”

“...Clar això es un gasto que ningú teu torna i un fisioterapeuta es molt car...”

“...Pues que no pots anar a treballar i a part ara jo meu plantejo, no ho se si puc tornar a la meua professió...”

- **P2:** *“...creiem que no hi ha prou ajudes com per ajudar-nos, a sobre a nosaltres ens van donar la paga per la discapacitat als 3 anys de néixer la Júlia i era sense atrasos el que vol dir que vam perdre l’ajuda dels tres primers anys...”*

“...exemple el bipestador si que la seguretat social em pagava una part però l’altre la vam haver de pagar nosaltres, el cotxet especial igual...”

“...també estava l’alimentació que jo li vaig haver de donar va ser molt important perquè quinoa, farina de cigró, tot molt natural i totes aquestes coses són més cares.”

6.2.2 Nivel social

La reacción del entorno social, pueden encontrar un distanciamiento por parte de la gente de alrededor, falta de apoyo y pocas ayudas económicas. ^[13]

- **P1:** *“no, esque es molt simpàtic. Però clar lo que te l’Eduard es això, que es super simpàtic i carinyos. De moment que jo sapigui ningú s’ha allunyat...”*

P2: *“...jo m’he encarat amb molta gent.”*

“...al principi si que m’amagava més però al final no...”

“...anaves pel carrer i se la quedaven mirant i giraven el coll i inclús ells per veure que li passa...”

6.2.3 Nivel familiar

Involucrar a **los padres** en el cuidado de los hijos ayuda a experimentar una sensación de bienestar y no de dolor y ansiedad al contacto con este tipo de niños. ^[17]

- **P1:** *“Jo, per exemple ara en ell (actual parella) recordo que m’acompanyava a les sessions, entrava (que el meu marit anterior, ni entrava) i deia: doncs jo vull aprendre...”*

- **P2:** *“...Llavors va ser quan va dir que m’ensenyessin a posar la sonda. El primer dia ca ser horrible. Les infermeres em van dir vinga va elles la van posar una vegada després li van treure i em van fer ficar-li a mi un altre vegada. El primer dia es com de dir siusplau que no m’equivoqui, i ja després cada dia una mica millor.”*

“...ens van dir que havia de menjar amb sonda gàstrica, que jo havia d’aprendre a posar-la que sinó no em donarien l’alta...”

También **los hermanos** sufren negativamente ante esta situación y deben desarrollar mecanismo para afrontar las circunstancias. Pueden llegar a sentir culpa y desplazamiento por favoritismos. ^[5,14]

- **P1:** *“...la germana entendre que tens un germà així. Recordo que quan va naixer l’Eduard, ella havia deixat el bolquer durant el dia i van anar endarrere. Per les nits encara fa servir bolquer i te 6 anys. Clar, a ella se li han juntat varies coses, lo del seu germà i al poc el pare que es va morir...”*

“...la meua filla sí que es concient, perquè clar desde petita, ho ha viscut tot. Ha vist com sa mare ha estat a l’hospital setmanes i setmanes. Les altres dos ho comencen a entendre...”

6.3 TEMA 3: CUIDADOR PRINCIPAL

Como hemos podido demostrar en el marco teórico, **la madre** suele ser la cuidadora principal y en menor medida los padres ya que estos controlan más sus emociones porque lo consideran como un signo de debilidad. ^[13,14]

- **P1:** *“jo desde que va naixer sóc la seva cuidadora principal”*

“Llavors veus també això, veus qui tira del carro, sempre hi ha un dels dos que tira. Ell agafa depressió, jo tenia que anar als fisios”

“...també el problema de l’altre (difunt marit) com a que no era conscient i sempre pensava que el nen estava be...”

- **P2:** *“La meua mare i jo vam ser qui ens vam encarregar de tot lo de la nena ja que el Jesús treballava...”*

“... pensa que jo estava a Barcelona treballant i ella estava aquí tota sola amb la nena, o igual jo estava treballant i ella estava amb la xiqueta a Barcelona un mes o dos mesos...”

Finalmente, es importante contar con el **apoyo familiar**, aunque los problemas emocionales estén centrados más sobre las madres que son las cuidadoras principales. ^[5,14]

P1: “...la meua família que hem deia: tu no te preocupes que ens els anys farà el canvi; i jo pensava: si, clar...”

“...Al principi la meua mare era, ai pobre pobret i ara li fot una canya a l'Edu que no veas...”

“...m'he buscat un psicòleg, ens escrivim per whatsapp. En teoria aquet divendres tinc que anar però fa com 3 o 4 mesos que no vaig perquè hi vaig quan puc i apart perquè prioritzo.”

P2: “...el meu punt de suport va ser més ma mare perquè era amb la que podia contar, quan havíem de córrer no estava sola perquè ella estava allí amb mi...”

“... dins d'aquest equip hi havia un psicòleg, i la veritat que em va anar molt bé... ell sap tot el que he viscut, i per molt que li pugui explicar a una altra persona no ho haurà viscut amb mi...”

6.4 TEMA 4: PÉRDIDA DE EXPECTATIVAS DE TENER UN HIJO SANO

Las familias al tener un hijo tienen unas expectativas marcadas, en el momento que se dan cuenta que su hijo no es como esperaban y que precisa cuidados propios y presenta necesidades diferentes. Estos, entran en un proceso de sensación de pérdida iniciando así un proceso de duelo. ^[21]

- **P1:** “...quan et quedes embarassada ningú pensa que et pot passar alguna cosa, sobretot durant l'embaràs que vas al metge, te fan proves i tot esta be i que després sigui, sorpresa...”

“Pues casi totes les mares que jo conec, totes totes totes el sentiment era de culpa, et penses que has fet alguna cosa malament...”

“La veritat es que al primer moment només tenia els quistes i lo dels ulls. Clar quan te diuen la paraula quistes, a mi se me va caure el món a sobre perquè penses quistes al cervell pues ja penses, ostres que es morirà...”

“...Sobretot si vaig a San Juan de Deu, que cada dos per tres toca anar, surto tocada perquè després veus casos pitjors i dius, si no hem puc queixar, si no esta tan malament. Si no va en cadira de rodes, no te una sonda, sembla que el cap li funciona...”

“...a veure te moltes coses però clar ja portem 3 anys i pico i ja ho portes millor dintre de lo que cap. Però bueno es esperar a veure que mes surt...”

- **P2:** *“En el moment que t’ho diuen et derrumbes però després veus i la família que tens al costat i es teu això ho has de passar tu com sigui i has de fer el que sigui.”*

“A mi quan em van dir el que li passava a la nena deia no, s’estan equivocant. Al principi es com que no, que no pot ser veritat. Quan arribes a Tarragona es quan et diuen coses que té i penses bueno alguna cosa té però no serà tant dolent però quan arribes a Barcelona allí ja t’enadones del que hi ha.”

“Nosaltres veiem que tiràriem endavant i que viuríem el dia a dia per ella. No penses quan t’aixeques si avui es morirà la xiqueta...”

“A més, ella estava sana. A nosaltres el metge ens va dir que de l’any no passaria i a veure fins els 3 anys la nena va estar bé...”

“...quan arribava a l’habitació que es quedava amb el voluntari, pensava després de lo que he vist, he de donar gràcies per que amb tot el que tenia la nena, la meva filla no té el que tenen aquelles persones. Fins i tot agraeixes, perquè quan estàs en aquell món valores tot.”

7 CONCLUSIONES

Durante nuestro estudio hemos podido extraer diversas conclusiones basándonos en nuestro marco teórico y aquella información que hemos podido obtener de las dos entrevistas realizadas.

En primer lugar, en relación a la formación y actuación de los profesionales delante de un paciente con una enfermedad minoritaria hemos encontrado una controversia entre la teoría y lo que las familias nos han expresado en las entrevistas. La teoría muestra que el personal sanitario tiene una falta de conocimiento ya que no hay una inversión económica para este campo y esto provoca una insatisfacción por parte de los familiares hacia el sistema sanitario. A la vez, esto provoca que las familias busquen recursos alternativos para poder sanar sus necesidades. En cuanto a lo que las familias refieren que bajo su punto de vista los profesionales si que tienen una formación adecuada, pero en ambos casos explican que varios de los profesionales con los que han tratado han tenido una formación fuera del estado Español. Las familias reivindican que hay una falta de empatía por parte de los profesionales que no están habituados a tratar con este tipo de pacientes y esto provoca que ellos tengan que luchar contra diferentes obstáculos que el sistema sanitario les ha planteado.

Seguidamente hemos estudiado sobre si las familias necesitan saber el nombre de aquella enfermedad que su hijo esta padeciendo. Los estudios muestran que las familias presentan una gran necesidad en poner una etiqueta, en cambio, una de nuestras familias niega esa necesidad refiriendo que no cambia nada en su vida diaria y la otra expresa que, si que necesita esa etiqueta, pero ha aprendido a vivir sin ella. Aquí podemos ver que una etiqueta les puede ser un factor estresante a largo plazo, pero en cambio consideran más importante sobrellevar el día a día cubriendo las necesidades que su hijo presenta.

En cuanto a las vivencias de la familia hemos podido concluir que hay un consenso entre la bibliografía i la información de las familias. En ambos casos encontramos que hay un cambio en la vida de las familias a varios niveles: económico, familiar y social. Tener un hijo con una enfermedad minoritaria comporta un gran gasto económico ya que tiene muchas necesidades que a nivel público no están cubiertas. Socialmente ambas familias no han experimentado un rechazo por parte de la sociedad. Por último,

en el ámbito familiar podemos ver que la implicación la familia es un gran punto de apoyo.

Otro factor que hemos tenido en cuenta en el estudio, es la figura del cuidador principal. La madre se presenta como cuidadora principal y es la que recibe ayuda por parte de otros profesionales en ambos casos.

Finalmente, hemos querido tratar las expectativas que tienen las familias de tener un hijo sano constatando así que hay una pérdida de ellas porque no era lo que esperaban ya que ambas no tenían conocimiento acerca de que su hijo nacería con alguna malformación. En uno de los casos incluso habla de un sentimiento de culpabilidad por parte de la madre.

8 BIBLIOGRAFIA

1. A. Baldellou Vázquez. Las enfermedades raras. Manual informativo para las familias. [Consultado el 3 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <https://www.ashua.es/docs/Las-Enfermedades-Raras-Manual-para-Familias.pdf>
2. A. Blázquez Pérez, B. Gómez González, J. Luque Moruno. Desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras. 2016 [Internet]. Ciberer [consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: <http://www.ciberer.es/media/810678/guia-medicamentos-huerfanos.pdf>
3. Bolio, Antonio Paoli, Husserl y la fenomenología trascendental: Perspectivas del sujeto en las ciencias del siglo XX. REencuentro. Análisis de Problemas Universitarios [en línea] 2012, (Diciembre-Sin mes) : [Fecha de consulta: 27 de noviembre de 2017] Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=34024824004>>ISSN 0188 -168X
4. B. Ruiz. Guia de Apoyo Psicologico para Enfermedades Raras. FEDER [Internet]. 2009 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Psicologia/Gu%C3%ADa%20de%20apoyo%20psicol%C3%B3gico%20para%20EERR.FEDER.pdf>
5. C. Grau, M. Fernández Hawrylak. Familia y enfermedad crónica pediátrica. [Consultado el 20 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2010; 33 (2): 203 - 212. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272010000300008
6. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Medicamentos huérfanos y enfermedades raras. 2008 [Internet]. [Consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: http://www.actasanitaria.com/fileset/doc_43181_FICHERO_NOTICIA_54852.pdf
7. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Punto farmacológico nº93 – Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2015 [Internet]. [Consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20150224%20INFORME%20CONSEJO%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS.pdf
8. Daniel Capurro N, Gabriel Rada G. El proceso diagnóstico. 2007 [Internet]. SciELO [consultado el 20 de Enero de 2018]. Rev Méd Chile 2007; 135: 534-

538. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v135n4/art18.pdf>
9. E. Díaz García, A. Sola Bautista, E. Petisco Rodríguez, P. Lara Gonzalo, A. Huete García, E. Díaz Velázquez. Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. 2009 [Internet]. FEDER [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf
 10. E. López, M. Posada. SpainUDP: un programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico. AELMHU [Internet]. 2017 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en: http://aelmhu.es/index.php/el-experto-opina/articulos-revision/item/download/134_1d12ad759047bbaacc145848b4c8b0a4
 11. FEDER. Orientación de casos sin diagnóstico [Internet]. [Consultado el 29 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/servicios-para-personas/3814-orientacion-de-casos-sin-diagnostico>
 12. González-Lamuño D., García Fuentes M. Enfermedades raras en pediatría. SciELO [Internet]. 2008 [consultado el 10 de Enero de 2018]; An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 21-29. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003
 13. Grau Rubio, C. (2013): "Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas", Revista Española de Discapacidad, 1 (1), 195-212. [Consultado el 8 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <http://sid.usal.es/idos/F8/ART20076/grau.pdf>
 14. L. Gaite , M. García Fuentes , D. González Lamuño , J.L. Álvarez. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. [Consultado el 8 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 165-175. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012
 15. M. Fanny Cortés. Las enfermedades raras. [consultado el 10 de Noviembre de 2017]. Rev. Med. Clin. Condes – 2015; 26(4) 425-431. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864015000905-S300>
 16. ML. De Andrade Saidl, S. Pereira da Cruz Benetti. Resiliencia familiar: nuevas perspectivas en la promoción y prevención en salud. Diversitas [Internet]. 2010

- [Consultado el 18 de Enero de 2018]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1794-99982011000100004&lng=en&nrm=iso&tlng=es
17. M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, I. Abaltua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. SciELO [Internet]. 2008 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002
 18. Rocha Moreira Rita de Cássia, Mendonça Lopes Regina Lúcia, Andrade Santos Nivalva de. Entrevista fenomenológica: peculiaridades para la producción científica en enfermería. Index Enferm [Internet]. 2013 Jun [citado 2017 Nov 27]; 22 (1-2): 107-110. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S113212962013000100024&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4321/S1132-12962013000100024>
 19. Rubio Acuña Miriam, Arias Burgos Marisol. Fenomenología y conocimiento disciplinar de enfermería. Rev Cubana Enfermer [Internet]. 2013 Sep [citado 2017 Nov 27]; 29(3): 191-198. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086403192013000300005&lng=es.
 20. Tiempos de Enfermería y salud. Normas de publicación. Revista oficial de la Asociación Española de Enfermería y Salud [Internet]. 2018 [consultado 17 de Mayo de 2018]. Disponible en; <https://enfermeriaysalud.es/revista-cientifica/normas-de-publicacion/>
 21. Universidad de Jaén. AMP. Marques Gomes. Análisis e incidencia de los factores de resiliencia en padres y madres con hijos, que bajo el constructo de la diversidad, son etiquetados como discapacitados: una propuesta de intervención en el ámbito sociofamiliar. [Consultada el 15 de Enero del 2018] Noviembre 2011. Disponible en: http://repositorio.esepf.pt/bitstream/20.500.11796/1474/1/tesedoutoramentoana_gomes.pdf

9 ARTÍCULO

Afrontamiento de los padres con hijos con una enfermedad minoritaria sin diagnóstico

Autores: Sara Martínez Orellana, Marta Teruel Llinares.

Centro de trabajo: Universidad Rovira y Virgili

Dirección: Avenida Cataluña nº

Correo electrónico: marta.teruell@alumnes.urv.cat

Resumen

Introducción: Las enfermedades minoritarias son enfermedades de baja incidencia, aunque se deben considerar un problema de salud pública ya que según la OMS afectan al 7% de la población mundial. Se estima que el tiempo que se tarda en diagnósticas dichas enfermedades oscila entre 5 y 10 años. Este tipo de pacientes requiere una atención integral por parte de equipos multidisciplinares para así abordar las múltiples secuelas que ocasionan en el paciente. Nuestro principal objetivo es profundizar en el conocimiento de la resiliencia de los padres con hijos con enfermedades minoritarias sin un diagnóstico médico concreto.

Metodología: Estudio cualitativo y fenomenológico. La población de estudio fueron dos familias a las que hicimos una entrevista semiestructurada, para posteriormente ser analizada en profundidad.

Resultados y discusión: Las familias no se sienten lo suficiente respaldados por los profesionales sanitarios a causa de una falta de conocimiento. Además de referir un cambio en su vida diaria en múltiples aspectos.

Conclusiones: Las familias reconocen una buena formación de los profesionales, aunque no una buena empatía de la situación. Por otro lado, dan más importancia a sobrellevar el día a día que en la necesidad de tener una etiqueta. Por último, se considera como cuidadora principal la madre.

Palabras clave: enfermedades minoritarias, padres, resiliencia, sin diagnóstico, pediatría.

Abstract

Introduction: Even though minority diseases have low incidence, they must be considered a public health issue, since according to WHO they affect 7% of the global population. Furthermore, the time it takes to diagnose those diseases has been estimated between 5 and 10 years. Patients suffering these conditions require comprehensive care from crossfunctional teams to be able to address the multiple ramifications they present. Our primary focus is to do a deep dive into how parents cope with the situation of their children having minority diseases without a concrete medical diagnose.

Methodology: Qualitative and phenomenological study. The population under study were two families to whom we perform a semistructured interview, which was afterwards analysed in depth.

Results and discussion: Families do not feel supported by health care professionals due to a lack of knowledge of the latter. At the same time, this circumstances have a great impact in the day to day life in various aspects.

Conclusions: Families acknowledge the good education of health care professionals, however they lack empathy towards patients suffering from minority diseases. On the other hand, they give more importance to getting through their daily routine successfully than having a specific diagnose. Finally, the mother is considered as the main caregiver.

Keywords: minority diseases, parents, coping, no-diagnostic, pediatrics.

Introducción

Las enfermedades minoritarias son enfermedades de baja incidencia. Se caracterizan por ser crónicas, invalidantes, el 50% se inician en la infancia, mayoritariamente el 80% son de causa genética, afectan sobre todo a los bebés y provocan una gran carga psicosocial.

Se pueden sufrir a cualquier etapa de la vida. Tienen una baja incidencia en la población, pero no por ello significa que no afecte a un gran número de personas. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) hay 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En Cataluña, según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), hay aproximadamente 400.000 afectados.

De media se estima que entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico suele transcurrir 5 años, por lo que también hay casos en los que se puede tardar 10 años en diagnosticar con las consecuentes situaciones negativas al no recibir tratamiento, recibirlo mal y/o que se provoque un agravamiento de la enfermedad.

En el momento del diagnóstico hay un doble beneficio. Por un lado, los padres del niño respiran aliviados y “descansan” después de un largo tiempo de incógnitas y en segundo lugar un diagnóstico correcto cambia la pauta terapéutica para ofrecer una terapia que pueda ser útil o retirar alguna que pueda estar siendo no beneficiosa para el paciente.

Las enfermedades raras requieren un cuidado enfermero no solo a nivel técnico sino holístico, es decir, requieren una atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público, para abordar la multiplicidad de secuelas que ocasionan en el paciente ciertas enfermedades raras. Un mal manejo del rol enfermero durante la etapa del pre y post diagnóstico daría lugar a un mal afrontamiento de la familia y evolución en el tratamiento.

Nuestro objetivo principal en esta investigación es profundizar en el conocimiento de la resiliencia de los padres con hijos con enfermedades minoritarias sin un diagnóstico médico concreto. [3, 4, 5, 10, 14, 18, 19]

Material y métodos

El diseño metodológico más acorde para nuestro proyecto es el estudio cualitativo. Para llevar a cabo la investigación cualitativa haremos uso de la fenomenología, ya que nuestro deseo es conocer las experiencias de una enfermedad o determinados acontecimientos bajo el enfoque del sujeto y no sólo los aspectos fisiológicos y patológicos. Para ello, realizaremos dos, utilizando un guion semiestructurado.

Como herramienta para la recogida de datos emplearemos la entrevista. Para ello, realizaremos dos, utilizando un guion semiestructurado. Las preguntas son abiertas para que la familia pueda expresar sus opiniones y matizar sus respuestas.

La muestra que hemos elegido para este estudio, son dos familias que tienen o han tenido un hijo con una enfermedad minoritaria sin diagnóstico.

Las entrevistas se realizaron durante el mes de Marzo. Primero se le realizó la entrevista a la participante 1, la cual duró 1 hora aproximadamente y la segunda unos 50 minutos.

Las entrevistas fueron grabadas y el lugar de encuentro fue el hogar de las familias ya que debe ser un lugar tranquilo sin mucho ruido y donde la familia se encuentre cómoda para poder contestar de la forma más natural. La grabación se realizará con una grabadora.

Cada participante se identificó con una sigla para así poder poner ejemplos durante la muestra de resultados de los datos recogidos

- ❖ Participante 1: P1
- ❖ Participante 2: P2

Como dificultades que hemos encontrado en este estudio, en primer lugar, podría ser la propia inexperiencia. En segundo lugar, otra dificultad fue que una de las dos estuvo realizando prácticas en el extranjero y era difícil coincidir. Y finalmente en la realización del marco teórico y la búsqueda bibliográfica porque es un tema muy específico y poco estudiado.

Si hablamos de las limitaciones del estudio, sería que tras la entrevista nos ha costado bastante la búsqueda de los temas ya que las entrevistas eran muy extensas y teníamos mucha información. Además, al tener un tiempo limitado no pudimos profundizar tanto en el afrontamiento de las familias porque las dos familias que entrevistamos.

A nivel ético, realizamos un consentimiento informado para que las familias firmaran y así garantizar la confidencialidad de las mismas.

Resultados y discusión

TEMAS	SUBTEMAS	DESCRIPCIÓN
<u>TEMA 1</u> : Ausencia de respuesta de personal sanitario	Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional	Sensaciones provocadas a la familia por parte de los profesionales sanitarios.
	Necesidad de tener una etiqueta	Adecuación de las familias al no tener un diagnóstico.
<u>TEMA 2</u> : Vivencias de las familias	Nivel económico	Dificultades encontradas a nivel económico.
	Nivel social	Maneras de adaptación a nivel social en esta situación.

	Nivel familiar	Situación en la que se encuentra la familia a nivel familiar al tener un hijo con una enfermedad minoritaria.
<u>TEMA 3:</u> Cuidador principal		Rol asumido por parte de los padres.
<u>TEMA 4:</u> Pérdida de expectativas de tener un hijo sano		Conjunto de sentimientos de los padres al no tener lo que esperaban.

Tema 1: ausencia de respuesta del personal sanitario

Inadecuado dominio de la situación por parte del profesional

La falta de conocimientos por parte del personal sanitario se agrava cuando el Estado decide limitar la formación en cuanto a las enfermedades minoritarias dando énfasis a la docencia de las enfermedades más frecuentes. ^[12,13]

- **P1:** “...vull dir que tenim bons metges, el problema que hi ha es que el govern, ho sento molt, prefereix invertir en altres coses i crec que s’equivoca”
- **P2:** “...el que s’ha de dir que els metges que en saben tant és perquè han marxat a fora a estudiar sobre el tema, aquí no s’han pogut formar.”

Esta falta de conocimiento por parte de los profesionales provoca que las familias sientan insatisfacción con los profesionales en el ámbito emocional. ^[9]

- **P1:** “...La oftalmòloga de la Paz em va dir: de debò que aquest nen farà un any i ha estat un any així. I jo vaig dir: doncs sí...”
- **P2:** “... al anar a l’ambulatori a fer-me el control em va tocar al mateix ginecòleg que quan vaig anar pagant, em va preguntar que com havia anat tot i li vaig dir que fatal per tot el que estava passant amb la xiqueta. Li vaig dir que amb una eco es podia haver vist tot. Em va donar a entendre que ell a la ecografia si que havia vist alguna cosa diferent i que per això no em va donar les dues ecografies d’aquells dos mesos.”

Por otro lado, se plantea que una mala información por parte de los profesionales provoca que sean las propias familias que busquen medios alternativos de información para sobrellevar sus necesidades. ^[9]

- **P1:** “...el derivo a la BAG i m’ho denegen tant genètica com oftalmologia. Al mateix temps, jo vaig a Barraquer, a Barcelona, per el tema de la vista i allí hem diuen que això s’opera quan el nen te mesos i que ells meu faran sense cap problema...”

- **P2:** "... la nena no estava bé em vaig encarar jo amb el metge perquè em va dir que els diumenges no es fan ni trasllats ni res, i jo li vaig dir que la meva filla avui havia de marxar d'aquest hospital, que no m'importava on fos..."

Necesidad de tener una etiqueta

El conjunto de pacientes y familiares que sufren una de estas enfermedades reivindican la necesidad básica de conocer su diagnóstico en el momento adecuado, idealmente en las fases precoces de la evolución de la enfermedad. El desconocimiento y la demora diagnóstica provocan consecuencias en el paciente. ^[13]

- **P1:** "Si, el no saber m'estressa però he arribat a un punt que ho tinc com apartat en el dia a dia. Llavors si que puntualment te torna, per lo que sigui, perquè hem tornat del metge i li ha aparegut una cosa nova..."
- **P2:** "En realitat no m'importa no saber que tenia perquè no hagués canviat res."
"El fet que et diguin el síndrome de tal, saps que te allò i has de lluitar amb allò fins que s'acabi o continues."

Tema 2: vivencias de las familias

La familia que tiene un hijo con una enfermedad minoritaria suele ser más débil y es más vulnerable ya que se encuentra en situaciones desconocidas para ella y donde no tiene patrones aprendidos para poder solucionar una serie de situaciones no habituales en su día a día y que engloban diversos ámbitos como pueden ser el familiar, laboral, económico, etc. ^[13]

Nivel económico

Se ha demostrado que tener un hijo con unas necesidades especiales comporta un gran gasto para la familia. ^[9,13]

- **P1:** "...jo perquè vaig trobar una fisioterapeuta privada, tot pagant i anava 5 dies a la semana..."
- **P2:** "...exemple el bipestador si que la seguretat social em pagava una part però l'altre la vam haver de pagar nosaltres, el cotxet especial igual..."

Nivel social

La reacción del entorno social, pueden encontrar un distanciamiento por parte de la gente de alrededor, falta de apoyo y pocas ayudas económicas. ^[13]

- **P1:** "no, esque es molt simpàtic. Però clar lo que te l'Eduard es això, que es super simpàtic i carinyos. De moment que jo sapigui ningú s'ha allunyat..."
- **P2:** "...jo m'he encarat amb molta gent."

Nivel familiar

Involucrar a los padres en el cuidado de los hijos ayuda a experimentar una sensación de bienestar y no de dolor y ansiedad al contacto con este tipo de niños. ^[17]

- **P1:** “Jo, per exemple ara en ell (actual parella) recordo que m’acompanyava a les sessions, entrava (que el meu marit anterior, ni entrava) i deia: doncs jo vull aprendre...”
- **P2:** “...ens van dir que havia de menjar amb sonda gàstrica, que jo havia d’aprendre a posar-la que sinó no em donarien l’alta...”

También los hermanos sufren negativamente ante esta situación y deben desarrollar mecanismo para afrontar las circunstancias. Pueden llegar a sentir culpa y desplazamiento por favoritismos. ^[5,14]

- **P1:** “...la germana entendre que tens un germà així. Recordo que quan va naixer l’Eduard, ella havia deixat el bolquer durant el dia i van anar endarrere. Per les nits encara fa servir bolquer i te 6 anys. Clar, a ella se li han juntat varies coses, lo del seu germà i al poc el pare que es va morir...”

“...la meua filla si que es concient, perquè clar desde petita, ho ha viscut tot. Ha vist com sa mare ha estat a l’hospital setmanes i setmanes. Les altres dos ho comencen a entendre...”

Tema 3: cuidador principal

Como hemos podido demostrar en el marco teórico, la madre suele ser la cuidadora principal y en menor medida los padres ya que estos controlan más sus emociones porque lo consideran como un signo de debilidad. ^[13,14]

- **P1:** “jo desde que va naixer sóc la seva cuidadora principal”
- **P2:** “La meva mare i jo vam ser qui ens vam encarregar de tot lo de la nena ja que el Jesús treballava...”

Finalmente, es importante contar con el apoyo familiar, aunque los problemas emocionales estén centrados más sobre las madres que son las cuidadoras principales. ^[5,14]

P1: “...la meua família que hem deia: tu no te preocupes que ens els anys farà el canvi; i jo pensava: sí, clar...”

P2: “...el meu punt de suport va ser més ma mare perquè era amb la que podia contar, quan haviem de córrer no estava sola perquè ella estava allí amb mi...”

Tema 4: pérdida de expectativas de tener un hijo sano

Las familias al tener un hijo tienen unas expectativas marcadas, en el momento que se dan cuenta que su hijo no es como esperaban y que precisa cuidados propios y presenta necesidades diferentes. Estos, entran en un proceso de sensación de pérdida iniciando así un proceso de duelo. ^[21]

- **P1:** “...quan et quedes embarassada ningú pensa que et pot passar alguna cosa, sobretot durant l'embaràs que vas al metge, te fan proves i tot esta be i que després sigui, sorpresa...”
- **P2:** “En el moment que t’ho diuen et derrumbes però després veus i la família que tens al costat i es teu això ho has de passar tu com sigui i has de fer el que sigui.”

Conclusiones

Durante nuestro estudio hemos podido extraer diversas conclusiones basándonos en nuestro marco teórico y aquella información que hemos podido obtener de las dos entrevistas realizadas.

En primer lugar, en relación a la formación y actuación de los profesionales delante de un paciente con una enfermedad minoritaria hemos encontrado una controversia entre la teoría y lo que las familias nos han expresado en las entrevistas. La teoría muestra que el personal sanitario tiene una falta de conocimiento ya que no hay una inversión económica para este campo y esto provoca una insatisfacción por parte de los familiares hacia el sistema sanitario. A la vez, esto provoca que las familias busquen recursos alternativos para poder sanar sus necesidades. En cuanto a lo que las familias refieren que bajo su punto de vista los profesionales si que tienen una formación adecuada, pero en ambos casos explican que varios de los profesionales con los que han tratado han tenido una formación fuera del estado Español. Las familias reivindican que hay una falta de empatía por parte de los profesionales que no están habituados a tratar con este tipo de pacientes y esto provoca que ellos tengan que luchar contra diferentes obstáculos que el sistema sanitario les ha planteado.

Seguidamente hemos estudiado sobre si las familias necesitan saber el nombre de aquella enfermedad que su hijo esta padeciendo. Los estudios muestran que las familias presentan una gran necesidad en poner una etiqueta, en cambio, una de nuestras familias niega esa necesidad refiriendo que no cambia nada en su vida diaria y la otra expresa que, si que necesita esa etiqueta, pero ha aprendido a vivir sin ella. Aquí podemos ver que una etiqueta les puede ser un factor estresante a largo plazo, pero en cambio consideran más importante sobrellevar el día a día cubriendo las necesidades que su hijo presenta.

En cuanto a las vivencias de la familia hemos podido concluir que hay un consenso entre la bibliografía i la información de las familias. En ambos casos encontramos que hay un cambio en la vida de las familias a varios niveles: económico, familiar y social. Tener un hijo con una enfermedad minoritaria comporta un gran gasto económico ya que tiene muchas necesidades que a nivel público no están cubiertas. Socialmente ambas familias no han experimentado un rechazo por parte de la sociedad. Por último, en el ámbito familiar podemos ver que la implicación la familia es un gran punto de apoyo.

Otro factor que hemos tenido en cuenta en el estudio, es la figura del cuidador principal. La madre se presenta como cuidadora principal y es la que recibe ayuda por parte de otros profesionales en ambos casos.

Finalmente, hemos querido tratar las expectativas que tienen las familias de tener un hijo sano constatando así que hay una pérdida de ellas porque no era lo que esperaban ya que ambas no tenían conocimiento acerca de que su hijo nacería con alguna malformación. En uno de los casos incluso habla de un sentimiento de culpabilidad por parte de la madre.

Bibliografía

1. A. Baldellou Vázquez. Las enfermedades raras. Manual informativo para las familias. [Consultado el 3 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <https://www.ashua.es/docs/Las-Enfermedades-Raras-Manual-para-Familias.pdf>
2. A. Blázquez Pérez, B. Gómez González, J. Luque Moruno. Desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras. 2016 [Internet]. Ciberer [consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: <http://www.ciberer.es/media/810678/guia-medicamentos-huerfanos.pdf>
3. Bolio, Antonio Paoli, Husserl y la fenomenología trascendental: Perspectivas del sujeto en las ciencias del siglo XX. REencuentro. Análisis de Problemas Universitarios [en línea] 2012, (Diciembre-Sin mes) : [Fecha de consulta: 27 de noviembre de 2017] Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=34024824004>>ISSN 0188 -168X
4. B. Ruiz. Guia de Apoyo Psicologico para Enfermedades Raras. FEDER [Internet]. 2009 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Psicologia/Gu%C3%ADa%20de%20apoyo%20psicol%C3%B3gico%20para%20EERR.FEDER.pdf>
5. C. Grau, M. Fernández Hawrylak. Familia y enfermedad crónica pediátrica. [Consultado el 20 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2010; 33 (2): 203 - 212. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272010000300008
6. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Medicamentos huérfanos y enfermedades raras. 2008 [Internet]. [Consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: http://www.actasanitaria.com/files/doc_43181_FICHERO_NOTICIA_54852.pdf
7. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Punto farmacológico nº93 – Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2015 [Internet]. [Consultado el 22 de Enero de 2018]. Disponible en: https://www.cofpo.org/tl_files/Docus/Puntos%20Farmacologicos%20CGCOG/20150224%20INFORME%20CONSEJO%20ENFERMEDADES%20RARAS%20Y%20MEDICAMENTOS%20HUERFANOS.pdf
8. Daniel Capurro N, Gabriel Rada G. El proceso diagnóstico. 2007 [Internet]. SciELO [consultado el 20 de Enero de 2018]. Rev Méd Chile 2007; 135: 534-538. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v135n4/art18.pdf>
9. E. Díaz García, A. Sola Bautista, E. Petisco Rodríguez, P. Lara Gonzalo, A. Huete García, E. Díaz Velázquez. Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. 2009 [Internet]. FEDER [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en:

- https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf
10. E. López, M. Posada. SpainUDP: un programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico. AELMHU [Internet]. 2017 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. Disponible en: http://aelmhu.es/index.php/el-experto-opina/articulos-revision/item/download/134_1d12ad759047bbaacc145848b4c8b0a4
 11. FEDER. Orientación de casos sin diagnóstico [Internet]. [Consultado el 29 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/servicios-para-personas/3814-orientacion-de-casos-sin-diagnostico>
 12. González-Lamuño D., García Fuentes M. Enfermedades raras en pediatría. SciELO [Internet]. 2008 [consultado el 10 de Enero de 2018]; An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 21-29. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003
 13. Grau Rubio, C. (2013): “Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas”, Revista Española de Discapacidad, 1 (1), 195-212. [Consultado el 8 de Noviembre de 2017]. Disponible en: <http://sid.usal.es/idocs/F8/ART20076/grau.pdf>
 14. L. Gaite , M. García Fuentes , D. González Lamuño , J.L. Álvarez. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. [Consultado el 8 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 165-175. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012
 15. M. Fanny Cortés. Las enfermedades raras. [consultado el 10 de Noviembre de 2017]. Rev. Med. Clin. Condes – 2015; 26(4) 425-431. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864015000905-S300>
 16. ML. De Andrade Saidl, S. Pereira da Cruz Benetti. Resiliencia familiar: nuevas perspectivas en la promoción y prevención en salud. Diversitas [Internet]. 2010 [Consultado el 18 de Enero de 2018]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1794-99982011000100004&lng=en&nrm=iso&tlng=es
 17. M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, I. Abaltua. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. SciELO [Internet]. 2008 [consultado el 20 de Noviembre de 2017]. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002
 18. Rocha Moreira Rita de Cássia, Mendonça Lopes Regina Lúcia, Andrade Santos Nivalva de. Entrevista fenomenológica: peculiaridades para la producción científica en enfermería. Index Enferm [Internet]. 2013 Jun [citado 2017 Nov 27]; 22 (1-2): 107-110. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S113212962013000100024&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4321/S1132-12962013000100024>
 19. Rubio Acuña Miriam, Arias Burgos Marisol. Fenomenología y conocimiento disciplinar de enfermería. Rev Cubana Enfermer [Internet]. 2013 Sep [citado 2017 Nov 27]; 29(3): 191-198. Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086403192013000300005&lng=es.

20. Tiempos de Enfermería y salud. Normas de publicación. Revista oficial de la Asociación Española de Enfermería y Salud [Internet]. 2018 [consultado 17 de Mayo de 2018]. Disponible en; <https://enfermeriaysalud.es/revista-cientifica/normas-de-publicacion/>
21. Universidad de Jaén. AMP. Marques Gomes. Análisis e incidencia de los factores de resiliencia en padres y madres con hijos, que bajo el constructo de la diversidad, son etiquetados como discapacitados: una propuesta de intervención en el ámbito sociofamiliar. [Consultada el 15 de Enero del 2018] Noviembre 2011. Disponible en: <http://repositorio.esepf.pt/bitstream/20.500.11796/1474/1/tesedoutoramentoanagomes.pdf>

10 ANEXOS

10.1 ANEXO 1: GUIÓN SEMIESTRUCTURADO DE LA ENTREVISTA

1. Historia de vida
2. ¿Qué sentimientos vivieron sabiendo que a su hijo algo le pasaba?
3. ¿Quién fue el cuidador principal? ¿Por qué?
4. Cuéntenos, como está siendo (como fue) este peregrinaje de médicos en busca de un diagnóstico
5. ¿Cuál cree que es el principal problema del retraso en el diagnóstico?
6. ¿Cómo ha cambiado su vida desde que se enteraron que su hijo sufría una
7. ¿Cómo ha afectado a su vida diaria el hecho de tener un hijo con una enfermedad en todos los niveles?
8. ¿Cuál es vuestro plan de futuro?
9. Cree que, a nivel sanitario, ¿estamos formados para ayudar a este tipo de niños?
10. ¿Qué consejo les daría a otras familias que se encuentran en su situación o se encontrarán en un futuro?

10.2 ANEXO 2: CONSENTIMIENTO INFORMADO

Somos Sara Martínez Orellana y Marta Teruel Llinares, estudiantes de cuarto de Enfermería de la Universidad Rovira y Virgili de Tarragona (Campus Cataluña). Estamos realizando el trabajo de fin de grado que tiene como título “¿contra qué lucho? – Afrontamiento de los padres con hijos con una enfermedad minoritaria sin un diagnóstico médico concreto”.

Nuestro objetivo en este trabajo es profundizar sobre el grado de resiliencia que estas familias poseen para afrontar esta difícil situación. Además, conocer cómo viven y cómo han cambiado sus vidas en esta situación y a nivel sanitario, lo que podríamos aportar para ayudar a que el proceso no sea tan duro.

Para realizar dicha investigación, con total confidencialidad, necesitamos su ayuda para que responda a unas preguntas. En caso de que no quisiera responder a alguna, no hay ningún problema. Respetamos todo lo que nos contestara.

Yo _____ con DNI _____ estoy de acuerdo a participar en este proyecto.

Día _____ de _____ del año _____

Firma del participante:

10.3 ANEXO 3: PARTICIPANTE 1

MARTA: Ella es Sara i jo Marta, estem realitzant el nostre treball de fi de grau sobre el afrontament dels pares en nens amb enfermetats minoritàries sense diagnòstic. En primer lloc, si ens podries explicar un poc la història de vida

MARE: Jo soc viuda. A veure l'Eduard va nèixer fa 3 anys escàs. Nosaltres vivíem a Madrid per tema de feina del meu marit. A l'any i poc, va tindre un accident de moto, anat a treballar i vaig decidir tornar cap a Catalunya.

SARA: Tu eres d'aquí?

MARE: si, jo soc catalana però el que passar es que per feina, vam anar cap allà i clar com allà no tenia família ni res, pues vaig pensar que en dos nens i amb un que te problemes pues, saps que? torno cap aquí (*Catalunya*). Pues ell (*actual parella*), es un amic de tota la vida que ens vam conèixer desde els 14 anys i quan se va enterar de tot el que havia passat, doncs ell va decidir separar-se de la parella que tenia. Ja portava temps que estaven malament i ens vam ajuntar. Dos nenes son seves i l'altra nena i el nen son meus.

Llavors, l'Eduard, al principi quan estava embarassada, en teoria estava tot be. Inclús va nèixer i als tres dies d'estar a l'hospital, allò que algo no quadra, doncs li van donar el alta. Ell va nèixer perquè se'm va trencar la bossa. Ja estava casi i ficant al llit a la nena vaig notar com una pessigada i vaig començar a perdre líquid amniòtic. Vam anar a l'hospital i com estava a terme, hem van deixar allí i ja vaig tindre al nen. L'únic que hem va estranyar es que va nèixer amb molt de greix, d'este que tenen els nens, moltíssim i apart el veia molt ninot, com a que no tenia to muscular. Després, hem va estranyar que no obria els ulls. Però, les infermeres hem van dir que pot ser no m'havia donat conter o que hi ha nens que tarden una mica mes. Jo vaig pensar, doncs vale i hem donen l'alta. Al cap de pocs dies, teníem la revisió en la pediatra i la hem diu: "ostres hi ha alguna cosa que no quadra (aquesta pediatra que jo conec havia treballat amb el genetista de la Paz, en definitiva, que ja havia treballat en genètica), ¿saps que? ves cap a l'hospital". I allí me l'ingressen en teoria perquè no augmentava de pes i per icterícia. Llavors quan l'ingressen, hem diuen: "ens sembla que te un soplo al cor i ens el quedarem a nounats per a començar a fer-li probes". Allí segueix sense obrir els ulls, va vindre un oftalmòleg i allí li fan ecografies d'estomac, de cervell i mes coses. I es quan hem diuen que te dos quists al cervell, que no se sap

en quin moment ha tingut algun derrame o alguna cosa. A veure en principi no li afecta, aparentment ja l'heu vist i no li afecta. Li fan mes proves i hem diuen que el cor en còptes de tindre un soplo, lo que te es que la vena de l'aorta, la entrada, la te molt molt ampla i els hi fa una mica de por perquè clar si segueix així podria haver-hi un desgarró. Bueno, el controlen i es queda allà i me donen el alta. Aquí es on jo hem queixo perquè jo m'ajunto en els dos metges que el porten, una d'elles hem diu que el meu fill te alguna cosa greu, no sabem que te però te una malaltia. Això es el que hem sembla una mica surrealista. Després de tot això, ell agafa en dos mesos una bronquiolitis i l'ingressen, inclús estaven a Alcalà de Henares vivint, el tinc allà i hem diuen que sembla que millori. De cop i volta veig que arriba a una ambulància i que se l'emporten a la UCI del Niño Jesús de Madrid. I allí es queda ingressat. Després de la bronquiolitis, que la passem, al cap d'un mes li fan una placa per a veure com esta i hem diu la pneumòloga que te una hernia diafragmàtica i a sobre es curiosa perquè la que te ell (normalment els que tenen hernia diafragmàtica els hi surt a la esquerra, llavors hi ha molts casos casi tots que ho veuen ja quan esta dintre de la panxa, hi ha molts que moren) es just a la dreta. Llavors el fetge feia de tap, el colon si que se li ha col·locat una mica però no va anar mes perquè el fetge feia de límit i hem van dir que era alguna cosa estranya. Hem van dir que es tenia que operar urgentment. I l'operen amb 5 mesos. Després d'això, es demana una derivació a la PAM per genètica i oftalmologia per operar-lo perquè clar al Niño Jesús hem deien que operar-lo era estètic i ara us ensenyaré una foto del nen com tenia els ulls de petit (ENS ENSENYA FOTOS DEL NEN – això son els ulls oberts – nosaltres: ostres, mare meua). Hem feia anar cada mes la doctora, tenia un cognom una mica curiós, es deis Borrego (per això se m'ha quedat) li ficava una llanterna i hem deia sembla que veu i deia jo: “ja se que el nen veu perquè s'obri ell l'ull per això se que el nen veu perquè sinó no se l'obriria”. I hem deia, doncs el pròxim mes tornes a vindre. Després hem deia que li possés esparadrap per aixecar-li les parpelles. El problema es que els nens petits ja tenen la pell tova de per si i el meu fill encara la te mes sensible i vaig pensar de no ficar-li el esparadrap perquè si li fico el que es tou no li farà res i si li fico l'altre, li farà mal. Bueno, el derivo a la BAG i meu deneguen tant genètica com oftalmologia. Al mateix temps, jo vaig a Barraquer, a Barcelona, per el tema de la vista i allí hem diuen que això s'opera quan el nen te mesos i que ells meu faran sense cap problema. La pediatra, hem va demanar el historial i li envia al genetista per la seua banda, i el genetista meu demana i m'accepten tant genètica com oftalmologia a la BAG. Però ho va tindre que demanar el genetista directament perquè sinó des de dalt dient que no.

La oftalmòloga de la Paz me va dir: “de debó que este nen farà 1 any i ha estat un any així” i jo, doncs si. En quan pot, l’operen. Ja porta dos operacions i anem cap a la tercera perquè te el to muscular pitjor que un altre nen. Jo conec casos de nens que els han operat de les parpelles i amb una vegada si aixeques, en teoria quan es molt petit li fan i després als 4 anys hi ha un altra tècnica diferent per ferla però es que ell ja porta 2 de la normal i ara en Maig el tornen a opera i pot ser li tornen a fer un altra vegada igual que l’anterior perquè hem va dir la oftalmòloga: crec que obriré i no tindre múscul per poder agafar-li. La tècnica es que li fiquen dos tires tensores que les enganxen dalt de l’ull. La primera vegada li van fer en dos tires i li va durar res, el primer mes súper oberts i a mida que van passant els mesos se li van tancant. Aquí a Barcelona se li va infectar el ull dret, el van mirar a San Joan de Deu, la veritat es que la doctora molt maca perquè això va passar a l’Agost i al Setembre ja l’estaven operant. Hem va dir que havia agafat rebuig al material que li havien ficat i hem va dit que en comptes de dos tires que li havien ficat, li ficarem 3 a veure si així aguantem fins als 4 anys. El problema es que no, el mateix ull (que no sabem perquè) ara se li veu com si per sota de la parpella se li baixes un tros de carn i apart es que te molts de mocs i li surten per aquet ull però es que es una passada. Clar ell te tots els orifici molt petits, ara m’han dit que el volen opera de carnots, no en te gaires, hem van dir que era molt petit però que a ell li faran. Li volen reduir les amígdales perquè s’escanyava moltíssim i jo no entenia el perquè, es que te unes angines enormes, es a dir, tu li dones un got d’aigua i si comença de beure ell se plena tota la boca però després no es capaç de tragar-se-la tota per això tenia la palleta perquè clar ell beu i arriba un moment que te la boca plena i ho treu perquè no pot. I clar, jo deia és que se m’enuagava molt. Antigament vam estar en papilles i en pures mes de lo normal, jo dia és que no ho trobo normal que s’escanyi en qualsevol cosa. ¿Que mes te? A veure, te també característiques físiques que es que les orelles les te mes baixes de lo normal, les mamelles també les te mes separades, m’han dit ara que te dactílica (els dits llargs). Bueno això es típic perquè el pare mesurava 1,85m un Basc i la meua cunyada per ser noia te uns dits molts llargs. Després els dits dels peus se li munten, i ara estem que li falten les dos dents del costat de les pales i l’altre dia deia, te totes menys aquestes i tinc família que son odontòlegs i els vaig enviar una foto dient lis mira portem temps que esta així i hem van dir que pot ser que sigues agenèsia dental que es la falta de dents que a mes a mes normalment son aquestes dues que li faltes.

SARA: Les de llet tampoc li han sortit mai?

MARE: no, a mes a ell li van tardar moltíssim, amb dos anys i pico va començar a traure dents

MARTA Y SARA: ostres...

MARE: Sí sí amb tot hem anat en molt de retràs de uns dos anys. Clar llavors, me'n recordo d'una dietista del San Joan de Deu (que vaig acabar malament amb ella), que hem preguntava que el nen que menjava i jo li deia pues potitos de compra perquè va ser quan el meu marit va morir saps? No li explico la meua vida perquè clar...i de cop hem diu: que passa, no pots fer-los tu? Perquè quan jo els feia com trobes algun tros o lo que sigui, ho rebutjava i ja no volia menjar mes, pues prefereixo que mengis potitos de compra i que se'ls mengi. Després hem deia que li fes entrepans i li dic a ver com li vaig a fer entrepans si no te dents. El entrepà es de barra de pa saps? No era de motle que es mes tou i hem deia que de motle no perquè tenia molt de sucre que era una merda que ella volia que li fes un entrepà en tomàquet tio, molt be amb dos collons, tu no veus al nen??? (indignada) Hi ha coses que a vegades els metges... i hem sembla que ja esta sobre tot lo que te l'Eduard si no m'equivoco. Te hipotonia això si, sobretot mes en un costat que en un altre (mes el costat esquerre que el dret). Te un retràs, es a dir, li fan proves al CDAP i en teoria cognitivament esta bastant a prop de la seva edat. Tema del llenguatge ara ha començat a animar-se, i ara al Maig 3 anys i mig i el tema fissió pues a nivell motriu i tot això porta un any de diferencia respecte als demes.

MARTA: Com te vas sentir quan sabies que alguna cosa li passava?

MARE: Pues a casi totes les mares que jo conec, totes totes totes el sentiment era culpa, et penses que has fet alguna cosa malament. Hi ha una de les coses que jo encara faig memòria, et pregunten sempre si mentres tant has estat embarassada has pres alguna cosa. D'acord, doncs el que fan els metges es sentir-te... és que teu qüestions tot. A veure jo no soc de beure, vull dir beus una copa quan hi ha alguna festa però quan estàs embarassada ja no beus, prendre medicaments doncs els que et diguin que pots prendre per d'allò. Llavors comences a pensar i dius a veure si vaig fer alguna cosa malament i per això el nen esta així perquè clar no saps a mes la nena ha sortit be saps? No es com el primer crio que d'allò però a veure també la que vida tenim tothom, quan et quedes embarassada ningú pensa que et pot passar alguna cosa, sobretot durant l'embaràs que vas el metge, te fan proves i tot esta be i que després sigui, SORPRESA. Mmmm dius no..

MARTA: Quins coneixements tenies sobre lo que li passava al teu fill?

MARE: Cap (afirmació), és que a veure una cosa que a tots ens passa es que quan te comencen a dir "pues tiene dos quistes en..."i te quedes que?? Si si i ho busques tot. Jo ara torno a fer-ho una mica perquè el genetista que el portava a San Joan de Deu, el noi es molt maco i la ultima vegada hem va parlar i hem diu: ostres pues estàvem buscant aquet síndrome (es un nom molt estrany que després us dic). Diu, no hem quadra tot hi ha moltes coses que no però hi han coses que si. Hem va dir el nom i que ho busques perquè com tu coneixes millor al teu fill pues després hem dius ostres pues això si, pues això no. Per exemple això de les dents li vaig enviar una e-mail i li vaig dir, mira hi ha això, no ho se segur però ho mirarà, hem va dir d'acord doncs meu apunto. Això no significa que dient-li això, ja se lo que te el teu fill però ho apuntem a tot lo que te. El problema que tenim es que tots els pares no tenim ni idea en medicina , ho sento. Però és que clar, al trobar-te que no tens informació realment dels metges perquè clar ells també van perduts com tothom però és que dius pues ho busco jo a veure si toca la flauta i jo trobo el que te

MARTA: qui es el cuidador principal?

MARE: jo, des de que va nèixer

MARTA: quan sabies que al teu fill li passava alguna cosa, que esperaves que li passes?

MARE: La veritat es que al primer moment nomes tenia els quists i lo dels ulls. Clar quan te diuen la paraula quists, a mi se me va caure el mon a sobre perquè penses quists al cervell pues ja penses, ostres que es morirà i per lo dels ulls, pues clar no coneixes però després si, coneixes gent. Ho veus també en altra gent. Però clar lo de l'Eduard era, per mi, com un bitxo estrany, ja m'entens lo que te vull dir perquè clar era el primer cas que te trobaves. A part tot el mon es quedava mirant, el veia que es movia estrany i hem deien: "anda si que es movidito no, aún dormido". Pues no estava dormint, estava despert però clar, com li expliques i per això et dic que..

MARTA: com ha segut este pelegrinatge de metges en busca d'un diagnòstic?

MARE: es complicat, es molt complicat perquè a veure jo sempre ho dic que jo he tingut la sort de que vaig trobar "Objectivo Diagnostico" al principi de tot i no se va ser com una potra

SARA: si si nosaltres et vam trobar així

MARE: d'acord, pues es això, busques per internet i no se com hem va sortir perquè a mes a mes ells feia poc temps que havien creat l'associació. Recordo que vaig trucar a Susana i ella va estar tota una tarda en mi, que ells porten ara 12 anys i fa 2 anys que ja saben lo que te i te una malaltia que igualment es molt complicada, hi ha molt pocs casos i els han seguit a l'associació. Jo recordo que amb ells xarràvem i parlàvem i coincidíem en moltes coses d'aquestes perquè clar lo que et dic, jo aquí no tant però a Madrid a l'Eduard el portaven en unes coses a Alcalà de Henares que es on vivíem, algunes coses al Niño Jesús, unes altres a la Paz i vinga va. És que es això i a part veus que no tens ni idea de lo que et deien. A mi hem feien anar cada mes i tirar-me dos o tres hores a l'hospital per oftalmologia per a després mirar-li en la llanternera i dir-me que el meu fill veu però que no es pot operar ara perquè clar es estètic... quan tens un altre hospital en la mateixa ciutat i hi ha una noia que si que opera i a part quan li vaig explicar hem va dir: mira, no diré que ets tu però trucaré a l'hospital, parlaré en ells i els hi diré que son un ineptes perquè si tu no pots, doncs deriva. Per exemple una cosa que te l'Eduard es haver estat un any en els ulls així (ENS ENSENYA FOTO) perquè clar un nen petit per on li arriba la informació, doncs per la vista, m'entens? És que saps que tens un hospital a la mateixa ciutat i que operen. Jo aquestes coses de veritat... (INDIGNADA)

MARTA: Tenies temo a la mort del teu fill?

MARE: si, molta. És que a vegades vas a uns especialistes que son una mica complicats. Per exemple, fan la visita amb l'anestesia i recordo que vaig anar en la meua germana i ella va vindre a Barcelona per a estar en mi així si el tenien que operar pues se podria quedar en la xiqueta o el que sigui. Doncs, recordo que l'anestesia hem diu: ostres vostè ja sap la gravetat de l'operació?. I jo, si i clar hem vaig ficar a plorar i la meua germana va dir: a ver això es fa per gust o es te que fer?; i l'anestesia va dir: no no es te que fer. I llavors clar perquè li dius això? A poques hores que el tenen que operar li tires aquesta a una mare. No es una cosa estètica que diguin pues mira és que m'ha vingut de gust fer-li això al nen per a que estigui mes guapo. Pues no..

MARTA: Quin creus que es el principal problema del retràs en el diagnòstic?

MARE: la manca que hi ha econòmica

MARTA: econòmica?

MARE: jo crec que si

SARA: Tu creus que hi ha falta de informació o creus que els metges estan poc preparats?

MARE: Jo te puc dir una cosa, jo crec que aquí hi ha molts bon metges, també se que hi ha molts que marxen a fora. Teu dic perquè hi ha una cosina del Carles que esta a Boston. Se'n van anar les dos, una ara es professora a Harvard i l'altra no sé on esta però recordo que les dos hem van dir, donam un historial del nen perquè aquí hi ha un hospital també de nens que busquen malalties rares. Doncs jo conec casos de gent que esta molt ben preparada que son Espanyols, catalans me dona igual, i se'n van fora. Jo conec aquí a uns que son també bons. Mira l'altre dia estava parlant en el genetista d'aquí de San Joan de Deu i dic mira jo amb l'associació organitzem gales benefiques i esdeveniments per a recaptar dines i per exemple hi ha el Carlos Tercero de Madrid que no se si ho sabeu però tenen una unitat de pacients sense diagnòstic, es diu ISCIII. Es dediquen a això però d'on treuen els cales. La idea d'ells que hem sembla molt be, es agafar un cas i que en seu hospital deien mira no trobem solució. Per aquet nen que se li ha de fer, pues això, això i això. Se li te que dormir tres vegades o quatre doncs l'adormim una i se li fa tot. És que es lo normal, lo que no pot ser es com ara que al meu fill aquet any el tenen que operar de carnots, de les amígdals i de no sé que. D'acord això es una operació, després li tenen que fer un altra a les parpelles i l'altre dia li van fer una ressonància magnètica del cap. Es a dir, que un nen que te 3 anys, crec que l'han dormit unes 8 o 10 vegades. Recordo de lo de la hernia del melic, te fimosis i jo me'n recordo de una vegada que vaig dir, ostres ja que el dormiu, no li podeu fer la hernia del melic. Ja se que es tenen que congeniar dos especialistes diferents però dormiu-lo una vegada perquè m'esteu dient totes les vegades que cada vegada que s'adorm a un nen, l'anestesia es perillosa. En que quedem, saps?. Qui els hi dona diners, pues ningú. I això en moltes coses, doncs jo considero que millor o no ho se, jo tampoc estic dins de la medicina i vosaltres si i vosaltres sabeu els treballs que us donen i tot això. Se que en malalties rares esta molt complicat, hi ha molt poca informació perquè, pues perquè si no ho se. Se que ara comencen amb els axomes, els genomes i tot això. Jo per exemple ara en l'Eduard li faran un axoma. Si no surt res serà un axoma familiar i jo no tinc ni idea de lo que es però hem va dir tu tranquil·la que teu explicaré quan tingui que ser. Però vull dir, jope

es un hospital de referència el de San Joan de Deu, de molts llocs venen i jo vaig allà i som d'aquí. Molta gent va a fer practiques vull dir que tenim bons metges, el problema que hi ha és que el govern, ho sento molt, prefereix invertir en altres coses i crec que s'equivoca. Jo hem sap greu ja us ho dic. Organitzem nosaltres coses, jo us ho diré el dia 13 d'Abril per exemple a Portaferrija es fa una gala còmica que és la segona aquet any que es per recaptar diners per això, per la investigació

SARA: nosaltres hem trobat que hi ha falta de informació, que no sé quin any va ser es va decidir que al temari de medicina les malalties minoritàries no entrarien. Nosaltres sabíem que hi havia poca informació però no sabíem que va arribar un moment en el que van dir fora

MARE: Bueno, i això des de on és?

SARA I MARTA: des de dalt, òbviament

MARE: doncs mira, esta informació m'interessa. Perquè després és lo que dic, perquè ara per exemple no sé si heu vist que surt a la tele que hi ha un noi de Galicia que demana la reducció de jornada per el cuidatge de fills amb malalties greus, no sé si ho sabeu. D'acord, jo la tinc però crec que la tinc perquè dintre del llistat surt la hernia diafragmàtica, i l'Eduard la va tindre i encara així, aquet any.... Ara estan demanant que aquesta llei es canviï perquè hi ha un llistat, osti no pots ficar un llistat perquè es depenent del nen. Jo conec nens que tenen una discapacitat i tenen una dependència dels seus pares. En concret l'Eduard hem sembla que són 8 o 9 especialistes diferents que el porten a Sant Joan de Deu, d'acord? Entre fisio, logopeda, psicòloga, fisio de piscina que fem, apart jo pago MOVENDO que és una que va dos dies per la tarda per el tema de la psicomotricitat que li va molt be. Jo visc per ell. Que va dos dies a l'escola? Avui? Doncs dèiem, pues el dimecres i el divendres sí. Avui esta be, la setmana passada tenia una bronquitis. En quan te una mica de mocs o esta molt d'allò (avui esta en mocs perquè he dit vinga va tira), me'l quedo, perquè no hem puc arriscar que vagi a mes. Llavors en aquet llistat volen això, que surtin per als que no tenen diagnòstic però que tenen una necessitat de lo que sigui, que el pediatra ja ho veu, necessiti el cuidatge de un dels seus pares.

SARA: tu ara treballes?

MARE: no

SARA: tu tens l'ajuda aqueta, no?

(SONA MOVIL)

MARE: si si

SARA: i quan et va arribar aqueta ajuda?

MARE: aqueta ajuda per sort. A veure jo hem vaig quedar embarassada, vaig estar 4 mesos de baixa, en aquests 4 mesos de baixa ja vaig començar a moure tot perquè ja veia tot com aniria i ja vaig empalmar una cosa en l'altra. El problema que vaig tindre va ser que en el moment que la tenia, al meu marit doncs el van fer fora. En el moment en el que es queda sense treball, doncs teu treuen i tens que començar a presentar tota la documentació de nou. La primera vegada es, d'acord has presentat ara doncs al mes que ve tornes a presentar papers i després cada 2 mesos tinc que anar al metge (que hem toca ara la setmana que ve) amb dos paperets per a firmar, que porto temps amb els mateixos. Ara els ensenyo, els vaig acumulant, però cada 2 mesos...que el meu fill amb dos mesos no canvia!! Això deuria d'estar regular i dir Bueno una cosa es perquè esta ingressat per lo que sigui i l'altra es perquè te una malaltia que no saben lo que te que el seu to muscular no millorarà...m'enteneu? I això el problema que hi ha es que la llei que hi ha ara, es una merda, i jo conec a uns pares que si no tenen alguna cosa de lo que hi ha dintre, no els hi toca. Justetament aquesta setmana per la associació ens hem assabentat, volen fer lo de renovar la llei i volen ficar que encara que el nen compleixi 18 anys que, si encara necessita cuidatges, que encara que el nen vagi a l'escola, que també pot anar al cole, es lo que dèiem, un dia, dos dies o tres dies però si te 10 especialistes que el porten, tu com vas a treballar? A mes jo soc cuinera, digam com puc compaginar tot si no tingues aqueta ajuda.

MARTA: i ell treballa no?

MARE: Si ell treballa de camioner però clar no estem casats ni res perquè clar , que quedi així en secret...primer de tot que portem dos anys però jo tinc pensió de viudetat però el dia que la empresa hem digui te faig fora, si jo no tinc pensió de res, quins ingressos tinc? A ell la dependència li va arribar aquet any però portàvem un any i pico des de Madrid que ja la teníem acceptada, de un grau 2 i no cobràvem. Després un altra cosa que no trobo normal es que la dependència se li te que ingressar en un numero de conte on nomes tingui de titular la persona afectada i en teoria la

dependència es un sou, 200 i quelcom d'euros, per al cuidador. 200 i pico d'euros? *De que me salvas?* No tinc ni per a pagar a una persona que vingui i que pugui estar per ell.

(ENS ENSENYA TOTS ELS DOCUMENTS – carpeta en tots els documents del nen)

MARE: Jo per exemple tinc el email de la pediatra i directament parlo amb ella si necessito qualsevol cosa i clar ella ja se prepara perquè necessita mes temps per a ell. Que el nen esta malalt? Doncs me fica un espai, vull dir que es lo normal això. Tinc esta ajuda però és que cada dos mesos tinc que entregar papers.

MARTA: *Alguna vegada heu pensat de tirar la tovallola?*

MARE: Jo sempre he dit i segueixo dient-lo, i això que l'heu vist com esta ara, que si jo estan embarassa hem diuen que el nen ve malament, ho sento molt, però jo no l'hagués tingut i me l'estimo eh moltíssim. Després sento a la gent que per exemple te un Síndrome de Down i diuen que es un regal de la vida. Mmmmm ho sento però no, a mi no me la coles. Es un regal de la vida tindre que passar per tants de metges, cada vegada que entra a un quiròfan??

(SONA MOVIL I ELLA VA A VORE QUI ES)

Ara de gran? Es lo que dic, que es lo que hi ha. Jo no se com hem vas conèixer. Jo vaig sortir fa un any o dos.

SARA: Jo et vaig trobar per el Facebook. Vaig ficar al google, *enfermedades sin diagnostico* perquè no trobàvem res i vaig veure un Facebook i vaig dir ui, i li vaig dir a Marta: escolta, lis enviem un missatge? I la Marta hem va dir, escriu a veure si et contesten i així va ser

MARE: A d'acord, la de objetivo diagnostico no?

SARA: si, vaig enviar un missatge i vaig pensar, ja hem contestaran. I quan hem vas contestar, vam muntar casi una festa

MARE: no a veure ja et dic, ho portem moltes famílies i el Facebook el portem l'altra mare que la va crear i jo. Però anem de cul totes. Ara l'associació te que renovar

càrrecs i ells dos ja porten 12 anys i busquen que algú es presenti i l'altre dia vaig dir pues mira, me presento jo. No se com ho faré però és que sinó tanquem l'associació. És que esta així la cosa perquè tots som pares o afectats. Hi ha nens però també hi ha adults també sense diagnòstic dins de la nostra associació. I clar, no ens dona la vida...

SARA: jo he de dir que tot lo que hem buscat en relació a les malalties minoritàries ens estan ajudant un munt en aquest aspecte

MARTA: hem parlat fins i tot en FEDER

MARE: FEDER...nosaltres estem una mica...també hi ha un altra associació (m'imagino que l'anglès el porteu be) que es diu SWAN, es l'associació de Londres. Però hi ha varies. Jo teu dic perquè l'any passat ens vam reunir del ORDIS. Vam tindre la reunió l'any passat que va ser just a Barcelona i van vindre d'Itàlia, Londres, Holanda hem sembla, d'Espanya anaven FEDER i nosaltres i no se qui mes. Però els de SWAN es curiós perquè estan enfocats en el cuidatge de les famílies de persones sense diagnòstic, com ajudar-los i organitzen molts esdeveniments i moltes coses. I després que sapigueu que el últim divendres d'Abril es el dia internacional de les persones sense diagnòstic, este any es el dia 27 d'Abril però cada any canvia.

SARA I MARTA: això si que no ho sabíem!

MARE: Nosaltres ens vam adonar en aquesta reunió

MARTA: on se fa?

MARE: este es el problema (SE'N RIU), que cadascú se les busca...aquí no hi ha una repercussió però això ja es FEDER. Com te dic, estos doncs per una part si i per l'altra no. L'any passat que feia la gala aquesta i ens havíem vist en aquesta reunió, els hi vaig dir que m'ajudessin, enviant-los cartells, ells també tenen famosos i no m'han ajudat en res. Després allí a la reunió deien que ells ens havien derivat moltes famílies a l'associació. Això es mentirà. A mes, va ser al revés, mitjançant nosaltres. Nosaltres formem part de FEDER perquè ens interessa però tenen molta jeta moltes vegades. Però bueno es lo que hay.. (SUSPIRA)

MARTA: com t'ha canviat la vida a nivell social, econòmic, familiar, laboral, de parella...quan sabies que tenia una enfermetat?

MARE: A nivell econòmic, tingues en compte que quan un nen naix així, per exemple quan te Síndrome de Down, en el moment ja et donen les teràpies. Ell es va tirar un any, jo perquè vaig trobar una fisioterapeuta privada, tot pagant i anava 5 dies a la setmana. Després va ser curiós, aquí no vam tindre cap problema però a Madrid, després et diuen que quan te donen la publica no poden compaginar-se. Jo t'explico, la fisioterapeuta que el portava per privat havia treballat per ells (públic), es coneixen i feien el mateix tractament i jo els hi vaig dir vale vale. Doncs va estar un any, que feia les dues coses, perquè clar a la publica hem donaven dos dies, l'altra li feia 4 hem sembla, es a dir, en total eren unes 6 sessions a la setmana que el nen es menjava de fisioteràpia. Però mireu-lo com esta, de que va tardar moltíssim en gatejar, tot gracies a ella. Clar això es un gasto que ningú teu torna i un fisioterapeuta es molt car. Nivell laboral? Pues que no pots anar a treballar i a part ara jo meu plantejo, no ho se si puc tornar a la meua professió perquè clar si hem dius que dintre d'un any el nen esta be però no serà així. A nivell de parella? El meu difunt marit havia tingut ja anteriorment depressions. I en el tema d'ell va tornar a recaure. Llavors veus també això, veus qui tira del carro, sempre hi ha un dels dos que tira. Ell agafa depressió, jo tenia que anar als fisios. Hi ha un tipo de fisio que es diu *Bodge* que es Alemanya, que es el futur. Consisteix en estirar-los i segons on apreten del cos, fan reaccionar l'altra part del cos. La veritat es que va molt be però clar, això ho fas allà i a mi lo que m'ensenyaven a atenció temprana a Madrid, es que jo tenia que aprendre per a fer-li a casa. Clar fer-li a casa teua al teu fill, exercicis que se fica a plorar com un boig, pues no es agradable per ningú. Jo, per exemple ara en ell (actual parella) recordo que m'acompanyava a les sessions, entrava (que el meu marit anterior, ni entrava) i deia: ai doncs jo vull aprendre. Quan se li ha de netejar el nas que també es un show, li fa ell; qual se li han de fer cures a l'ull, també li fa ell. Una cosa com aquestes, es fotuda per això, perquè son molts de metges i moltes coses i clar, la parella es important.

SARA: suposo que ell (actual parella) ja sabia lo que hi havia

MARE: si ja ho sabia

SARA; es diferent perquè l'altre seu va trobar com tu

MARE: en l'altre si, ens ho vam trobar i també el problema de l'altre com a que no era conscient i sempre pensava que el nen estava be. Era com que no ho veia, igual que la meua família que hem deia: tu no te preocupes que ens els anys farà el canvi; i jo pensava: si, clar. Al principi la meua mare era, ai pobre pobret i ara li fot una canya a

l'Edu que no veas. Però esque a veure li has de fotre canya. Carles aquet estiu no, el anterior, l'Edu estava gatejant i clar gatejant es xocava i va dir no, tens que caminar. Doncs el va tindre allà una hora dret i va acabar caminant, desde aquell moment ja no ha tornat a gatejar i va plorar que aquet també te mes jeta perquè sap lo que hi ha. A MOVENDO el deuríeu de veure, es el mes petit i es fica firme i te fa el saludo i tots els moviments. Ara, quan vol també pren el pel. Clar ell a vegades cau, si pues cau com tots els crios però ell encara mes perquè el to muscular no el te be. Me'n recordo que la primera vegada, hem va dir para, espera. I es així perquè sinó s'aprofiten. Ell s'aprofita d'això de que molta gent l'ha vist i ha dit ai pobret i llavors ja te va en el conte de víctima però no, li has de fotre canya. En aquesta vida te fotran canya i serà pitjor. Se que se li riuran, li diran de tot.. i que? Que m'agafi una depressió de cavall perquè li diguin coses? Si ja el miren, tota la vida desde petit. Doncs se li ha d'espavilar i es lo que hay. Es lo que lis dic a les meues filles i ell encara no m'entén però es lo que hay.. Tenim això i en això hem de tirar

MARTA: les germanes son conscients de que ell te alguna cosa?

MARE: la meua filla si, perquè clar desde petita, ho ha viscut tot. Ha vist com sa mare ha estat a l'hospital setmanes i setmanes. Les altres dos ho comencen a entendre, inclús l'any passat vam aconseguir anar a CREER, que es una associació de Burgos, i ens vam reunir i van vindre. Clar, tu mires i el meu fill esta be en comparació, crec jo, a altres que jo he vist que van en cadira de rodes, que tenen una sonda gàstrica. La nois esta que us dic, Enrique i Susana, te 12 anys o es fa pipi a sobre, porta bolquer, no parla, casi no camina, se li cau la baba. Això xoca molt mes, a l'Edu li veus alguna cosa estranya però com el veus així tan d'allò pues no s'aprecia i penses que no te res greu però en canvi pobret meu te una gran llista de coses

MARTA: A nivell familiar?

MARE: A nivell familiar, la germana entendre que tens un germà així... Recordo que quan va naixer l'Eduard, ella havia deixat el bolquer durant el dia i van anar endarrere. Per les nits encara fa servir bolquer i te 6 anys. Clar, a ella se li han juntat varies coses, lo del seu germà i al poc el pare que es va morir. Pero Bueno, la família que entengui. Ara entenen mes coses, per exemple la meua germana pues com tothom no sabia que existien les enfermetats rares sense diagnòstic.

MARTA: Algú s'ha allunyat perquè el nen tingui alguna enfermetat?

MARE: no, esque es molt simpàtic. Però clar lo que te l'Eduard es això, que es super simpàtic i carinyos. De moment que jo sapigui ningú s'ha allunyat

MARTA: La pregunta com ha afectat a la teua vida diària, clar tu vas deixar de treballar, per ell i únicament per ell no?

MARE: Si Bueno porto una agenda que es la seva agenda, totes les coses ja son per ell, també tinc un calendari on fica quan i quina teràpia li toca, si li toca metge, si li toca no se el que

MARTA: Vos heu sentit soles en algun moment?

MARE: Home, sobretot, jo es lo que li dic al Carles moltes vegades, que vale jo se que hi ha això però hem costa. Ell te assumit que això es per a tota la vida i venga però jo en canvi penso: a veure quan millora. Esque clar, vas al metge i entres al metge per alguna cosa i surts en un altra i jo la veritat es que acabo...L'altre dia ho deia, a vegades ho faig de cachondeo en la veïna i li dic esque tots el p**** especialistes. *Que no nos libramos de ninguno*. Jo a vegades penso que esta buscant novia i va buscant-la o vol ser metge i a veure quina especialitat li agrada mes (SE'N RIU) . Esque si tu comences a mirar, no hi ha ni un òrgan, ninguna part del seu cos que no estigui afectada. Llavors esque dius, ostres, repartim una mica..I ara això i ara allò...pues això crema molt

MARTA: quin es el vostre punt de suport?

MARE: El meu punt de suport es Objetivo Diagnostico i després jo esque vaig fer un grup de whatsapp de mares. M'imagino que coneixeu el compte de "Viaje a Holanda". Es un grup que va fer la directora de Espinete, uns dibuixos animats. Ella va tindre un fill en síndrome de down i va crear aquet conte. Però després l'Emilio Aragon, va fer un anunci que es diu "de la Playa a la Montaña". La explicació mes o menys es la mateixa, tu quan naixes, *te venden la moto de que tenir un niño es..(COMO LO MAS)*. En el viaje a Holanda, ja es com bueno que te'n vas a Itàlia i compres tot d'allí y aprens paraules en italià... Quan de repent estàs a l'avió i quan estàs allí a punt d'aterrar te diu la azafata: no mira esque hem arribat a Holanda i tu com? I ara que faig?. La historia dels dos mes o menys es la mateixa.

Llavors els meus punts d'apoyo son aquets, el grup aquet de whatsapp que son mares. Algunes tenen diagnòstic i altres no. Pero es com una teràpia de mares perquè entre nosaltres ens entenem

MARTA: però parlen en plan: mira ara que li han trobat al meu fill...

MARE: parlem de tot. Si, parlem d'aquestes coses però també parlem per exemple de lo del Carles que ens esta tocant els c*****. Però es això, que parlem de tot. Per exemple, una que viu a Cantabria, es a dir tampoc som d'aquí eh

MARTA: no vos coneixeu ni físicament ni res?

MARE: Físicament algunes si i altres no. Per exemple, una d'elles es amiga meua de tota la vida que els dos nets. I ella ho deia que lo que totes coincidim es que les mares intuïnt que hi ha alguna cosa, sempre. Te prenen per boja. Mira hi ha una que te un fill que hem sembla que ara te 4 anys i ahir va dir que perfi a Cantabria ha aconseguit que li realitzen al fill una ressonància magnètica del cap. Te un nen que te epilèpsies, el coll el te tor...nose coses que dius ostres te epilèpsies i ningú li ha fet una ressonància? I porta temps demanant-ho eh i la prenien com no no que el teu fill no te res.

PARELLA (l'actual parella arriba): que com ho tenim?

MARTA: que es lo que realment vos fa sentir estressats?

MARE: pues lo que vos dic, que cada vegada li apareixia una cosa nova a mi per lo menys. Ara això, ara allò...

SARA: i el no saber, no t'estressa?

MARE: si, però he arribat a un punt que ho tinc com apartat en el dia a dia. Llavors si que puntualment te torna, per lo que sigui, perquè pot ser hem tornat del metge i li ha aparegut una cosa nova. Però clar després el veus i lo que tot el mon hem diu esque si pot ser el tingues postrat en una cadira o alguna cosa així pues crec que seria pitjor però el veus que fa bromes. De tant en tant si que el veus que fa alguna cosa rara que jo li dic a ell ostres a veure si els quistes aquells si que estan tocant alguna cosa perquè a vegades li idus alguna cosa i no teu pillla o ara que te mania d'agafar 3 pedres i les porta a tot arreu i a vegades agafa mes

PARELLA: això es un TOC (SE'N RIU)

MARE: clar si, es veritat però en el meu cas que no tinc diagnòstic, ostres pues jo li comento a la pediatra i hem diu, esta be que meu hages dit. En canvi una psicòloga hem deia, no no que es molt petit. Si però no. O a vegades et contesta malament o sembla que se li'n vagi. I ja penses: serà normal? No serà normal? A tot lo que fa ell, ja te fixes contínuament. No disfrutes de tindre un fill la veritat.

MARTA: heu tingut alguna vegada crisis emocionals?

MARE: (SE'N RIU) Si, cada vegada que hi ha una operació, cada vegada hi ha alguna d'allò. Sobretot si vaig a San Juan de Deu, que cada dos per tres toca anar, surto tocada perquè després veus casos pitjors i dius, si no hem puc queixar, si no esta tan malament. Si no va en cadira de rodes, no te una sonda, sembla que el cap li funciona..

PARELLA: menja per la boca

MARE: esque es això, encara tens que donar gracies de que estigui així

SARA: tu reps ajuda psicològica?

MARE: pf la que me pago jo (SE'N RIU). No, esque es de lo que hem queixo, no hi ha cap ajuda. Lo que et deia, que quan naix un nen i te problemes.. El dia que hi havia els do metges tindria que haver vingut un psicòleg allà per com dir-te les coses. Que hi hagués del estat,, que paguem (INDIGNADA). Que hi hagués un especialista que el portes. Jo a Madrid hem vaig agafar un psicòleg que el portava per el tema de tota la família i quan vam vindre cap aquí pues he fet lo mateix, m'he buscat un psicòleg, ens escrivim per whatsapp. En teoria aquet divendres tinc que anar però fa com 3 o 4 mesos que no vaig perquè hi vaig quan puc i apart perquè prioritzo. Però clar *cuando pueda*

MARTA: en quin moment sentimental/emocional te trobes ara?

MARE: Bueno, en el tema d'ell? Be, perquè mes o menys...a veure te moltes coses però clar ja portem 3 anys i pico i ja ho portes millor dintre de lo que cap. Però bueno es esperar a veure que mes surt (SONRISETA DE CANSADA). Jo sempre estic ja, a veure quina es la pròxima que hem diran. Ara estem esperant els resultats d'una ressonància que li van fer del cap i hem preocupa però bueno hi ha coses d'aquestes

que ho aparto, no se com però com estic ocupada tot el dia pues no hem dona temps per a pensar

MARTA: com veus el futur?

MARE: buf pues tampoc no meu plantejo. La veritat que tiri endavant i que pugui valer-se ell per si sol i que no necessiti a algú que el tingui que ajudar. Hi ha molts pares que quan el seu fill de Síndrome de Down o alguna malaltia d'aquesta busquen o els aconsellen tindre a un altra filla o tindre un altre fill perquè clar moltes vegades els pares...que tinguin a algú que els pugui cuidar. Jo espero que no, espero que la meua filla no sigui la seua cuidadora i que pugui fer per ell sol

SARA: tu tens esperança de trobar algun medicament?

MARE: jo si però lo que passa es que clar quan veus que li surten tantes coses

PARELLA: esque clar no nomes necessitaríem un medicament, necessitaríem 13 medicaments per a les 13 coses que te

SMARE: no, en el cas d'ell es genètic i ell sempre diu que com el feto s'ha quedat mig a fer

PARELLA: faltava un parell mes de setmanes de cocció

SANDRA: si que pot ser que nomes sigui un síndrome però jo últimament penso que son varios. Per una balda m'han dit que te un però no entra la hernia, no entra els quistes, non entra la hipotonia per entra tot lo demes: lo de les mans... Però vale no entra tot lo demes

MARTA: A nivell sanitari, creus que estem formats per ajudar a este tipo de crios?

MARE: alguns si i alguns no (SE'N RIU)

MARTA: Quin consell li donaries a les altres families que es troben en la teua situació o es trobaran en un futur?

MARE: Es molt complicat portar un nen així. Que s'ho mirin molt bé abans, que es molt dur.

SARA I MARTA: Bueno ja hem acabat l'entrevista, moltes gràcies per la vostra ajuda.

MARE I PARE: moltes gracies a vosaltres.

10.4 ANEXO 4: PARTICIPANTE 2

SARA: Primer volem que ens expliqueu una mica la vostra història

MARE: Vam anar en busca d'un bebè i ens vam quedar embarassats enseguida, l'embaràs va anar bé i cada control que feien tant per la seguretat social com per la privada ens deien que no hi havia cap problema. A una ecografia van trobar que la nena tenia el cordó umbilical embolicat al coll i no hi havia foto ni vídeo ni res i així en dos ecografies. Fins que vam tornar i ens van dir que tot estava perfecte, i ningú em va dir res fins que la nena va néixer. Ens van fer les corretges dues vegades i a la segona em van dir que em provocarien el part ja que hi havia massa líquid amniòtic i tenien por que sigues un despreniment de cordó . I després el divendres 22 em provoquen el part a les 8 del matí, estic tot el dia de part, em trenquen les aigües i així tot el dia fins que a les 12 de la nit em fan la cesària. No me la va mirar cap pediatra, i després a l'habitació va anar tot bé, la van aspirar i va ser al dia següent en el moment que me la van posar al pit quan es van adonar que tenia la fissura pal·liatina, llavors ja se la van emportar i no vam saber res fins que el diumenge ens va vindre el pediatra i ens va dir que tenia els dits llargs, les orelles més baixes, els ulls tancats i allargats...

PARE: Ja ho havien vist que tenia un síndrome la xiqueta.

MARE: I ens van vindre a dir que no hi havia suficients medis, que la xiqueta sagnava per a dalt i per a baix i que ells no podien fer res. Nosaltres vam reaccionar i els hi vam dir ràpid que se la emportessin, que aquella nit no volíem que dormís allí la Júlia, això va ser el diumenge. Nosaltres vam demanar que s'emportessin a la nena a Barcelona però ens van dir que pel protocol la nena havia d'anar a Tarragona. Marxa la nena a Tarragona i al arribar allí li fan una transfusió de sang i un rentat d'estómac, ja que jo estava anèmica i ella també. En aquest punt, els cirurgians estaven preparats per entrar a operar, hi havia un cardiòleg del sant Joan de Deu a Joan XXIII i ell va ser qui la va salvar. I a l'endemà van veure que la sang de les caques que va fer la Júlia eren més seques. I ens van dir que havia sigut que la van esgarrar ficant-li la sonda.

PARE: Això a l'hospital de Tortosa. I la nit que vam estar a Joan XXIII va ser a vida o mort, ens van dir que si a les 8 del matí depèn de com havia anat que no hi havia res a fer ja que era un sagnat interior seu. Tot va anar bé i llavors després va ser quan van detectar que havia sigut en el moment de ficar-li la sonda a Tortosa que la van rajar una mica per dins.

MARE: Sí, perquè la primera nit estant a l'habitació la nena va fer les dues caques d'aquestes que fan els nens i que tant els hi costa i eren normals, no va sagnar. Si hagués sigut alguna cosa d'ella ja hagués sagnant en aquell moment. Bueno, jo demano els trasllat a Joan XXIII i em diuen que en parlarien, després em venen i em diuen que no hi ha habitacions i que m'agafi l'alta voluntària en un dia després de la cesària. Llavors jo els hi vaig dir que d'acord però que si em saltava algun punt o em passava alguna cosa si ells es farien responsables i em van dir que si. I jo no m'ho vaig creure massa i va ser per això que els hi vaig dir que em fessin un paper conforme la meva ginecòloga em dona l'alta voluntària que la demano jo però que es fa responsable del que em pogués passar, i em van dir que no. Em vaig haver de quedar a Tortosa fins dimecres que em van donar l'alta, perquè vaig perdre quasi 1'5L de sang a la cessaria i em feien transfusions de ferro dia si dia no. I si no anava bé les analítiques m'havien de fer transfusió de sang a mi també.

PARE: I jo tot sol a Tarragona.

MARE: Bueno amb el meu pare, i ma mare amb mi.

PARE: Es que clar ella va estar dos dies a Tortosa encara.

MARE: Dos dies fins dimecres que em van donar l'alta.

PARE: I jo pujant i baixant.

MARE: I ma mare el dissabte 23 l'estaven operant d'un glaucoma també.

PARE: Va ser una setmana deunido

MARE: es veu que l'estrès que va passar la meva mare de tantes hores jo de part li va fer augmentar el dolor que tenia fins que dissabte la van haver d'operar d'urgències.

PARE: he de dir que a Tarragona es van portar molt bé amb nosaltres.

MARE: si jo a Tortosa m'intentava treure la llet, em deien que m'aixeques i anés a la sala de lactància, jo deia que si no em punxaven el Voltaren ni em donaven res de medicació com volien que caminés fins allí si no em podia ni aixecar del dolor. La ginecòloga em ve i em diu va vinga intenta caminar i jo li deia que com volia que caminés si tenia tant de dolor i ella em deia va dona que el Voltaren t'ajuda i jo li vaig

dir que a mi no m'havien punxat res. Vaig passar el dolor de la cessaria sense medicació.

PARE: això de aquí dalt de Tortosa es un desastre.

MARE: Aquí ja no hi vaig ni per un constipat. Llavors ja em donen l'alta. El calostre me'l llançaven a l'hospital de la Cinta quan l'havien de gustar per a que ell se l'emportés a l'endemà cap a l'hospital de Tarragona per donar-li a la nena. Treia de llet un fil la veritat però va ser arribar a Tarragona em vaig ficar davant de la nena i entre les infermeres i les auxiliars de l'hospital de Joan XXIII m'ho van portar molt bé, em van tranquil·litzar em van dir que em fiques els saca leches i davant de la nena vaig omplir els dos pots.

SARA: Teniu més fills?

MARE: No de moment no

SARA: Quan us vau adonar que li passava alguna cosa a la nena?

PARE: Va ser un dia després del naixement i va ser una auxiliar que hi havia de Joan XXIII i va ser ella que la va agafar per fer tot el procés de pesar-la, mesurar-la, va ser ella que ens va vindre i ens van preguntar si ens havien dit alguna cosa. Nosaltres li vam dir que no que la nena havia passat la nit aquí amb nosaltres ha fet les caques normals ha passat bé la nit, la fan aspirar i bé. I ja va ser quan se la van emportar a dalt.

SARA: Físicament la nena tenia alguna malformació?

MARE: No, no era diferent.

PARE: No, just al néixer no. Jo quan la vaig tenir en braços just al néixer jo la veia com tots els crios. Després ja quan ens va dir allò aquella infermera al cap dels dies si que ja vam veure que tenia les orelles una miqueta més baixetes però bueno quan neixen la veritat...

MARE: Jo ara quan veig crios just acabats de néixer el primer que miro son les orelles i jo es que no recordo que Julia les tingues tant baixes

SARA: Què vau sentir quan vau sàpigueu que li passava alguna cosa a la vostra filla?

PARE: Home doncs et derrumbes.

MARE: No t'ho creus.

PARE: En aquell moment et derrumbes però després veus i la família que tens al costat i es teu això ho has de passar tu com sigui i has de fer el que sigui. Per això va ser quan el diumenge que la nena no estava bé em vaig encarar jo amb el metge perquè em va dir que els diumenges no es fan ni trasllats ni res , i jo li vaig dir que la meua filla avui havia de marxar d'aquest hospital, que no m'importava on fos si València, Tarragona o Barcelona a mi m'era el mateix. Primer sempre et diuen que no i al final quan em vaig encarar una mica amb ells van enviar una UCI mòbil per anar a Joan XXIII.

MARE: A mi quan em van dir això que li passava a la Júlia deia no, s'estan equivocant. Al principi es com que no, que no pot ser veritat. Quan arribes a Tarragona es quan ja et venen les pediatres i et diuen mira el cos callós no el té ben format, té la fissura palatina llavors és quan dius bueno té alguna cosa però no serà tant dolent fins que vam arribar a Barcelona que allí ja...

PARE: Allí ja t'agafen i et diuen el que hi ha, ja venen inclús els especialistes a dir-te les coses.

SARA: Per què de l'hospital de Tarragona vau anar directament a l'hospital de Barcelona?

MARE: Sí a Tarragona vam estar del dia 25 que se la van emportar al dia 8, i del dia 8 fins que ens van donar l'alta vam estar a Barcelona al Sant Joan de Déu. Allí li van començar a fer proves d'aquelles que li fiquen tres agulles al cap per veure l'electricitat del cervell, encefalograma, bueno totes les proves. I llavors ens van dir que les neurones quan una persona neix se li distribueixen pel cap i es veu a ella se li van quedar fixes. I a ella això li va afectar a l'hora d'empassar ja que tenia una deglució silenciosa, en la fissura palatina i totes aquestes causes. I llavors ens van dir que havia de menjar amb sonda gàstrica, que jo havia d'aprendre a posar-la que sinó no em donarien l'alta, i també ens van dir que en qualsevol moment es podia quedar. Ens van dir que ell deixaven el tub al costat del bressol per si li agafava un atac però que quan

són bebès i tenen un atac no poden salvar-los, o estan endollats a una màquina fins a ves a saber quan o...

SARA: I quant de temps vau estar a Barcelona?

MARE: Vam estar 20 dies bons.

PARE: Un mes gairebé.

MARTA: I allí us ensenyaven tots els cuidatges que havíeu de fer a la vostra filla?

MARE: Sí, a nounats em van ensenyar com l'havien de banyar, tots els cuidatges i m'ensenyaven tot com anava. De medicació no portava res ja que quan són tant petits no porten. El maxil·lofacial passava i deia que era massa aviat per operar-la ja que com esta en creixement era massa aviat que féssim controls i tot això però ja està. Llavors va ser quan va dir que m'ensenyessin a posar la sonda. El primer dia ca ser horrible. Les infermeres em van dir vinga va elles la van posar una vegada després li van treure i em van fer ficar-li a mi un altre vegada. El primer dia es com de dir siusplau que no m'equivoqui, i ja després cada dia una mica millor.

SARA: Quins coneixements teníeu abans sobre el tema que més tard va patir la vostra filla?

MARE: Cap, però perquè no li van detectar cap Síndrome tampoc. I en quan a cuidatges era tot nou per a nosaltres.

SARA: El cuidador principal qui va ser?

MARE: La meva mare i jo ja que el Jesús treballava i perquè quan la nena estava ingressada i ell va haver de marxar a treballar la que va estar 24h amb mi va ser la meva mare i ella la coneixia com jo.

SARA: Què esperàveu que passes amb la vostra filla?

Mare: Doncs que tiràriem endavant i que viuríem el dia a dia per ella. No penses quan t'aixeques si avui es morirà la xiqueta, això jo no ho pensava en cap moment fins l'últim ingrés que va estar.

Pare: a més a més, ella estava sana. A nosaltres el metge ens va dir que de l'any no passaria i a veure fins als 3 anys la nena va estar bé, tenia els seus refredats si que eren una mica més forts que a qualsevol altre nen però ja està.

Mare: Però les bronquitis aquestes que tenia era degut quan es van donar conta que la xiqueta tenia reflux, al menjar tot amb sonda doncs se li anava al pulmó, i això provocava que tingués bronquitis i pneumònies.

SARA: Com va ser el pelegrinatge en busca d'un diagnòstic?

MARE: bueno t'ho prenies com doncs anem a l'hospital i després doncs a passar el dia per allí, per sortir de casa.

PARE: Ja te'n fas un conte de tot plegat.

MARE: L'únic que jo sempre deia es que quan tenies un parell de visites sempre tenies una bona i una dolenta. Una que et donava esperança i t'animaves i l'altre que t'enfonsava , i era com dir no vull anar a la segona visita perquè ja que em donaran males notícies. Però al més d'ingressar a l'hospital de Sant Joan de Deu per primera vegada que ens van donar l'alta el metge de Júlia ens va dir que no les tenia totes de si es tornarien a veure, i el primer dia que vam anar a la consulta es va emocionar perquè deia que creia que no tornaria a veure a la xiqueta, perquè no donaven ni un duro per ella, ni un mes.

SARA: Quant de temps va viure la Júlia ?

MARE: 3 anys i mig.

SARA: Teníeu por a que la vostra filla morís?

MARE: Home sí. Però com veies que de tot el que et deien que passaria la nena no feia res doncs pensaves que no passaria, la nena va tenir una vida que podem dir normal fins als dos anys que va començar amb les descàrregues epilèptiques. I després va ser ingressar-la i donar-li la medicació i no haver-hi més crisis epilèptiques.

SARA: quin creieu que ha sigut el problema per a que la Júlia no tingués un diagnòstic?

PARE: a veure el personal a Barcelona si que està format. Lo que passa es el que diem que aquí a Tortosa si ja des del primer dia que tenim a la nena ja l'hagués vist algun metge bo i això ja et dic jo que la nena l'haguessin enviat a Barcelona i no haguessin passat moltes coses de les que vam haver de viure. Perquè si l'auxiliar aquella ho va veure clar...

MARE: a mi sobre les ecografies em van dir que si haguessin mirat concretament bé i haguessin perdut una mica de temps en mirar-se-la bé s'hagués vist. El que passa el que com tenia tants factors doncs es com que tema econòmic si que es un problema.

PARE: home clar, si ens parem a parlar de tema proves i tot això són molts diners.

MARE: Tema econòmic jo crec que falta molt per a poder aconseguir tenir un diagnòstic en casos així.

PARE: es que clar si que et fan proves inclús a nosaltres de ADN però clar et diuen que ho envien a Madrid i després tampoc et solucionen res.

MARE: Sí proves si que et fan, et fan la RAI i moltes altres més i no hi ha un diagnòstic perquè es poden decantar cap a un Síndrome però com després té unes altres característiques no tanquen. I a nosaltres ens ho van dir que possiblement el que tenia la Júlia no ho tenia ningú més al món.

PARE: Si això si que ens ho va dir el metge que com ella no hi havia ningú segur per lo menos a Europa.

SARA: Heu pensat en algun moment tirar la tovallola?

MARE I PARE: no en cap moment

MARTA: Vosaltres quan la veieu tant bé teníeu esperances que la situació canviés?

PARE: que la situació canviés no.

Mare: al principi jo si perquè quan la portes al fisioterapeuta, quan treballes a casa i tot i veus que va reaccionant doncs clar. Però quan després veus que tants ingressos que tot el que has anat avançant tira un altre cop enrere, llavors es quan te n'adones que a

lo millor no camina, tampoc es que tingués la negativa de pensar que no caminarà mai sinó que treballant ja en parlarem però era difícil de portar.

SARA: Quines eren les diferències tenia la Júlia amb un nen de la seva mateixa edat?

MARE: Que no caminava, que no parlava, que no menjava per boca sinó que menjava amb botó gàstric. En definitiva que no tenies vida normal, era una nena que depenia de tu 100%. Però això si, es reia, es feia entendre, et feia coses quan volia jugar.

PARE: Amb els ulls, amb la seva mirada ja sabies el que ella t'estava intentant dir.

SARA: Com va canviar la vostra vida a nivell econòmic, social, laboral, de parella, familiar.

MARE: Bueno tema laboral per part meua els meus jefes no em van posar cap problema. El meu recorregut des de que la Júlia va néixer va ser que jo vaig estar treballant quan vaig incorporar-me als 5 mesos ja que després de la baixa per maternitat et donen un més per la seguretat social o algo així, vaig començar a mitja jornada al Juliol i al Setembre vaig començar jo a la jornada completa i després ja als dos anys o així em van dir que quan tens un fill malalt tens això de la mútua que això trobo que quan tens un fill que neix així des d'un primer moment t'ho haurien de dir, perquè llavors per la feina i tot pots estar 100% pel teu fill, i aquest va ser un altre motiu per el que era ma mare qui la cuidava.

MARE: Tema econòmic doncs creiem que no hi ha prou ajudes com per ajudar-nos, a sobre a nosaltres ens van donar la paga per la discapacitat als 3 anys de néixer la Júlia i era sense atrasos el que vol dir que vam perdre l'ajuda dels tres primers anys, després si que es cert que per exemple el bipestador si que la seguretat social em pagava una part però l'altre la vam haver de pagar nosaltres, el cotxet especial igual. La medicació entrava per recepta però igualment s'havia de pagar. Per altra banda també estava l'alimentació que jo li vaig haver de donar va ser molt important perquè quinoa, farina de cigró, tot molt natural i totes aquestes coses són més cares.

MARE : A nivell familiar fatal.

PARE: Et trobes a gent que et recolza i hi ha gent que tot com a tot arreu.

MARE: A la parella afecta.

PARE: si...

MARE: A nosaltres ens va afectar molt. O t'uneixes o es molt difícil.

PARE: Pensa que jo estava a Barcelona treballant i ella estava aquí tot sola, o igual jo estava treballant i ella estava amb la xiqueta a Barcelona un mes o dos mesos es feia molt dur, molt.

MARE: i t'afecta a la parella fins a un punt que jo vaig decidir no tornar a casa, però després doncs bueno el destí no? L'últim ingrés de Júlia que ja estàvem allí les 24 hores doncs ja et dona temps a parlar les coses i fer les coses que no vols i llavors realment tires cap a una banda o tires cap a una altre.

SARA: I a nivell social?

MARE: ui jo m'he encarat amb molta gent.

PARE: Sobretot a pobles petits i amb gent gran com és el nostre. Hi ha gent que ho entén i hi ha gent que no.

MARE: Jo al principi si que m'amagava més però al final no. Però això que diu Jesús a Tarragona cada cop que anàvem al metge també ens passava que estàvem a la sala d'espera i em deien "Ai pobrecita", i jo me les quedava mirant i deia: "¿pobrecita por qué? I ells em deien "porque lleva esto, ¿esto para qué es?" i clar jo es el que els hi deia "primero que no os importa y pobrecita seria si no estuviera esto". O gent que anaves pel carrer i se la quedaven mirant i giraven el coll i inclús ells per veure que li passa. Fins que arriba un moment que et fartes i els hi dius que qué miren. Perquè jo no m'amagava perquè sinó que havia de fer quedar-me a casa..

PARE: Nosaltres sempre que podíem sortíem i anàvem per tots els llocs que fes falta.

SARA: Com va afectar a la vostra vida diària el fet de tenir un fill amb una malaltia minoritària?

MARE: home et limita en moltes coses. Per que ara fa humitat i se carrega de mocs, ara li has donat la llet i t'està vomitant al mig de tothom, es com a que depèn quines coses no les pots fer.

SARA: que us estressava de la situació en la que estàveu

Mare: no dormir, era lo pitjor que portava jo. Si, si de tota la malaltia de Julia i de tot era el no dormir.

MARTA: però per què estaves preocupada?

Mare: no, perquè no em deixava dormir ella, perquè em va canviar la nit pel dia. Inclús a l'hospital sempre estava amb l'ull obert. Al últim temps quan dormia jo pensava, per favor, no vull dormir perquè si li agafa l'atac i no em dono conta, perquè ho havia de controlar molt i es allò de ay , però estressar, els dies que treballava també havia de córrer perquè s'havia de ficar la medicació puntual.

SARA: el tema de no saber que tenia us estressava?

MARE: No

MARTA: de que no tingues un nom l'enfermetat?

PARE i mare: no

PARE: en realitat no perquè no hagués canviat res.

MARE: el fet que diguin te el síndrome de tal, saps que te allò i has de lluitar amb allò fins que s'acabi o continues.

PARE: i després quan estaves a Sant Joan de Reus, allí veus cinquanta mil casos.

MARE: que jo quan arribava a l'habitació que es quedava amb el voluntari, pensava després de lo que he vist , he de donar gràcies per que amb tot el que tenia la Julia, la meva filla no té el que tenen aquelles persones. Fins i tot agraeixes, perquè quan estàs en aquell món valors tot.

PARE: i més si estàs temps, perquè si vas a una visita ho veus i després ten vas, però si ho veus el dia a dia.

MARE: a part fas amistats allí, parles amb una parles amb una altra, t'escoltes a una i sents el fons de l'altra persona i vas a que te toqui l'aire i bufff, tela.

SARA: Us heu sentit sols? o sense ajuda en algun moment? en aquest aspecte

MARE I PARE: no perquè sabíem on estàvem.

SARA: I en quan a sanitaris?

MARE: el pediatra que portava a Julia molt bé i aquí al cap també.

SARA: Qui va ser el vostre punt de suport.

PARE: els pares

MARE: el meu punt de suport va ser la meva mare i ell. Però el meu punt de suport va ser més ma mare perquè era amb la que podia contar, quan havíem de córrer no estava sola perquè ella estava allí amb mi, ell treballava hi havia de complir l'horari. Però després quan arribava el cap de setmana això era ja estic, ell està aquí.

MARTA: i per a tu que treballaves fora i estaves tant de temps fora?

Pare: doncs tot el dia pendent del mòbil, m'enviava fotos i divendres a la tarda plegava aviat de Barcelona i les set cap aquí.

MARTA: Ha de ser dur el fet de no esta present, com ho estava ella

PARE: Home sí, però intentava com he dit venir aviat el divendres i estava amb ella fins el dilluns que tornava a treballar. Ha de pensar que ella ha estar un mes i mig ingressada a Barcelona, i allí si no tens coneguts per dinar i per moltes coses és molt de gasto. Perquè clar ella dormia a l'hospital amb la xiqueta però jo estava allí i a l'hotel em tocava anar, i em tocava pagar-ho tot a mi.

MARE: Quan estàs a la UCI fins que no te enteres per el que van dient els metges al donar els seus passes i el que vas escoltant dels pares a les sales d'espera arriba un punt que dius "ja està bé!" perquè jo si que es cert que treballo però ara no estic treballant, també em pertoca els meus tiquets de dinar, la casa que tenen. No sóc racista però si que es cert que alguna vegada els he hagut de dir que si feia falta que em fiqués un mocador per a que pogués rebre jo les ajudes que hi havia gent que rebia. Que jo em gastava 90€ per cada nit que anàvem a l'hotel de darrera de l'hospital i on només estava 3 hores a descansar i a fer-me una dutxa. I a això suma paga't el dinar, el sopar i el que necessitessis durant el dia. Al final em vaig ficar seriosa, ja que allí has de treure el caràcter i llavors em donen la casa, una casa que estava a dos carrers més amunt de l'hospital i que només pagava 5€. I després quan la xiqueta va sortir de la UCI vaig aconseguir que em donessin els tiquets del menjar. Al menys t'estalvies 8,5€ que jo trobo que la gent que està ingressada allí no es pot permetre

pagar 8,5€ per un menú, el que fèiem a vegades la meva mare i jo és que amb un menú menjàvem les dues.

PARE: A més a més, allí les hores es fan molt llargues i doncs pensa que a mitja tarda doncs baixes a fer un cafè o el que sigui doncs són diners que vas gastant.

SARA: Va tenir recaigudes la Júlia?

MARE: Moltes.

SARA: I com us sentíeu vosaltres cada vegada que hi havia una?

MARE: Fatal.

PARE: Home quan entraves a l'hospital...

MARE: A veure quan la ingressaven a planta deies era com dir uff, estem a planta i això serà poc temps. Però ja quan decidien que se l'havien d'emportar a la UCI era un no siusplau a saber quants dies amb la màscara la CPAP i amb totes les coses que li havien de fer, i penses per què?

SARA: Heu tingut crisis emocionals?

MARE: En quin sentit? Com?

SARA: Si el fet de tenir a la nena malalta us ha fet estar malament a vosaltres.

MARE: Sí però jo la sort que he tingut és que quan jo he tingut el moment aquest d'estar decaiguda sempre he tingut algú al costat que m'ha dit vinga va, espavila! Perquè ma cosina també té una nena amb un síndrome de Pfeiffer i jo he tingut molt de recolzament amb ella. Ella ha sigut qui ens va deixar la casa quan la nena va ingressar tants dies a Barcelona i la que ens ha estat ajudant molt. Ens deia això ho heu de fer aquí, això heu d'anar a tal lloc. I vulguis o no t'ajuda molt tenir una persona així al teu costat.

SARA: us heu sentit culpables per la malaltia de la Júlia?

MARE: No.

PARE: No i sí.

MARE: jo per exemple a l'embaràs vaig fer tot el que els metges em van dir, vaig deixar de fumar tot i costar-me, no menjava res del que em deien que no podia menjar. Ho vaig controlar tant que en aquest aspecte no em puc sentir culpable de cap manera.

SARA: Heu rebut ajuda per part d'altres professionals?

MARE: Ara sí. L'últim ingrés de Júlia nosaltres estàvem amb l'equip de crònics des de l'estiu i ens van dir que seria millor que ens portés pal·liatius. Jo els hi vaig dir que no perquè jo estava bé i em sentia molt arropada per ells. Llavors a l'últim ingrés que va ser al poc temps em van dir que ja era necessari que estiguéssim amb pal·liatius ja que ja havien de començar a introduir morfines i medicació més específica. I dins d'aquest equip hi havia un psicòleg, i la veritat que em va anar molt bé, i encara ara em porta ell perquè tot i que em va dir que em buscaria un psicòleg per aquí per a que em fos més còmode però és que no, ell sap tot el que he viscut, i per molt que li pugui explicar a una altra persona no ho haurà viscut amb mi. I clar jo amb ell només dir-li això ja sap de que li estic parlant, o a vegades amb una mirada ja entén el que li vull estar dient. A demés, per mi anar a l'hospital de Sant Joan de Déu també és una teràpia per a mi, com dir vaig a enfrontar-me. Després de tot ha sigut la meva casa allò durant molt de temps, he estat més temps allí que aquí.

SARA: I tu Jesús, has anat a algun professional?

PARE: No jo no, jo amb la feina. La feina és la única cosa que em fa desfogar-me i treure'm les coses del cap.

SARA: Ara en quin moment emocional esteu?

PARE: Bé.

MARE: Jo no tant, en el sentit que quan se't mor un fill ets conscient però estàs en un núvol perquè estàs que si això que si allò, si que treballes estàs pendent d'altres coses, jo trobo que a partir del 4t mes és com si peguessis un cop al terra i penses: on estic?. I es com que quan va fer 1 anys vaig ser més conscient i això fa que l'enyori més en aquest sentit.

PARE: va a dies.

MARE: Sobretot les dates importants, cada dia 17, el dia 23 de Febrer va ser el pitjor dia, que vam agafar i vam marxar a sopar, com per evitar estar a casa ja que ens feia estar pitjor. Jo intento tenir aquests dies ocupats i per exemple els dilluns que són els dies que jo tinc festa a la feina intento no estar a casa, perquè cada vegada noto més que la torno a necessitar.

MARTA: i t'has adonat amb el pas del temps doncs?

MARE: a veure ets conscient, però contra més passa el temps ets més conscient de tot el que has viscut.

PARE: Tot el que hem passat.

MARE: sí perquè fa uns mesos en el moment que em venia un pensament el que feia el meu cap automàticament era treure-ho de la ment, perquè et ve molt de dolor en aquell moment, per molt que tu no hagis fet res dolent.

SARA: quin és el vostre pla de futur ara?

Mare: Doncs bueno, algun dia ens casarem. Però ara mateix el nostre pla de futur és tenir un altre fill.

SARA: us heu fet proves per saber si era un problema genètic vingut per vosaltres?

MARE: ens hem fet proves però no ens han dit res.

PARE: les proves ens les van fer quan van ingressar a la Júlia a Barcelona.

MARE: Jo quan he estat anant al psicòleg doncs hem anat parlant del tema i ell va parlar amb la neuròloga que portava a la Júlia i es va posar en contacte amb mi i nosaltres li vam dir que volíem tenir un altre fill i ella al Setembre o així em va tornar a trucar i em va dir que si volia tindre un fill doncs que ja ens diria ella que havia de fer. Em va dir que em quedés embarassada i que en el moment que ho estigués que em fiqués en contacte amb ella, i que des d'aquell moment ja em portarien des del Sant Joan de Déu.

SARA: creieu que a nivell sanitari estem preparats i formats per tractar aquests tipus de malalties?

MARE: en hospitals així sí. Inclús a Tarragona jo diria que també, tot i que potser diria que a Tarragona en quan a pediatria bé, però neonatal potser vaig veure que estaven menys preparats.

SARA I MARTA: Nosaltres creiem com a infermeres que no estem preparades per tractar aquests casos.

MARE: doncs llavors trobo que a la universitat us haurien de formar una mica més. Trobo que hauríeu de tenir temari sobre això ja que avui dia cada vegada més neixen nens amb problemes de cor, amb problemes de malalties desconegudes com es cas de la Júlia o inclús malalties que si que es coneixen però que no són habituals.

SARA: Nosaltres fent el treball hem trobat informació que diu que fa unes dècades es va decidir que ha medicina es treies el temari de malalties minoritàries per substituir-ho per malalties comunes. Què n'opineu?

MARE: és que clar, per exemple quan vam estar a Tarragona a la UCI allí veus més informats als pediatres. Però després arribes al Sant Joan de Déu i veus a les auxiliars i a les infermeres i penses clar ells han d'estar formats.

PARE: Jo suposo que el fet d'estar sempre amb aquest tipus de pacients també fan que la formació sigui millor a Barcelona, ja que a Tarragona no hi ha gaire casos així.

MARE: home si jo estant 1 mes i mig a la UCI vaig aprendre a fer funcionar tots els aparells i quan pitava alguna cosa ja sabies més o menys que fer, doncs elles ja em diràs.

PARE: Jo crec que és més falta de pràctica que altra cosa.

MARE: Perquè en quan a la malaltia estan els metges per a tenir els coneixements, vosaltres heu de saber més ficar les màquines.

PARE: I pensa que hi ha metges molt bons a Barcelona.

MARE: Sí això és cert, però el que s'ha de dir que els metges que en saben tant és perquè han marxat a fora a estudiar sobre el tema, aquí no s'han pogut formar.

PARE: els tres metges que va tenir la Júlia sabem que són els tres millors en això de tota Espanya llavors allí si que veus que estan formats. Ells van estar estudiant a EEUU.

MARE: I llavors vosaltres que esteu fent aquest treball que creieu que es pot fer per millorar aquest aspecte?

MARTA: Doncs estudiar el tema i obtenir resultats on es vegi que no estem suficientment formats.

SARA: Si poguéssiu canviar alguna cosa sobre l'atenció sanitària que canviariéu?

MARE: Haver anat a tenir a la nena a Tortosa. És que als altres llocs s'han portat tant bé amb mi que no puc fer cap queixa.

PARE: el que falta és més inversió econòmica, que us formen bé tant a metges com a infermeres i que hi hagi bons sanitaris.

SARA: Ajuts a part de les que heu comentat abans, ajudes socials en vau rebre?

MARE: teníem 1000€ a l'any que eren 500€ cada 6 mesos que anava per a la nena, jo tenia 100€ per mare treballadora i després em vaig moure per poder cobrar els viatges d'anada i tornada a Barcelona els dies d'ingrés i tot això. No et donen molta ajuda realment.

SARA: Vau estar en contacte amb alguna associació?

MARE: No, i si algú va venir a dir-me alguna cosa des d'alguna associació jo no en vaig ser conscient.

SARA: Quin seria el consell que donariéu a altres famílies que es puguin trobar en una situació similar a la vostra?

MARE: Mira a altres famílies el que jo els hi diria és que el matrimoni s'unís més que mai perquè trobo que els dos pilars més importants per als fills són el pare i la mare i que estiguin junts. Que deixin estar la resta de famílies, que es centrin en els seus fills i que lluitin tot el que puguin. Que no tirin la tovallola ni que vulguin donar pena, perquè de pena no en donen ni els pares ni els fills. I sobretot que visquin el dia a dia que és

el millor. En el nostre cas el metge que ens ho va dir ens va explicar que ell havia perdut un fill i la seva professió seguia sent pediatria i si que hi ha molta impotència però el millor que et ens podia dir era que gaudíssim de la nena dia a dia sense pensar en que podia passar a l'endemà, i jo això ho vaig portar molt en pràctica.

I sobretot rodejar-te de la gent que no faci comentaris de llàstima i de ser negatius sempre.

SARA: com creieu que va ser el vostre afrontament de la malaltia.

PARE: Doncs a veure quan la nena estava bé doncs pensaves doncs endavant. Inclús la van operar i veies que tot anava bé.

MARE: La van operar de la fissura palatina, li van posar el PEG, li van posar el boto gàstric, la van operar del reflux i clar veies que les operacions que era lo més complicat per ella per el tema de l'anestesia anaven bé, que no la ingressaven ni a la UCI tret d'una vegada que va estar un dia perquè hi havia d'estar perquè tenia més mocs i la van voler controlar, i és això clar sortia de les operacions i veies que anava bé i clar. L'únic que si que he de dir que l'ingrés que vaig estar del 7 de Gener fins la setmana abans de Pasqua, la seva neuròloga estava de baixa i allí va ser on va haver el fallo que la Júlia ja va anar pitjor. Ella prenia 250 mg al matí i 250 mg a la nit del sobre per la epilèpsia, i li van pujar degut a que per haver estat a la UCI i això tenia un estrès i clar li van posar 500 mg al matí i 500 mg a la nit de cop, no va ser gradual igual que quan li van baixar que també va ser de cop. I quan la van operar del reflux al Maig tenia alguna convulsió però poca cosa i a partir d'allí va començar a tenir convulsions molt més seguides i de major intensitat, es quedava inclús rígida. Més tard ingressa al Juny o Juliol i li fiquen el Depakine, no li va bé doncs li anem a posar un bolus que es deia, no li funciona, i la nena fent convulsions de 14 minuts, de 15, inclús de 20 minuts. Diazepam no li podien donar perquè li produïa depressió respiratòria. Anaven fent coses i ens l'enviaven a casa i al poc temps hi tornàvem a ser, li tornen a ficar el Depakine i jo els hi deia que no li posessin que no li havia anat bé que l'únic que feia la xiqueta era fer 15 dies de pujada i 15 dies de baixada cada cop que li introduïen un medicament. A la vegada això feia que cada vegada el pulmó tingués més problemes, crec que el que va passar és que va mancar una bona comunicació allí, perquè al tornar la seva neuròloga els hi va dir que ja havia comentat que el Depakine no se li podia donar que a aquesta nena no li anava bé.

PARE: Aquest és el problema que jo trobo que hi ha en aquell hospital, jo trobo que entre els metges hi ha molta enveja i hi ha massa rivalitat per veure que ho fa millor. Es creuen Déus algun i el que hi hauria d'haver és una mica més de comunicació. També he de dir que en la feina de les infermeres aquest problema no hi era, perquè si al matí li havien donat alguna cosa o havia passat alguna cosa la de la tarda ja ho sabia i així tots els torns, hi havia molta comunicació.

MARE: els metges cobren molts diners algun però hi ha algunes infermeres que haurien de cobrar el mateix que un metge, o més, perquè realment fan feina que no els hi pertoca i moltes vegades en saben més.

MARTA: Si haguéssiu sabut en el moment de l'embaràs que passaria tot això amb Júlia l'haguéssiu tingut?

MARE: a veure es que jo quan vaig anar després del part a Tortosa, a l'ambulatori per fer-me el control de després del part em va tocar el mateix ginecòleg que havia tingut quan havia anat pagant. I em va preguntar que com anava tot, i jo clar li vaig dir que fatal per tot el que estava passant amb la xiqueta. I després li vaig dir que amb una eco es podia haver vist tot. I em va dir " si ho hagués vist que hauries fet?", em va donar a entendre que ell a la ecografia si que ho va veure per això no em va donar les dues ecografies d'aquells dos mesos.

PARE: Pensa que nosaltres li pagàvem 70€ cada vegada que anàvem a fer la ecografia per 10 minuts que hi érem.

MARE: I clar la meva resposta va ser doncs no quedar-me aquí sinó anar a Barcelona per a que portessin el meu cas des d'allí. Realment no sé que hagués fet amb aquesta decisió de tenir a la nena o no en aquell moment. Ara amb l'experiència que he tingut, no vull tornar a passar el mateix, perquè saber que tindràs un fill que et durarà un any, dos anys o tres, doncs jo amb el segon fill em vaig darrera, no vull tornar a passar el mateix. Jo vull tenir un fill per poder saber que és donar-li el pit, no haver de passar-me el dia amb el saca Leche cada 2 hores i mitja perquè es molt de sacrifici. Vull saber que és el fet que camini, que digui les paraules... Lo normal. No anar dos dies per setmana al fisioterapeuta, anar dia si i dia també a Barcelona, al logopeda. Perquè clar nosaltres pensàvem Júlia vol això o necessita això doncs això que tindrà.

SARA: I els moments finals com van ser?

MARE: Doncs la cosa va ser que a casa estàvem bé i vam anar a que li fessin un control que tenia Júlia amb crònics i va ser quan va començar a estar molt inquieta i neguitosa. Nosaltres pensàvem que era perquè potser estava cansada d'estar a la cadireta del cotxet i quan vam arribar i la van veure ens van dir que aquesta nena cada vegada estava pitjor, que estava tapada. I van començar a ficar-li mascaretes amb medicació i a fer un munt de coses i se la van emportar directament a urgències i allí venen els metges de la UCI. I a mi quan em venen i em diuen que no sortiria d'avui clar jo no parava de pensar que la nena havia estat bé amb mi, que ahir reia i jugava. Jo els hi deia que no podia ser, que no em diguessin que no sortiria perquè no podia ser, era com que no érem conscients. I estàvem amb el fisioterapeuta que ens va ensenyar molt a fer-li fisioteràpia respiratòria i ell li feia i jo li aspirava els mocs, i quan ell parava jo li deia a la xiqueta, “ va Júlia espavila” i li pressionava el pit com dient-li que treies tot el moc. Vam aconseguir reanimar-la una mica d'aquesta manera, i per això va durar casi 3 setmanes a l'hospital. Després per la nit alguna vegada ens va començar a pitar la màquina que marcava la saturació i jo no podia evitar baixar-li el llit i fer-li fisioteràpia fins que al final ens van treure la màquina i la veritat és que jo ho agraeixo, perquè allò era un sin viure. Perquè quan passava això venien els metges de la UCI i ens deien que potser no passaria la nit i jo els hi deia que no podia ser i llavors ens ficàvem Jesús i jo un aspirant i l'altre fent-li, i quan tornàvem a vindre els metges i veien que la saturació havia pujat ens preguntaven que havíem fet, i jo els hi deia que només era això.

Després arriba el punt que li comencen a posar morfina i ja veus que allò ja està que no s'hi pot fer res i també hi va haver un altre medicament per la sedació que també li volien posar i jo ens hi vaig dir que aquest no els hi deixava fins que jo veies que la nena realment ho necessitava.

PARE: si les infermeres arribaven i deixaven un gotet amb tota medicació sobre la taula per a que li donéssim.

MARE: sí perquè allí ens deixaven l'antibiòtic, el fenobarbital, que siusplau si algun cop us diuen de posar-lo dieu que no, que aquesta va ser la medicació que va fer que Júlia acabes tant malament.

PARE: jo crec que una persona gran se n'hagués anat a la lluna amb tot el que li posàvem a la vena a aquesta xiqueta.

MARE: Després una que estava de resident de pediatria volia posar-li el Midazolam i jo li deia que Júlia tenia febre i que estava inquieta per això, i ella tossuda que li havia de posar, al final jo li vaig dir que si li ficaven el termòmetre i estava bé li deixava posar-ho i sinó no. Clarament la nena estava a més de 39º, li van ficar un paracetamol i li va baixar i al final quan la nena ho va necessitar vaig ser jo qui vaig anar a demanar-li, perquè tampoc volia que la nena patís. Fins l'últim moment no perds l'esperança de marxarem a casa, però al final veus que no.

SARA I MARTA: Bueno ja hem acabat l'entrevista, moltes gràcies per la vostra ajuda.

MARE: No hi ara, en el que us podem ajudar cap problema.

SARA I MARTA: Bueno ja hem acabat l'entrevista, moltes gràcies per la vostra ajuda.

MARE: No hi ara, en el que us podem ajudar cap problema.

10.5 ANEXO 5: NORMAS PUBLICACIÓN DEL ARTÍCULO

Normas de publicación

TIEMPOS DE ENFERMERÍA Y SALUD. Revista oficial de la Asociación Española de Enfermería y Salud.

NURSING AND HEALTH TIMES. Official Journal of the Spanish Association of Nursing and Health

Todos los manuscritos recibidos para su publicación en **TIEMPOS DE ENFERMERÍA Y SALUD (TEYS)** serán sometidos a revisión por expertos.

Tipos de artículos

Se considerarán para su publicación todos aquellos artículos y trabajos relacionados con la enfermería en todos los ámbitos laborales donde se desarrolla su actividad. **Los artículos recibidos no deben de haber sido publicados ni estar en proceso de valoración o evaluación por otros medios.**

Tiempos de Enfermería y Salud (TEYS) publica artículos de investigación originales, revisiones, artículos de actualización, de técnicas o procedimientos enfermeros, de evidencia clínica y casos clínicos.

Los manuscritos enviados deben de encuadrarse dentro de las siguientes secciones:

1. **Originales.** Trabajos de investigación sobre cuidados de la salud en sus vertientes clínico-asistencial, metodológica, social o cultural. Trabajos relacionados con la práctica asistencial de los profesionales enfermeros,

en los que a partir de una situación determinada se describa la metodología encaminada a la prestación de todo tipo de cuidados. .

2. **Originales breves.** Con las mismas características que los originales pero con menor extensión.
3. **Cartas al director.** Se aceptarán en esta sección la discusión de trabajos publicados con anterioridad en TEYS, la aportación de observaciones sobre las líneas editoriales de la revista, así como experiencias que por sus características puedan ser resumidas en un breve texto.
4. **Revisiones.** Trabajos realizados basados en el análisis, comparación, interpretación y adaptación a una situación concreta de la bibliografía existente sobre un tema determinado en el que el autor/a o autores/as puedan aportar su experiencia personal. También tienen cabida artículos de investigación secundaria o de síntesis de conocimiento, con especial referencia a revisiones sistemáticas y revisiones críticas de artículos publicados. En este apartado se incluirán:
 - **Evidencias en Enfermería**
 - **Actualización en Enfermería**
 - **Actualización en cuidados**
 - **Técnicas o procedimientos enfermeros**
5. Se publicarán informaciones relativas a la Asociación (AES) sobre actividades que se hayan desarrollado de interés científico para la Enfermería (celebración de jornadas y congresos, conferencias, otorgamiento de premios...). La extensión máxima será de 500 palabras y podrá acompañarse de una fotografía.

Presentación de los trabajos

Todos los trabajos aceptados quedan como propiedad permanente de los editores y no podrán ser reproducidos en parte o totalmente sin permiso de los titulares del copyright.

En general la extensión máxima de los manuscritos no debe superar las 5000 palabras, 1500 palabras para artículos en formato breve (originales breves, cartas al director, editoriales...) y 500 para noticias. Se admite un máximo de seis ilustraciones (tablas, figuras) por artículo (original breve máximo 3 tablas y/o figuras) y un máximo de seis firmantes

Deberá emplearse el **formato Word** para el envío del manuscrito como procesador de texto y Excel cuando se trate de gráficos.

Se enviará un archivo por correo electrónico que incluya el artículo. Cada parte del manuscrito iniciará una página en el siguiente orden:

- **Primera página.** Se indicará, en el orden que aquí se cita, los siguientes datos: título del artículo, nombre y uno o dos apellidos de los autores, nombre completo del centro de trabajo y dirección completa del mismo, dirección para la correspondencia, correo electrónico y otras especificaciones cuando se considere necesario.
- **Segunda-Tercera página:** resumen en español e inglés (2ª página español y 3ª página en inglés). Su extensión aproximada será de 250 palabras, preferiblemente estructurado si es un artículo original (introducción, objetivo, material y método, resultados y conclusiones). Se caracterizará por poder ser comprendido sin necesidad de leer parcial o totalmente el artículo.
 - Palabras clave. Debajo del resumen especificar de tres a seis palabras clave o lexemas que identifiquen el contenido del trabajo.
- **Resto de páginas:** texto. Conviene dividir claramente los trabajos en apartados, siendo de desear que el esquema general sea el siguiente:
 - Originales: Introducción, Material y Métodos, Resultados, Discusión y Conclusiones.
 - Casos Clínicos: Introducción, Observación clínica y Discusión.
 - Revisiones: Introducción. Exposición del tema, Bibliografía.

- Técnicas o procedimientos: Introducción, objetivos, material, procedimiento y evaluación.
- **Referencias bibliográficas.** Se presentarán siguiendo las normas de **estilo Vancouver.**

Procesado de texto

Tipo de letra:

- Times New Roman, cuerpo 12. Espaciado anterior y posterior 12 pt e interlineado sencillo. Margen normal: superior-inferior 2.5 cm y derecha-izquierda 3 cm.
- Evitar el uso de mayúsculas en el título y encabezados de párrafo.
- Evitar la utilización de negritas, subrayados o mayúsculas para resaltar el texto.
- Utilizar entrecomillados para citas textuales de informantes o párrafos literales de texto.
- Las abreviaturas tendrán que evitarse en lo posible y cuando se empleen se explicará su significado entre paréntesis la primera vez que se utilicen en el texto. Tampoco se deben usar en el título y en el resumen.