

**IMPACTO DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA EN LOS PADRES DE NIÑOS
QUE LA PADECEN: UNA REVISIÓN NARRATIVA**

**IMPACT OF EPIDERMOLYSIS BULLOSA ON PARENTS OF CHILDREN
WHO SUFFER FROM IT: A NARRATIVE REVIEW**

TRABAJO FIN DE GRADO



Curso 2021/2022

Grado en Enfermería

Autor: Enrique Muñoz de Maya

Tutora: Susana Navalpotro Pascual

Co-tutora: M^a Victoria Navarta Sánchez

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, gracias a M^a Victoria Navarta por su entrega y dedicación durante el despegue de este trabajo. También quisiera agradecer a Susana Navalpotro el entusiasmo y la acogida que ha dado a este proyecto. A ambas, gracias por vuestra confianza, disponibilidad y ayuda a la hora de elaborar esta memoria.

Gracias a mi familia, la cuál me ha apoyado en cada fase del TFG. Gracias por ayudarme a parar y animarme cada día a sacar adelante el trabajo.

Gracias a Ester, por acompañarme durante toda la elaboración del trabajo a pesar de mis agobios y preocupaciones. Especialmente gracias por haberme ayudado a poner lo más importante en primer lugar.

También quisiera agradecer de manera especial a la Biblioteca de la Facultad de Medicina, especialmente a Candelas. La oferta de cursos de formación y las tutorías individuales han sido una gran ayuda a la hora de realizar esta memoria.

Finalmente, gracias a todos los que de una manera u otra han formado parte de este proyecto.

RESUMEN

Introducción: La Epidermólisis bullosa (EB) es un trastorno genético que cursa con fragilidad de la piel. Su manejo consiste en disminuir los síntomas y prevenir las complicaciones, ya que no existe un tratamiento definitivo. Los padres son los cuidadores principales de los niños que padecen esta enfermedad conllevando una posible afectación en sus vidas.

Objetivo: Conocer el impacto que tiene la EB en los padres de niños que padecen esta enfermedad y cómo mejorar la atención de enfermería en estos padres.

Métodos: Se llevó a cabo una revisión narrativa (2012-2022) en las bases de datos MEDLINE, CINAHL, Cuiden, Scielo y la Web of Science.

Resultados: Se revisaron 21 artículos cuyo contenido se agrupó en cuatro apartados: calidad de vida, impacto socioeconómico, estrategias de afrontamiento y atención de enfermería a los padres de niños con EB. Se observó que la calidad de vida y el estado socioeconómico se vieron afectados negativamente, especialmente en las madres. Asimismo, las estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres repercutieron en el bienestar de los hijos. La atención enfermera disminuyó la carga de cuidado en los padres y, para una atención de calidad, se recomendó expertía psicosocial y soporte psicoemocional para los profesionales que trabajan con EB.

Conclusión: La EB impacta negativamente en los padres de niños con EB. Para mejorar la atención de enfermería es necesario seguir investigando en cuidados dirigidos a los padres así como formar a los profesionales en las necesidades específicas de las familias con EB.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa, padres, calidad de vida, situación socioeconómica, estrategias de afrontamiento, enfermería.

ABSTRACT

Introduction: Epidermolysis bullosa (EB) is a genetic disorder that entails skin fragility. Its management consists of easing the symptoms and preventing complications, since there is no definitive treatment. Parents are the main caregivers of children with this disease, which may have an impact on their lives.

Aim: To determine the impact of EB on parents of children with this disease and how to improve nursing care for these parents.

Methods: A narrative review (2012-2022) was conducted in MEDLINE, CINAHL, Cuiden, Scielo and Web of Science databases.

Results: Twenty one articles were reviewed, whose content was grouped under four headings: quality of life, socioeconomic impact, coping strategies, and nursing care for parents of children with EB. It was observed that the quality of life and socioeconomic status were negatively affected, especially in mothers. Likewise, coping strategies used by parents had an impact on the well-being of the children. Nursing care decreased the burden of care on parents and, to provide quality care, psychosocial expertise and psychoemotional support was recommended for professionals working with EB.

Conclusion: EB negatively impacts the parents of children who suffer from it. To improve nursing care is necessary to continue researching on parent-directed care as well as to train professionals in the specific needs of families with EB.

Key words: Epidermolysis bullosa, parents, quality of life, socioeconomic status, coping strategies, nursing.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	6
1.1. Enfermedades raras	6
1.1.1. Definición, epidemiología y características principales	6
1.1.2. Vivencias emocionales de los padres ante las Enfermedades Raras	7
1.2. Epidermólisis bullosa	9
1.2.1. Definición, tipos, epidemiología, tratamiento, y manifestaciones	9
1.2.2. Necesidades referidas por las familias de niños con Epidermólisis Bullosa	11
1.2.3. Papel de la enfermera en la atención a familias de niños con Epidermólisis Bullosa y dificultades percibidas	12
1.3. Justificación	13
2. OBJETIVOS	15
3. METODOLOGÍA	15
3.1. Estrategia de búsqueda	16
3.2. Criterios de inclusión y exclusión	18
4. RESULTADOS	21
4.1. Diseño y características principales de los artículos	21
4.2. Calidad de vida de los padres de niños con Epidermólisis Bullosa	22
4.3. Impacto socioeconómico en las familias de niños con EB	24
4.3.1. Impacto en la economía	24
4.3.2. Impacto social: jornada laboral, madres como cuidadoras principales y dificultades en la pareja	25
4.4. Estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres de niños con EB	26
4.4.1. Afrontamiento de la muerte	27
4.5. Atención de enfermería en padres de niños con Epidermólisis Bullosa	27
4.5.1. Programa de enfermería a domicilio	28
4.5.2. Intervención educativa.....	29
5. CONCLUSIONES	30
5.1. Impacto en los padres de niños con EB	30
5.2. Estrategias de afrontamiento	31
5.3. Atención de enfermería a padres de niños con EB	32
5.4. Limitaciones del trabajo	33
5.5. Futuras líneas de investigación	33
6. BIBLIOGRAFÍA	35
7. ANEXO	42

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Enfermedades raras

1.1.1. Definición, epidemiología y características principales

En la Unión Europea se denomina enfermedad rara (ER) a aquella cuya prevalencia se encuentra debajo de 5 por cada 10.000 habitantes¹. En el año 2018, cuando se publicó el “*Estudio de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (ENSERio)*”¹ se estimó que podría haber más de siete mil, siendo la mayoría de ellas de carácter genético y presentes desde el nacimiento¹.

El ámbito social y geográfico condiciona esta definición de tal forma que, mientras algunas enfermedades han sido consideradas raras en una zona determinada, en otras no lo han sido. Además, en función de los avances y tratamientos utilizados en cada país, la incidencia y prevalencia de una enfermedad puede aumentar o disminuir. Esto dificulta su clasificación así como la obtención de datos de incidencia y prevalencia a nivel mundial¹. Por ejemplo, en Estados Unidos establecen que una enfermedad rara tiene que afectar a 7,5 personas por cada 10.000 en todo el país y en Australia que la prevalencia debe ser de 1 por cada 10.000¹. Existen herramientas como la base de datos *Orphanet*², que proporciona revisiones periódicas de la literatura con el objetivo de aportar tanto a las familias como a la comunidad científica una aproximación real de la prevalencia e incidencia de enfermedades raras².

En España, los datos de prevalencia e incidencia se han obtenido a partir de los datos proporcionados por las Comunidades Autónomas (CCAA) que se centralizan en el proyecto *SpainRDR*¹. También existen otras fuentes como el “*Registro de Pacientes de Enfermedades Raras*”³, en el cual los datos son proporcionados por los propios pacientes o por profesionales que participan en redes de investigación, así como sociedades médicas convenidas con el Instituto de *Salud Carlos III (ISCIII)*³. Así pues, se estima que en España alrededor del 1,6% de la población total tiene una enfermedad poco frecuente, aproximadamente 920.000 personas¹. El estudio ENSERio, realizado en España por la “*Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*” y el “*Centro de Referencia*

Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)”, no distingue por grupos de edad y no se han encontrado otras fuentes que permitan establecer la población pediátrica afectada por esta enfermedad en España¹.

A pesar de la gran diversidad interna, existen algunas características comunes a todas ellas como el origen genético en la mayoría de las mismas, la manifestación de la enfermedad en los primeros años de vida así como la elevada complejidad diagnóstica y de tratamiento sumado al alto índice de morbimortalidad¹.

Las características relacionadas con la salud física descritas anteriormente son los aspectos más estudiados en este tipo de enfermedades raras. Sin embargo, también se han identificado problemas sociales y psicológicos que tienen una gran influencia en el bienestar de las personas, afectando en la mayoría de los casos de una forma negativa y dando lugar a estigmatización, sentimientos de exclusión, baja autoestima y soledad¹.

Por otro lado, las personas que conviven con este tipo de patologías experimentan dificultades estructurales como el acceso al mercado laboral, la obtención de ayudas públicas o la visibilización en medios de comunicación¹. Asimismo, refieren episodios de desigualdad entre los que se incluyen el acceso a la atención sanitaria y al diagnóstico. En muchas ocasiones, el acceso a la atención sanitaria no es posible desde los servicios de salud más cercanos ya que no disponen del conocimiento o la infraestructura necesaria para hacer frente a estos requerimientos de salud, teniendo que realizar desplazamientos para ser atendidos. Además, la carencia de información de los profesionales sanitarios, respecto a una ER hace que el tiempo que se tarde en diagnosticar sea mayor que el de una enfermedad común. Esto aumenta el grado de insatisfacción con el sistema sanitario en las personas con estas enfermedades, así como su angustia e incertidumbre¹.

1.1.2. Vivencias emocionales de los padres ante las Enfermedades Raras

En el ámbito pediátrico, los cuidadores principales suelen ser los padres (padre y madre). Cuando la enfermedad que aparece es considerada rara o poco frecuente, estos experimentan una disrupción de sus expectativas de futuro y comienzan un largo viaje lleno de dificultades entre las que se encuentran la dificultad para encontrar el

diagnóstico, la ausencia de información, los escasos tratamientos disponibles, así como el estigma y la repercusión socioeconómica⁴.

La literatura recoge que el periodo entre la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención del diagnóstico es el momento más difícil y doloroso para los padres⁴. Otros artículos evidencian que cuando reciben el diagnóstico su nivel de ansiedad se reduce, pero mantiene unos niveles estables durante todo el proceso de la enfermedad⁵.

Entre las dificultades que estas familias experimentan, se encuentra la escasez de soporte social⁴. En la mayoría de estas enfermedades hay pocos casos y muy dispersos por el mundo, lo que impide la presencia de asociaciones de familias afectadas que permitan compartir experiencias entre ellos⁴.

Asimismo, los padres tienen miedo del estigma y de las reacciones de otras personas que expresen sentimientos de pena y compasión hacia ellos. Además, se tienen que enfrentar en ocasiones a largos viajes lejos de su hogar para realizar pruebas diagnósticas y buscar respuestas⁴.

A todo esto, hay que sumar que en muchas ocasiones los progenitores tienen la sensación de sentirse “como médicos”⁶. Esto hace que, además del rol de padres, tengan que cargar con el rol de cuidador, ocurriendo, en algunos casos, que este rol engulle al de padres pudiendo causar dificultades como conflictos intrafamiliares e intrapersonales. Todo esto deriva en una autoestima negativa llevando a los padres a percibirse a sí mismos como fracasados⁶.

Otros autores también detectan que a menudo los padres saben más que los profesionales sanitarios que les atienden y que en diversas ocasiones experimentan una inadecuada coordinación del cuidado, haciendo que tengan que “hacer malabares” con roles como el de defensor, administrador de casos y manejo médico⁷.

1.2. Epidermólisis bullosa

1.2.1. Definición, tipos, epidemiología, tratamiento, y manifestaciones

Unas de las ER que afectan a niños en los primeros años de vida son los trastornos genéticos con fragilidad de la piel⁸. La Epidermólisis Bullosa (EB), también conocida como piel de mariposa, es el prototipo de este grupo de trastornos y se caracteriza por “anomalías estructurales que reducen la resiliencia de la piel al estrés mecánico”⁸. Esto se produce debido a las mutaciones que sufren los genes responsables de la codificación de proteínas encargadas de mantener la estabilidad e integridad de la piel⁹. El diagnóstico es complejo y, debido al gran número de proteínas implicadas, la clasificación de la enfermedad está sujeta a revisiones internacionales periódicas⁹.

La última reclasificación por consenso de esta enfermedad⁸ describe la presencia de cuatro formas clásicas que se definen según el nivel de formación de la ampolla dentro de la piel (Tabla 1). Estas se agrupan en cuatro grandes categorías: “EB simple”, “EB juntural”, “EB distrófica” y “EB Kindler”^{8,10}. En estos grupos se pueden encontrar más de 30 subtipos diferentes¹⁰.

Tabla 1. Capas de la piel afectadas según el tipo de EB¹⁰

	EB Simple	EB Juntural	EB Distrófica	EB Kindler
Capa de la piel afectada	Capa basal de los queratinocitos	Lámina lúcida de la zona de la membrana basal cutánea	Bajo la lámina densa, en la parte más superficial de la dermis	Fisuras ultraestructurales en la zona de la membrana basal cutánea

Es difícil determinar la prevalencia de esta enfermedad a nivel mundial, ya que no se encuentran datos precisos actualizados. Uno de los datos epidemiológicos más esclarecedores, aunque desactualizados, son los obtenidos por un estudio transversal y longitudinal en EEUU con una muestra de 3300 pacientes entre 1986 y 2002. La prevalencia que se obtuvo fue de 11,1 por millón de habitantes y la incidencia de 19,6 por un millón de nacidos vivos sin observarse diferencias entre sexos o grupos étnicos¹⁰.

En España, la asociación DEBRA – Piel de Mariposa, referente a nivel nacional en Epidermólisis Bullosa, estima que hay aproximadamente 1000 personas con esta

enfermedad¹¹. Los principales centros de referencia para su tratamiento son el Hospital Universitario La Paz en Madrid (HULP) y los hospitales San Joan de Deu y Clínic en Cataluña⁹. No se han encontrado informes publicados que permitan obtener una visión actualizada de la prevalencia e incidencia de la enfermedad por Comunidades Autónomas (CCAA). No obstante, en un estudio observacional retrospectivo, realizado entre los años 2000 y 2021 en el HULP, se desglosan los datos demográficos de los pacientes con EB que fueron atendidos en dicho hospital. Estos permiten ver que el subtipo de la enfermedad más prevalente fue la distrófica seguida de la simple y que la CCAA autónoma de origen con más número de pacientes fue Madrid (n=75), seguida de Castilla y León (n=27) y Andalucía (n=26)⁹.

A día de hoy, existen numerosas investigaciones en curso cuyo objetivo es la búsqueda de un tratamiento efectivo para cada una de las variantes de la enfermedad. Destaca un estudio publicado en marzo de 2022 donde se muestran resultados esperanzadores en cuanto al tratamiento de las heridas en pacientes con EB distrófica¹². Los investigadores han conseguido elaborar una pomada que contiene virus no replicativos con copias del gen codificador del colágeno VII. Han demostrado que la aplicación tópica del producto logra el cierre de heridas crónicas en menor tiempo que los productos tradicionales con efectos adversos mínimos. Dados los resultados, este ensayo clínico continúa a la Fase III¹².

La investigación anteriormente descrita va acorde con las principales líneas de investigación que se centran en la tecnología de secuenciación génica. Estas permitirán un diagnóstico más económico, rápido y completo, así como una base de datos mutacional ampliada que permita elaborar tratamientos personalizados¹⁰. Aunque la radioterapia y quimioterapia convencional también se utilizan, estas están destinadas al tratamiento paliativo⁸.

Dado que no existe ningún tratamiento que logre curar la EB, las estrategias para su manejo se centran en la disminución de los síntomas, así como en la prevención de complicaciones¹⁰. Para ello es fundamental un equipo multidisciplinar que ayude a minimizar el riesgo de formación de ampollas, el cuidado de heridas, alivio de los síntomas y complicaciones específicas, entre las cuales se encuentra el carcinoma de células escamosas, que es la principal causa de mortalidad en estas personas¹⁰.

Asimismo, esta enfermedad tiene otra serie de manifestaciones extracutáneas, presentes en las formas más graves de la enfermedad y que afectan tanto al paciente como a la familia. Se pueden encontrar en los siguientes niveles¹⁰:

- Gastrointestinal: Estreñimiento, reflujo gastroesofágico, estenosis esofágica y atresia pilórica¹⁰.
- Hematológico: Anemia debido a malabsorción del hierro, las heridas abiertas y la inflamación crónica¹⁰.
- Musculoesquelético: Osteopenia y osteoporosis, distrofia muscular y pseudosindactilia¹⁰.
- Cardiovascular: Miocardiopatía dilatada¹⁰.
- Oftálmico: Ceguera, cicatrización de la córnea o pterigion¹⁰.

Un estudio, realizado a partir del análisis de una encuesta online en pacientes con EB distrófica¹³, determinó que la percepción que tenían de la gravedad los pacientes con EB estaba determinada por la presencia de heridas abiertas crónicas, estenosis anales, dificultad para caminar, tragar y dolor¹³. Este último es el síntoma que más preocupa a las personas diagnosticadas con EB y a sus cuidadores principales. Generalmente se produce durante la cura de heridas que se suele realizar cada 24-48 horas, teniendo una duración media de 2 horas^{11,14}. El proceso de retirada de los apósitos, así como el baño y posterior cura es descrito como uno de los momentos más dolorosos¹⁴.

1.2.2. Necesidades referidas por las familias de niños con Epidermólisis Bullosa

Las necesidades de las familias de niños con EB siguen sin estar cubiertas completamente y tal como lo expresan ellas mismas requieren más apoyo y servicios. Asociaciones como DEBRA – Piel de mariposa¹¹ recogen en su web necesidades no satisfechas. Entre ellas se encuentran la gratuidad de servicios odontológicos, atención psicológica continua y la inclusión de la fisioterapia como tratamiento continuado y gratuito. Además, abordan aspectos relacionados con la integración laboral, social y escolar, así como una mejora de las prestaciones sociales a los padres entre las que se incluyen la ampliación de la baja maternal y paternal, descansos remunerados por asistencia a tratamientos del niño, así como una mejora de las prestaciones económicas¹⁵.

1.2.3. Papel de la enfermera en la atención a familias de niños con Epidermólisis Bullosa y dificultades percibidas

Dentro del equipo de atención multidisciplinar la enfermera tiene un papel fundamental, ya que permanece en primera línea durante todo el proceso de atención a las familias de niños con EB. Desde los cuidados prenatales hasta la resolución del proceso de enfermedad acompañan a las familias, siendo los profesionales más indicados para evaluar el sufrimiento psicológico y monitorear sus consecuencias psicosociales¹⁵.

Sin embargo, un estudio realizado en Polonia apunta que la formación que reciben las enfermeras y estudiantes de enfermería acerca de las enfermedades raras es insuficiente. Como consecuencia sienten preocupación a la hora de proporcionar cuidados a este tipo de pacientes, ya que no se sienten preparados¹⁶. En el caso de la EB, una revisión de la literatura recoge experiencias de enfermeros en Reino Unido (RU), Canadá, Estados Unidos (EEUU) y Austria, que sienten ansiedad e incapacidad de llevar a cabo los cuidados propios que requiere la enfermedad. Esto es debido a la complejidad y extensión de los mismos, así como a la impotencia causada por la ausencia de una curación definitiva¹⁷.

La ansiedad e inseguridad de los profesionales de enfermería se transmite a los pacientes y sus familias generando miedo y desconfianza. Muchas familias refieren que solo contratan a enfermeros especialistas en EB para evitar este tipo de situaciones¹⁴. Es por ello que una de las peticiones que realizan las familias de personas con EB en España es que el servicio de enfermería a domicilio, ofertado por los centros de Atención Primaria, cuente con mayor formación y disponibilidad de enfermeras¹⁵.

En la práctica clínica parece desconocerse el trabajo de la enfermera más allá del cuidado de las heridas. Sin embargo, la enfermera tiene las competencias necesarias para desarrollar una atención personalizada en todas las esferas de la persona. La aplicación del método científico, a partir de la metodología enfermera, permite realizar una valoración holística que determine las respuestas de las personas a la situación de salud que viven, el establecimiento de un diagnóstico enfermero y la puesta en marcha de unas intervenciones para alcanzar unos resultados previamente establecidos, siendo todo ello finalmente evaluado¹⁸.

En relación con la dimensión biológica de la EB, la enfermera tiene una importante responsabilidad en el cuidado de las heridas de los niños con EB. A través del diagnóstico NANDA [00046] “*Deterioro de la integridad cutánea*”¹⁹ puede poner en marcha la intervención NIC [3660] “*Cuidados de las heridas*”²⁰ con el objetivo de aplicar el mejor tratamiento con los recursos disponibles, así como prevenir las posibles complicaciones como la sindactilia, contracturas, bajo peso o carcinomas.

Por otro lado, mediante la intervención NIC [5510] “*Educación para la salud*”²⁰ la enfermera asesora a estas familias en diferentes cuidados diarios como el procedimiento de las curas, el uso de diferentes tipos de apósitos, así como la actuación ante infecciones¹⁴. Además, lleva a cabo intervenciones de promoción de la salud, con el objetivo de maximizar el estado de salud a pesar de la enfermedad, y pone en marcha acciones preventivas para evitar las complicaciones asociadas a las heridas¹⁴.

En el ámbito psicosocial, las competencias de Enfermería están centradas en llevar a cabo una valoración de las necesidades afectivas y de apoyo social de toda la unidad familiar y en ayudarles proporcionándoles los recursos y herramientas necesarias para que tomen sus decisiones en el día a día¹⁴. Esto puede llevarlo a cabo a partir del diagnóstico NANDA [00074] “*Afrontamiento familiar comprometido*”¹⁹ o NANDA [00061] “*Cansancio del rol del cuidador*”¹⁹. Otros diagnósticos enfermeros que también son frecuentes en la atención a estas familias son el NANDA [00069] “*Afrontamiento ineficaz*”¹⁹ o NANDA [00148] “*Temor*”¹⁹. Todos estos diagnósticos de enfermería requieren de una atención individualizada a estas familias que permita responder a sus necesidades específicas.

1.3. Justificación

La EB es una enfermedad poco frecuente que se manifiesta en los primeros años de vida. Tras la aparición de los primeros síntomas, cada día supone un gran reto para los niños que la padecen y sus familias.

Dado el carácter incurable de la enfermedad, la mayor parte de la investigación está centrada en la búsqueda de un tratamiento efectivo. Mientras tanto, en el ámbito

asistencial se suceden los esfuerzos para prevenir las complicaciones y lograr un cuidado óptimo de las heridas con el menor dolor posible.

Sin embargo, cada vez son más los padres que reclaman que se tengan en cuenta sus necesidades. Tal como se ha indicado anteriormente, las familias no encuentran en la práctica clínica apoyo en cuanto al acompañamiento en aquellos aspectos alejados del plano biológico. Como cuidadores principales, no reciben un sueldo por sus cuidados, ayudan en la realización de las actividades de la vida diaria, coordinan los diferentes cuidados y manejan la situación económica. La realización diaria de estas tareas supone un alivio para la persona enferma. Sin embargo, en la persona cuidadora puede dar lugar al deterioro de su salud física y mental, la disminución o pérdida de la vida social y un aumento de las dificultades financieras. Esta pérdida del bienestar no solo tiene repercusiones negativas en el cuidador, si no que la literatura científica recoge que la calidad del cuidado que proporcionan se ve comprometida²¹.

Los profesionales de enfermería pasan mucho tiempo con las familias afectadas por esta enfermedad. Sin embargo, en la práctica asistencial refieren dificultades a la hora de abordar esta problemática en los cuidadores ya que la mayoría no tienen los conocimientos necesarios para hacerle frente. Esto coincide con las conclusiones de autores como *Ireland et al.*²² que indican un vacío de conocimiento en cuanto a la repercusión que tiene la enfermedad en el entorno de las personas que la padecen. Todo esto hace que se produzcan sentimientos de incapacidad en las enfermeras y, consecuentemente, desconfianza en las familias impidiendo una adecuada relación terapéutica.

Los problemas sociales y psicológicos derivados de un vacío de atención en las necesidades psicoemocionales de los padres tienen una gran influencia en su bienestar, ya que producen problemas como la baja autoestima, la soledad, la ansiedad y la depresión aumentando la morbilidad y la carga socioeconómica de la enfermedad¹.

Por ello, realizar una revisión narrativa que se centre en las experiencias de los padres respecto al cuidado de sus hijos podría dar una visión más amplia de los cuidados que precisan estas familias más allá de las curas diarias. Además, conocer y analizar las

intervenciones enfermeras puestas en marcha respecto al cuidado de la familia de un niño con EB podría facilitar la ampliación y mejora de los cuidados de enfermería.

2. OBJETIVOS

Este trabajo tiene como objetivo general conocer el impacto que tiene la Epidermólisis Bullosa (EB) en los padres de niños que padecen esta enfermedad y cómo mejorar la atención de enfermería en estos padres.

Para ello, se han establecido los siguientes objetivos específicos:

- Conocer cómo se ve afectada la calidad de vida en los padres de niños con EB.
- Definir la situación socioeconómica de las familias que tienen que afrontar el cuidado de sus hijos con EB.
- Determinar cuáles son las estrategias de afrontamiento utilizadas por los referentes paternos de los niños con EB.
- Conocer el papel de la enfermera en el cuidado de los padres de niños con EB.

3. METODOLOGÍA

Para dar respuesta a los objetivos propuestos se optó por llevar a cabo una revisión narrativa de la literatura. Esta es definida como un estudio en el que se recopila la bibliografía existente acerca de un determinado tema para analizarse y discutirse posteriormente. Su objetivo principal es actualizar una cuestión determinada mediante la síntesis del conocimiento fragmentado²³.

Las bases de datos utilizadas para realizar la búsqueda bibliográfica fueron Medline (a través del motor de búsqueda PubMed), CINAHL, Cuiden, Scielo y la Web of Science (WOS). Todas ellas se escogieron por su pertinencia en cuanto a la recuperación de artículos relacionados con la salud o la enfermería.

Para establecer la estrategia de búsqueda se seleccionaron las palabras clave que se consideraron pertinentes y se tradujeron a lenguaje controlado haciendo uso de la

plataforma “*Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS)*”. Esta primera aproximación facilitó la selección de los tesauros propios de PubMed (MeSH) y de CINAHL (Encabezamientos de CINAHL) (Tabla 2). En Cuiden y Scielo se utilizaron los términos DeCS en español mientras que en la WOS se utilizaron en inglés.

Tabla 2. Palabras clave y tesauros propios

Palabra clave	DeCS	MeSH	Encabezamientos de CINAHL
Epidermólisis bullosa	Epidermolysis bullosa	Epidermolysis bullosa	Epidermolysis Bullosa
Padres	Parents	Parents	Parents
Afrontamiento	Adaptation, Psychological	Adaptation, Psychological	Adaptation, Psychological
Calidad de vida	Quality of life	Quality of life	Quality of life
Situación Socioeconómica	Socioeconomic Factors	Socioeconomic Factors	Socioeconomic Factors
Enfermeras	Nurses	Nurses	Nurses

Además, se escogieron sinónimos de algunas palabras clave con el objetivo de incluir artículos que hiciesen referencia al mismo concepto pero que no se encontrasen recogidos aún por el tesoro correspondiente de la base de datos. Para la palabra *epidermólisis bullosa* se utilizó el sinónimo *piel de mariposa (butterfly skin)* ya que es una forma coloquial frecuente de hacer referencia a esta enfermedad. Por otro lado, dado que algunos autores hacen referencia a los padres como *cuidadores*, se utilizó este término como sinónimo estando indexado en DeCS, MeSH y Cinahl como *caregivers*. Finalmente, se utilizó como sinónimo de *afrontamiento* la palabra en inglés *coping* y *enfermería (nursing)* como sinónimo de enfermeras.

3.1. Estrategia de búsqueda

La búsqueda se llevó a cabo en los meses de enero, febrero y marzo del año 2022.

En PubMed se emplearon los operadores booleanos “AND” y “OR” para realizar diferentes combinaciones en las que se incluyeron los diferentes términos relacionados

con los objetivos de esta revisión narrativa (Tabla 2). No obstante, los resultados obtenidos incluían muchos artículos que no estaban relacionados con los objetivos de esta revisión. En cambio, la combinación de (((*"Epidermolysis Bullosa"*[Mesh]) OR (*butterfly skin*)) AND ((*"Parents"*[Mesh]) OR (*"Caregivers"*[Mesh]))) fue la que ofreció los resultados más pertinentes, aunque se perdieron algunos artículos relacionados con el afrontamiento. No obstante, estos se recuperaron posteriormente con la búsqueda realizada en la WOS. En cuanto a la búsqueda de intervenciones enfermeras, la combinación más efectiva se logró combinando los términos “*epidermolisis bullosa*” y “*enfermería*” con lenguaje libre y controlado tal y como se refleja en la *Tabla 3*.

En CINAHL se utilizó la misma estrategia de búsqueda que en PubMed, pero haciendo uso de sus tesauros propios. Al igual que en el anterior, se observó que la combinación (((*"Epidermolysis Bullosa"*[MH]) OR (*butterfly skin*)) AND ((*"Parents"*[MH]) OR (*"Caregivers"*[MH]))) era la más pertinente en cuanto a obtención de resultados relacionados con los objetivos de esta revisión narrativa. En relación con los resultados relacionados con la actuación enfermera, se utilizó lenguaje libre y controlado para obtener una mayor variedad de resultados (Tabla 3).

En Cuiden, dada la limitación del motor de búsqueda de la base de datos, se seleccionó como palabra clave “cuidadores” y se unió con el operador booleano AND a la palabra “*epidermolisis*” en español y lenguaje libre obteniendo un resultado. Para ampliar la búsqueda se introdujo únicamente la palabra “*epidermolisis*” obteniendo 18 resultados (Tabla 3).

En la base de datos de SCIELO se combinó el término “*epidermolisis*” con “*padres*” o “*cuidadores*” obteniendo 2 resultados, siendo esta la búsqueda más pertinente. En relación con la combinación del término “*epidermolisis*” y “*enfermería*”, el motor de búsqueda no arrojó ningún resultado. Por tanto, se decidió truncar la palabra enfermería de tal forma que la estrategia de búsqueda (*epidermolisis*) AND (*enferm**) proporcionó 38 resultados (Tabla 3).

En la WOS se introdujo la misma estrategia que en PubMed y CINAHL haciendo uso de términos MeSH. En total se obtuvieron 208 resultados (Tabla 3).

Además de los resultados obtenidos con esta búsqueda se obtuvo uno más tras aplicar la técnica “*snowballing*”(Figura 1).

3.2. Criterios de inclusión y exclusión

En esta revisión narrativa se aplicaron los siguientes criterios de inclusión y exclusión con el propósito de ajustar los resultados obtenidos a los objetivos de la revisión.

Límites de búsqueda

- Artículos publicados entre el año 2012 y 2022 (ambos inclusive).
- Artículos en inglés, español y portugués.

Criterios de inclusión

- Artículos que incluyan a los padres de niños con EB.
- Artículos en los que se haga referencia a la calidad de vida y/o estrategias de afrontamiento y/o situación socioeconómica.
- Artículos que comprendan intervenciones llevadas a cabo por la enfermera o en las que ésta sea partícipe.

Criterios de exclusión

- Artículos centrados exclusivamente en el ámbito biológico.
- Artículos cuyo objeto de estudio sea conocer, de manera exclusiva, el impacto que tiene la enfermedad en los niños afectados por EB.
- Artículos que no sean originales, de revisión o informes breves.

En la Tabla 3 se incluyen tanto las estrategias de búsqueda utilizadas en cada base de datos como los resultados obtenidos antes y después de aplicar los criterios de inclusión y exclusión.

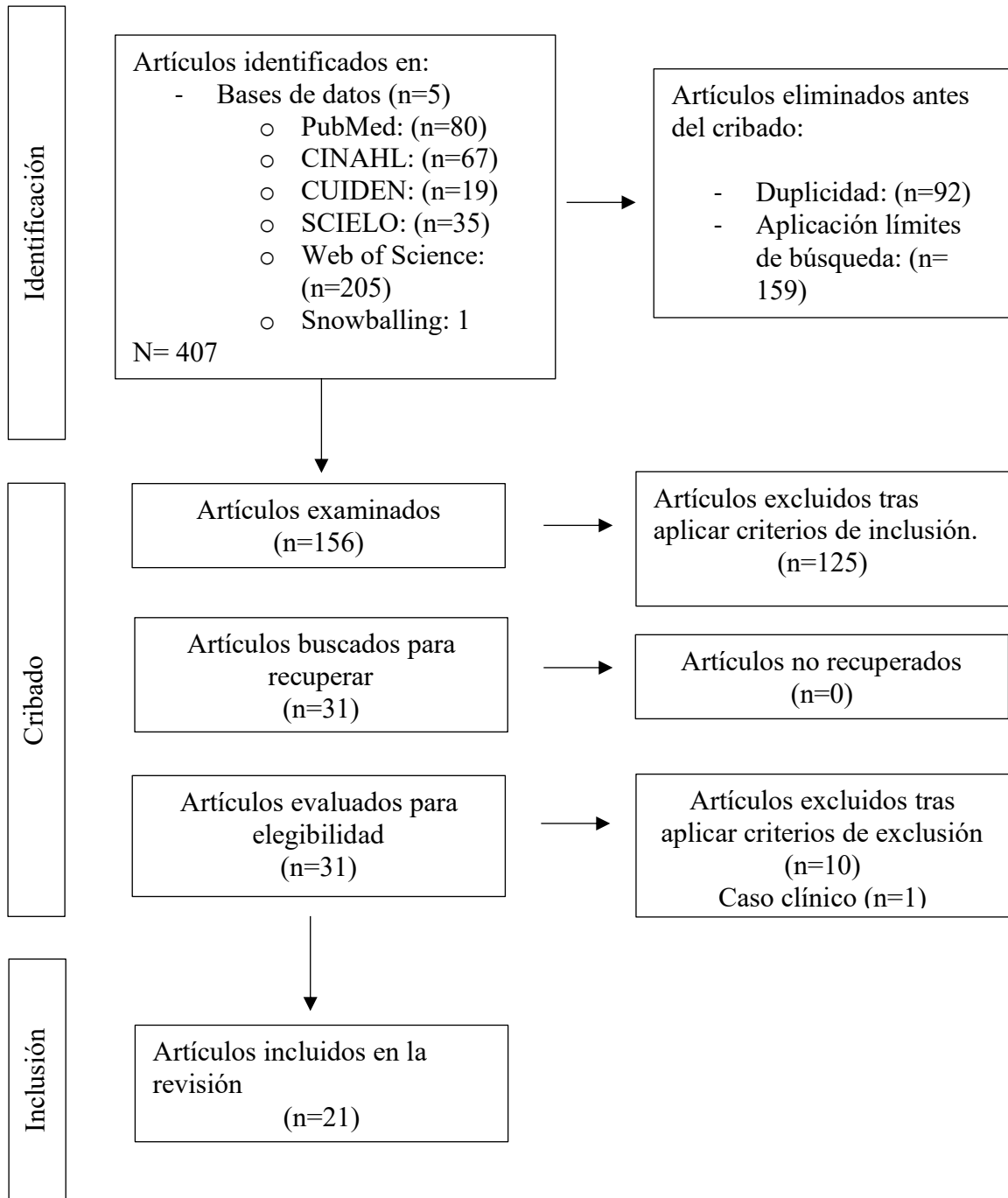
Tabla 3. Estrategias de búsqueda

Base de datos	Estrategia de búsqueda	Artículos recuperados	Artículos con límites	Artículos seleccionados
PubMed	((("Epidermolysis Bullosa"[Mesh]) OR (butterfly skin)) AND (("Parents"[Mesh]) OR ("Caregivers"[Mesh])))	45	21	11
	(("Epidermolysis Bullosa"[Mesh]) OR (butterfly skin)) AND (("Nurses"[Mesh]) OR (nurses))	35	14	1
CINAHL	((("Epidermolysis Bullosa"[MH]) OR (butterfly skin)) AND (("Parents"[MH]) OR ("Caregivers"[MH])))	24	15	7
	((("Epidermolysis Bullosa"[MH]) OR (butterfly skin)) AND (("Nurses"[MH]) OR (nurses)))	43	24	3
CUIDEN	Res=epidermolisis AND cla=cuidadores	1	1	1
	Res=epidermólisis	18	1	1
SCIELO	(epidermólisis) AND ((padres) OR (cuidadores))	2	1	1
	(epidermólisis) AND (enferm*)	38	1	1
Web of Science (WOS)	((TS=(epidermolysis bullosa)) OR TS=(butterfly skin)) AND ((TS=(parents)) OR TS=(caregivers))	173	82	16
	((TS=(epidermolysis bullosa)) OR TS=(butterfly skin)) AND (TS=(nurses))	35	21	3

La selección de artículos se realizó siguiendo la metodología propuesta por PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses*)²⁴ una

herramienta cuya primera publicación fue en 2009 y cuyo objetivo es ayudar a que las revisiones realizadas por los autores sean de manera transparente incluyendo el motivo de la revisión, la metodología para la misma y los hallazgos²⁴ (Figura 1).

Figura 1. Diagrama de flujo PRISMA



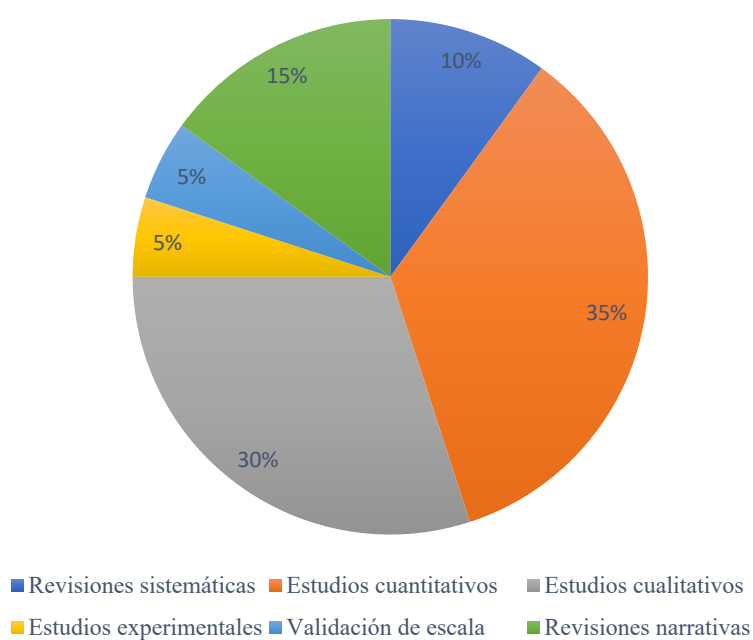
4. RESULTADOS

A continuación, se exponen los resultados obtenidos tras el análisis de los artículos incluidos en esta revisión. En primer lugar, se describen el diseño y las características principales de los artículos seleccionados. En segundo lugar, se analiza el impacto que tiene la EB en los padres de niños que la padecen. Para ello, se han elaborado tres subapartados que abordan la calidad de vida de los padres de niños con EB, la situación socioeconómica a la que tienen que hacer frente y las estrategias de afrontamiento utilizadas por estos padres. Finalmente, se recogen los principales resultados encontrados respecto a los cuidados de enfermería en los padres de estos niños.

4.1. Diseño y características principales de los artículos

Se analizaron de manera exhaustiva 21 artículos, entre los que destacan dos revisiones sistemáticas^{25, 26}, tres estudios transversales^{27, 28, 29} y un estudio cuasiexperimental³⁰. Otras investigaciones fueron de carácter cualitativo (n=6)^{31, 32, 33, 34, 35, 36} seguidas de las que tuvieron un enfoque cuantitativo (n=4)^{37, 38, 39, 40}. También se identificaron 3 revisiones narrativas^{41, 42, 43}, entre otros (Anexo 1, Figura 2).

Figura 2. Tipología de artículos incluidos en la revisión narrativa



El tamaño muestral de los artículos fue variable. La investigación en la que participaron más personas tuvo una muestra de $n=204$ participantes²⁷ mientras que la menor fue de $n=5$ cuidadores principales³⁴. Un total de 12 artículos^{26, 28, 30, 31, 32, 33, 34, 36, 38, 40, 44, 45} incluyeron muestra sólo de padres en tanto que 3 artículos^{29, 37, 39} incluyeron muestra de padres y niños.

La mayoría de artículos analizados incluyen investigaciones realizadas en países occidentales, tales como Polonia⁴⁰, Irlanda³³ o Países Bajos³⁴. No obstante, también se han identificado trabajos realizados en otras partes del mundo, como Brasil³⁴, India³⁰ y Taiwán³¹. Aunque no se han identificado artículos realizados exclusivamente en España, dos de ellos recogen datos de cuidadores principales y pacientes de este país^{27, 45}.

4.2. Calidad de vida de los padres de niños con Epidermólisis Bullosa

De acuerdo con estudios realizados en diferentes contextos, se observa una afectación de la calidad de vida en los padres de niños con EB^{28, 30, 37, 41, 42}. Los factores por los que esta se ve negativamente influenciada son: el tiempo dedicado al cuidado del niño³⁰, la angustia emocional³⁰, la situación socioeconómica^{28, 30}, el apoyo social³⁰, el lugar de residencia²⁸, el número de pacientes con EB en la unidad familiar²⁸ y el subtipo de la enfermedad²⁸.

Se ha descrito que a mayor número de pacientes con EB en la unidad familiar, peor calidad de vida²⁸. Asimismo, existe una asociación significativa entre el subtipo de trastorno de EB y la calidad de vida²⁸. Los padres de niños con EB distrófica refirieron peor calidad de vida que aquellos que tienen niños con EB simple²⁸.

*Mauritz et al.*²⁹ recogen en su artículo una comparativa acerca de la calidad de vida relacionada con la salud en padres de niños con EB y adultos sanos. Se puede observar que los aspectos de la calidad de vida más afectados son el sueño, el dolor, la vitalidad, la presencia de emociones positivas y el funcionamiento social. La mayoría de las puntuaciones de los padres de niños con EB son un 10% más bajas que las de los adultos sanos²⁹. Otros autores como *Chogani et al.* ponen su atención en las madres. En su artículo describen que ellas tienen peor calidad de vida que los padres²⁸. Se ha

demostrado que aquellas con nivel de estudios superiores o con empleo tienen mejor calidad de vida que las que no tienen esta situación. Asimismo, las comorbilidades asociadas de las madres se han relacionado con peor calidad de vida en las mismas²⁸.

Para mejorar la calidad de vida familiar, el acceso a soporte psicosocial familiar es altamente recomendado²⁵. Se ha subrayado la importancia de que este sea ofertado de manera temprana, amplia y a largo plazo. Las recomendaciones psicosociales para el cuidado de niños y adultos con EB y sus familias establece que este soporte psicosocial podría incluir: presencia de enfermería a domicilio, información acerca del curso y naturaleza de la enfermedad, formación en el manejo de síntomas y refuerzo de los medios sociales²⁵.

Asimismo, se ha descrito que las redes de apoyo mejoran la calidad de vida familiar^{25, 42}. Sin embargo, son varios los artículos que describen una baja satisfacción de los padres con el apoyo social, ya que no lo reciben adecuadamente^{22, 31, 40}.

Cuestionarios para medir la calidad de vida familiar con EB

Para medir la calidad de vida familiar, la literatura recoge varios cuestionarios que se resumen en la Tabla 4. Ninguno de ellos ha sido validado aún en población española.

Tabla 4. Cuestionarios para medir la calidad de vida familiar en la Epidermólisis Bullosa

Nombre del cuestionario	Ítems	Respuestas posibles
Epidermolysis bullosa – specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of life questionnaire ⁴⁵ .	10 ítems: Angustia emocional, bienestar físico, relaciones personales, reacciones de la gente, vida social, actividades de ocio, cuidado, tareas domésticas adicionales, afectación trabajo/ estudios y gastos del hogar.	Escala de 4 puntos: No todos/ Un poco/ Bastante/ Mucho.
Epidermolysis Bullosa Burden of Disease (EB-BoD) ²⁶ .	20 preguntas: Vida familiar (7 preguntas)/ Vida del niño (3 preguntas)/ Enfermedad y tratamiento (5 preguntas)/ Impacto socioeconómico (5 preguntas).	Escala de 7 puntos: Siempre/ Muy a menudo/ A menudo/ A veces/ Rara vez/ Nunca/ No aplicable.

Nombre del cuestionario	Ítems	Respuestas posibles
Family Dermatology Life Quality Index (FDLQI) ^{26,28} .	10 ítems: Malestar emocional, bienestar físico, relaciones personales, reacciones de la gente, vida social, actividades de ocio, carga de los cuidados, impacto en el trabajo/ estudio, tareas domésticas adicionales y gastos del hogar	Escala de 4 puntos: Nada/ No aplicable/ Un poco/ Bastante/ Mucho.

Respecto al cuestionario, “*Infants and Toddlers Dermatology Quality of life questionnaire*⁴⁵”, ha sido utilizado para medir la calidad de vida familiar en enfermedades dermatológicas y se le añadió un módulo específico relacionado con la EB. Demostró alta consistencia y discrimina bien entre la severidad de los distintos subtipos de EB⁴⁵.

El cuestionario “*Epidermolysis Bullosa Burden of Disease (EB-BoD)*”²⁶ consta de 20 ítems entre los que se incluyen: siete preguntas acerca de la vida familiar, tres sobre el niño, cinco sobre la enfermedad y tratamiento y otras cinco acerca del impacto socioeconómico. Los padres pueden contestar en una escala de siete puntos que va desde “siempre” a “nunca”²⁶. Mostró alta consistencia interna y sirvió para discriminar entre los diferentes subtipos de EB²⁶.

El cuestionario “*Family Dermatology Life Quality Index (FDLQI)*”^{26,28} es un instrumento que mide la calidad de vida familiar relacionada con la salud en enfermedades dermatológicas. No es específico para la EB. Este cuestionario utiliza información de entrevistas semiestructuradas realizadas a familiares de pacientes con enfermedades de la piel. Consta de 10 ítems²⁶.

4.3. Impacto socioeconómico en las familias de niños con EB

4.3.1. Impacto en la economía

Los problemas económicos impactan de manera negativa en la vida familiar³¹. Los padres refieren que su desafío principal es hacer frente a las cargas financieras que supone la enfermedad^{34, 38}, siendo el consumo de apósitos el problema más

apremiante³¹. Estas cargas varían en función del sistema sanitario que haya en el país de residencia. En esta revisión narrativa se han encontrado artículos que abordan el aspecto financiero en EEUU y Europa^{27, 35}.

En EEUU se detectó que la EB tenía una alta carga financiera, especialmente en los subtipos más graves³⁵. De media, las familias pueden llegar a gastar entre 260\$ y 680\$ mensuales³⁷. Sin embargo, los padres de niños con subtipo grave pueden llegar a gastar más de 1000\$ mensuales³⁵. En este país, la literatura recoge experiencias de padres que, ante la imposibilidad de comprar el material para las curas, lo reutilizan lavándolo³⁵.

En Europa hay diversidad de costes en función del país de residencia. En España se ha estimado que el coste anual por paciente es de 43,137€²⁷. De esta cifra, más de la mitad (23,500€) comprende gastos no relacionados con el cuidado de la salud del hijo. Los cuidadores informales afrontan estos gastos sustentando la carga socioeconómica de la enfermedad²⁷. No obstante, esta cifra varía en función del país de residencia. Mientras que en España el cuidado informal tiene más peso (80 horas semanales), en Francia los cuidadores dedican 34 horas a la semana²⁷,

Numerosas familias europeas reconocen que a la hora de comprar apósitos hay mucha burocracia entre medias. Esto les dificulta planificar el cuidado de las heridas por una inadecuada coordinación de acceso a los servicios sanitarios²⁷.

4.3.2. Impacto social: jornada laboral, madres como cuidadoras principales y dificultades en la pareja

Para el cuidado de esta enfermedad los padres tienen que realizar muchos sacrificios. La literatura recoge que al menos un progenitor ha tenido que reducir la jornada laboral o abandonarla completamente⁴¹. Esto repercute en toda la unidad familiar a nivel físico, emocional y financiero³⁴.

Generalmente, el impacto en el empleo es más pronunciado en las madres⁴¹. Ellas son el grupo más amplio de cuidadores²⁷ y son varios los artículos que abordan de manera transversal el papel de la madre como cuidadora principal²⁸. Muchas de ellas refieren que es un “proceso interminable”³¹ donde experimentan tensión, dolor y angustia, y algunas

madres han llegado a referir que “el dolor mental (de la madre) es peor que el físico del niño”³¹.

En la pareja también surgen dificultades. El estrés constante al que tienen que hacer frente los cónyuges hace que muchas parejas terminen separándose^{37, 41}. Además, una de las decisiones más frecuentes que toman los padres de niños con EB es no tener más hijos debido al miedo de que se repita el diagnóstico³⁷.

4.4. Estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres de niños con EB

Es interesante apuntar que según el estudio de Bruckner et al³⁷, las estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres repercuten en el bienestar de sus hijos y viceversa³⁷.

La literatura recoge que los padres que utilizan reacciones emocionales como el llanto o “pensar cosas terribles”²⁹ experimentan niveles bajos de funcionamiento social²⁹. Del mismo modo, se ha observado que los padres con mayor grado de depresión e ira utilizan el llanto como estrategia de afrontamiento. A su vez, se ha descrito que un buen funcionamiento emocional y social de los niños, así como el uso de la evitación por parte de los niños disminuye la depresión e ira en los padres²⁹.

La aceptación de la enfermedad es considerada como una estrategia de afrontamiento útil para mejorar el bienestar familiar y reducir la carga emocional del cuidado²⁵. Se ha identificado que cuando los padres hacen uso de ella, los hijos tienen un mayor nivel de funcionamiento físico³⁷.

Otros padres refieren que la manera más útil de afrontar la enfermedad fue la delegación de cuidados²⁹. No obstante, esta estrategia produce en algunos padres sentimientos de culpabilidad por dejar el cuidado a otros³⁶.

Por otro lado, el uso de técnicas como la distracción o utilizar pensamientos positivos hacen más llevadera la enfermedad. La literatura también describe que ocultar o reprimir emociones negativas ayuda tanto a los padres como a los hijos a afrontar el cuidado³⁵.

A pesar de estas técnicas, los padres siguen refiriendo la necesidad de mejorar sus estrategias de afrontamiento para gestionar la carga del cuidado, la depresión y su salud mental⁴¹.

4.4.1. Afrontamiento de la muerte

Es frecuente que los padres de niños con EB tengan que hacer frente a la muerte de sus hijos. En esta revisión narrativa se han encontrado dos artículos que abordan este tema. Uno de ellos es un artículo original de carácter descriptivo cualitativo³² y el otro una revisión narrativa⁴¹.

En estos dos artículos se expone que los padres necesitan debatir sobre la muerte y la eutanasia con los profesionales sanitarios. Sin embargo, en la mayoría de los casos no se atreven a iniciar la conversación, siendo los propios profesionales los que facilitan el debate sobre el tema^{32,41}. Para favorecer la transición en la aceptación de la muerte de su hijo es importante que los padres continúen cuidándoles durante los últimos momentos³². Esto produce aumento del control paterno y disminuye sus sentimientos de impotencia³².

Asimismo, el trato compasivo y la escucha activa es referido por los padres como una ayuda. Finalmente, en el momento del fallecimiento, se ha descrito que permanecer con su hijo fallecido y guardar algún recuerdo son elementos facilitadores del duelo³².

4.5. Atención de enfermería en padres de niños con Epidermólisis Bullosa

Diversos estudios describen la experiencia de los padres respecto a los cuidados de enfermería²⁸. La mayoría coinciden en que la asistencia de las enfermeras disminuye la carga del cuidado en los padres³³ y aporta un beneficio en los cuidados de los niños²⁸. Además, la presencia de una enfermera domiciliaria podría reducir la necesidad de hospitalización, ya que el apoyo a la familia disminuye la carga emocional del cuidado de una persona con EB y mejora el bienestar familiar²⁵. A pesar de esto, muchos padres subrayan las batallas burocráticas hasta poder recibir la atención de estos profesionales³³.

Sin embargo, no todas las enfermeras logran dar confianza a las familias³³. Esto impide que los padres tengan el respiro que necesitan, ya que no creen capaces a las enfermeras de hacer frente al complejo régimen de cuidado⁴¹. Además, el cambio frecuente de profesionales hace que los padres tengan que proporcionar la misma información muchas veces, lo que les ocasiona estrés³¹.

Las últimas recomendaciones respecto al cuidado psicosocial de la enfermedad, en el apartado dirigido a los profesionales que cuidan a estos niños y sus familias, recomiendan expertía psicosocial para ayudar a las personas a afrontar la vida con EB²⁵. Para ello proponen medidas como el fomento de una buena relación terapéutica entre familia, paciente con EB y profesional, así como formación para profesionales no especializados en la enfermedad. También se recomienda una relación colaborativa entre el paciente y el profesional. Asimismo, se recomienda soporte psicosocial para los profesionales que trabajan con EB²⁵. Este soporte incluye medidas como la promoción del bienestar profesional, el apoyo emocional a nivel organizativo, el fomento de la importancia del autocuidado de los profesionales y la importancia de no trabajar de forma aislada, siendo necesario vincularse con un equipo multidisciplinar²⁵. Esto es debido a que las enfermeras también experimentan dificultades a la hora de proporcionar cuidados en esta enfermedad⁴². Los principales problemas son: dificultad para desvincularse afectivamente, lo que afecta a la calidad de vida profesional, y falta de formación. Esto impide a las enfermeras generalistas dar cuidados de calidad y les produce ansiedad, frustración, culpabilidad y sentimiento de incompetencia⁴². Para reducir estas dificultades, las enfermeras expresan la importancia de una buena atención multidisciplinar con comunicación fluida entre el hospital y el equipo de atención domiciliaria⁴².

En esta revisión narrativa se han identificado dos artículos que abordan intervenciones enfermeras dirigidas a los padres de niños con EB.

4.5.1. Programa de enfermería a domicilio⁴⁴

En Australia se llevó a cabo un programa de enfermería domiciliaria para ayudar a las familias en sus hogares durante los cambios de apósitos. Tuvo una duración de dos años.

En este participaron 25 enfermeras comunitarias expertas en dermatología y 15 familias con un paciente con EB grave⁴⁴. Tras recibir formación acerca de los subtipos y cuidados de esta enfermedad, las enfermeras realizaron dos visitas semanales, con una duración de tres horas⁴⁴. Para evaluar la necesidad y eficacia del programa se realizaron encuestas online a pacientes y enfermeras a los 3 meses, al año y a los dos años⁴⁴.

Los principales resultados reflejan una buena acogida del programa tanto en las enfermeras como en las familias, calificando la atención enfermera como excelente y muy buena. No obstante, cinco familias pensaron que el programa era muy intrusivo, requiriendo más continuidad en la atención por una misma enfermera⁴⁴.

La evaluación de este programa no percibió una mejoría significativa en el cuidado de las heridas ya que los cuidadores eran expertos. Los beneficios del programa se relacionaron con que los pacientes y cuidadores primarios tuvieran respiro y apoyo. Esto permitió una mejoría de la calidad de vida en los padres y aumentó su alivio al tener una enfermera con habilidad para manejar las heridas persistentes o derivar a servicios especializados⁴⁴.

4.5.2. Intervención educativa³⁰

En India se realizó una investigación cuyo objetivo era “evaluar el sufrimiento subjetivo, la carga familiar y la calidad de vida, para desarrollar y evaluar la efectividad a corto plazo de una intervención educativa con un paquete de educación psicodermatológica (PDEP) para los cuidadores principales de niños con EB”³⁰.

Para ello se evaluó la angustia subjetiva, carga familiar y calidad de vida en 30 cuidadores principales de niños con EB. A partir de estos datos se elaboró un programa educativo que consistía en sesiones de 1 hora impartidas por la enfermera y otros profesionales en la que se explicaban aspectos acerca de la EB y del manejo del estrés³⁰. También incluía una demostración del manejo de estos niños en la que se explicaba la preparación del material del vendaje y el cuidado de las ampollas.

El programa educativo se realizó un mes después del cuestionario y a los tres meses se evaluaron las mismas variables³⁰.

Se observó que tras la intervención educativa mejoró calidad de vida en los padres y se incrementó su conocimiento y la práctica en el cuidado de las heridas. Sin embargo, no encontraron resultados estadísticamente significativos en los que la carga familiar y el sufrimiento subjetivo de los padres disminuyeran³⁰.

El análisis cualitativo del feedback estableció que la educación fue muy útil para los padres ya que ganaron confianza en el manejo de la enfermedad de su hijo³⁰.

5. CONCLUSIONES

La EB es una enfermedad poco frecuente cuyo tratamiento definitivo aún no ha sido descubierto. En España se estima que hay 1000 personas que padecen la enfermedad, aunque no se han encontrado datos disgregados por edad. El diagnóstico de la patología suele obtenerse en los primeros años de vida. En este periodo los padres son los cuidadores principales de estos niños, teniendo que hacer frente a las demandas propias de sus hijos y a las de la enfermedad. Por ello, se debe prestar especial atención al cuidado de los mismos para garantizar el buen funcionamiento familiar.

Esta revisión narrativa ha permitido dar respuesta a los objetivos propuestos. No obstante, la tipología de artículos encontrados, la variedad de zonas geográficas y el escaso tamaño muestral hace que se deban interpretar estos resultados con cautela. A pesar de ello, podrían servir como una aproximación a la problemática existente en cuanto a la falta de cuidados psicoemocionales a los padres de niños con EB.

5.1. Impacto en los padres de niños con EB

Los resultados obtenidos en relación con la calidad de vida y el impacto socioeconómico permiten concluir que la EB tiene un impacto negativo en los padres de niños que padecen esta enfermedad.

Por un lado, la calidad de vida se ve afectada negativamente. Aunque existen diversos cuestionarios, ninguno ha sido adaptado a la población española. En relación con la medida de esta variable se debe tener en cuenta que el subtipo de la enfermedad influye

en la calidad de vida percibida por los padres. Asimismo, se debe prestar especial atención a las madres, ya que la literatura refleja que tienen peor calidad de vida que los padres. Para mejorar la calidad de vida, la evidencia recoge que se debe fomentar el acceso a soporte psicosocial temprano. Este debe incluir la presencia de enfermería domiciliar y medidas que ayuden al acceso de redes de apoyo.

Por otro lado, el impacto socioeconómico constituye, para la mayoría de las familias, el desafío principal al que hacer frente. En relación con el plano económico se debe prestar especial atención a los gastos no relacionados con los cuidados de la salud. Estos hacen referencia, principalmente, a aquellos que tienen que ver con los cuidadores informales. Asimismo, se deben poner en marcha medidas encaminadas al cuidado de la pareja para evitar la rotura de las mismas y se deberían fomentar medidas que faciliten compaginar el puesto de trabajo con el cuidado de los hijos con EB. En la mayoría de las familias uno de los progenitores tiene que abandonarlo (generalmente es la madre) y esto influye a nivel físico, emocional y financiero.

5.2. Estrategias de afrontamiento

El uso de estrategias de afrontamiento es uno de los aspectos en que los padres muestran más dificultad y desconocimiento. Esta revisión narrativa proporciona una visión generalizada de aquellas estrategias utilizadas por los padres, así como aquellas que han sido recomendadas tras la realización de revisiones sistemáticas. Cabe destacar que la aceptación de la enfermedad del hijo es considerada una estrategia de afrontamiento útil. Por otro lado, se debe prestar especial atención al duelo. Favorecer que los padres cuiden a sus hijos hasta el final constituye un elemento facilitador del mismo. Es importante valorar las estrategias de afrontamiento y ayudar a mejorarlas, ya que aquellas utilizadas por los padres repercuten en el bienestar de sus hijos y viceversa.

En la literatura apenas se describen intervenciones educativas encaminadas a ayudar a los padres a mejorar sus estrategias de afrontamiento. En España, a través de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR), podrían ofertarse cursos de educación para la salud individual y colectiva que permita a los padres conocer más la enfermedad y mejorar estas estrategias. Poner en común las experiencias de cuidados que tienen los padres, los problemas que les surgen y las

estrategias que les ayudan a sobrellevar la enfermedad, podría ayudar a mejorar aquellos aspectos que influyen de manera negativa en la calidad de vida.

5.3. Atención de enfermería a padres de niños con EB

En base a los artículos analizados, se puede concluir cautelarmente que la enfermería disminuye la carga de cuidado en los padres y beneficia a los niños. No obstante, aún no se ha investigado la relación existente entre ellos y los resultados se basan en experiencias descriptivas de los padres. Otro aspecto interesante que se ha planteado, aunque aún no existe evidencia suficiente respecto a ello, es que la atención de enfermería podría disminuir la necesidad de hospitalización.

Dada la dificultad que experimentan los padres para acceder a las enfermeras, es necesario disminuir las trabas burocráticas que dificultan la accesibilidad a las mismas. Asimismo, es importante que estas estén lo suficientemente formadas para abordar las necesidades específicas de las familias con EB. Debido a la escasa población que tiene la enfermedad en España, la mayoría de las enfermeras especializadas se encuentran en asociaciones privadas. Sin embargo, se cree conveniente que en aquellos centros de salud en los que esté asignado un niño con EB se ofrezca formación a su enfermera de Atención Primaria para que pueda abordar las necesidades del niño y también las del conjunto de la familia.

En relación con los artículos que abordan intervenciones enfermeras, llama la atención que ninguno hace referencia al lenguaje estandarizado NANDA – NOC – NIC. Se cree necesario fomentar el uso de este lenguaje en las próximas investigaciones para ayudar al desarrollo de la profesión. Esta taxonomía permitiría realizar intervenciones en base a la evidencia científica disponible que puedan ser comprendidas y replicadas por enfermeras de otros países.

Los resultados positivos obtenidos tras la realización de un programa basado en la atención de enfermería domiciliaria en los padres de niños con EB dan pie a que este se replique en otros lugares del mundo. Desde la Atención Primaria debería reforzarse este servicio para atender a las familias con estas necesidades. Esto implica redistribuciones en la plantilla, ya que los cuidados que precisan son extensos. Para ello

sería necesario la contratación de más enfermeras en aquellos centros de salud que tengan asociado un niño con EB. Teniendo en cuenta que la actuación de enfermería podría disminuir la hospitalización de los niños, así como la prevención de posibles complicaciones que incrementarían el coste sanitario, se cree que el gasto en personal extra en aquellos centros de salud donde se necesite resultaría beneficioso. No obstante, es necesario que se realicen investigaciones acerca de ello.

5.4. Limitaciones del trabajo

Es importante revisar estos resultados con actitud crítica. Los artículos incluidos en esta revisión narrativa presentan ciertas limitaciones. En primer lugar, el nivel de evidencia de los artículos analizados es bajo. Además, la muestra en la mayoría de ellos es escasa dado el carácter de enfermedad rara que tiene la EB. Por otro lado, al haberse utilizado investigaciones realizadas en el ámbito internacional existe variabilidad en cuanto a los resultados dificultando la extrapolación de los mismos.

En relación con las intervenciones, cabe destacar la dificultad de replicación de las mismas. En ambos artículos resulta difícil comprender cómo poner en marcha la intervención y cuál es el papel concreto de la enfermera en cada una de ellas.

Otra de las limitaciones principales de este trabajo ha sido el idioma. Hubo artículos relevantes, acordes con los objetivos propuestos, que se tuvieron que excluir debido a que estaban en chino y alemán.

5.5. Futuras líneas de investigación

- Validar una escala que permita medir la calidad de vida de los padres de niños con EB en España.
- Establecer programas que incluyan medidas que permitan a los padres el acceso a soporte psicosocial temprano.
- Seguir investigando el impacto que tiene la EB en las madres de los niños, haciendo hincapié en su calidad de vida y su bienestar psicosocial.

- Analizar cómo disminuir los costes no relacionados con el cuidado de la salud, prestando especial atención a los cuidadores informales.
- Fomentar la investigación en cuidados de los padres de niños con EB a partir del lenguaje estandarizado NANDA-NOC-NIC. Esta investigación podría ir encaminada a:
 - o Determinar cuáles son las intervenciones más adecuadas para ayudar a los padres a aceptar la enfermedad de sus hijos.
 - o Establecer programas de educación para la salud individual y colectiva cuyo objetivo sea que los padres conozcan la enfermedad y mejoren sus estrategias de afrontamiento.
 - o Conocer si los cuidados domiciliarios de enfermería a niños con EB disminuyen la necesidad de hospitalización.
 - o Determinar el coste de la atención enfermera domiciliaria desde Atención Primaria a niños con EB y sus familias y si esta disminuye la hospitalización y el gasto sanitario.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Ancochea A, Aparicio A, Ruiz B, Arias P, Albacete L, Tomé M et al. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España [Internet]. España: Ministerio de Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad; 2018 [Consultado 26 Ene 2022]. Disponible en: https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
2. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos [Internet]. 2022 [Consultado 27 Ene 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf
3. Instituto de Salud Carlos III. Portal de registro de enfermedades raras [Internet]. [Consultado 26 Ene 2022]. Disponible en: <https://registroraras.isciii.es/comun/inicio0.aspx>
4. Germini E, Vallini I, Bianchetti M, Schulz P. Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does “rare” make a difference?. *Eur J Pediatr* [Internet] 2018 [Consultado 27 Ene 2022]; 177:489-495. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00431-017-3085-7>
5. Kolemen A, Akyuz E, Toprak A, Deveci E, Yesil G. Evaluation of the parents’ anxiety levels before and after the diagnosis of their child with a rare genetic disease: the necessity of psychological support. *Orphanet J Rare Dis* [Internet] 2021 [Consultado 27 Ene 2022]; 16(402). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02046-2>
6. Gómez Zuñiga B, Pulido R, Pousada M, Armayones M. The Role of Parent/ Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear. *Int J Environ Res Public Health* [Internet] 2021 [Consultado 28 Ene 2022]; 18(7). Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724>

7. Currie G, Szabo J. “It is like a jungle gym, and everything is under construction”: The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child Care Health Dev* [Internet] 2019 [Consultado 27 Ene 2022]; 45:96-103. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
8. Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner L, Diem A et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol* [Internet] 2020 [Consultado 30 Ene 2022]; 183(4): 614-627. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/bjd.18921>
9. Maseda R, Quintana L, Conde I, Jiménez M, Escámez M.J, de Lucas R. Epidermolísis bullosa en España: Estudio observacional de una cohorte de pacientes atendidos en un centro de referencia nacional. *Actas Dermosifiliogr* [Internet] 2021 [Consultado 31 Ene 2022]; 112(9): 781-793. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ad.2021.04.006>
10. Bardhan A, Bruckner L, Chapple I, Fine Jo, Hasper N, Has C. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Primers* [Internet] 2020 [Consultado 2 Feb 2022]; 6(1): 78. Disponible en: [10.1038/s41572-020-0210-0](https://doi.org/10.1038/s41572-020-0210-0)
11. Asociación DEBRA – Piel de mariposa. Introducción a la Epidermolísis bullosa [Internet]. [Consultado 4 Feb 2022]. Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/introduccion-a-la-epidermolisis-bullosa/>
- 12 - Gurevich I, Agarwal P, Zhang P, Dolorito J, Oliver S, Liu H et al. In vivo topical gene therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a phase 1 and 2 trial. *Nat Med* [Internet] 2022 [Consultado 30 Mar 2022]. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/s41591-022-01737-y>
13. Fulchand S, Harris N, Li S, Barriga M, Gorell E, De Souza M, Murrell D, Marinkovich MP, Krishna Yenamandra V, Tang JY. Patient-reported outcomes and quality of life in dominant dystrophic epidermolysis bullosa: A global cross-sectional survey. *Pediatr Dermatol* [Internet] 2021 [Consultado 3 Feb 2022]; 38(5): 1198-1201. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pde.14802>

14. Equipo enfermería, psicología y trabajo social, Piel de Mariposa DEBRA. Enfermería a domicilio, un apoyo sanitario, psicológico y social [Internet]. 2016 [Consultado 5 Feb 2022]. Disponible en: https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wp-content/uploads/2019/03/N47_BienEstar-Enfermeria-a-domicilio.pdf
15. Asociación DEBRA – Piel de Mariposa. Manifiesto del día internacional piel de mariposa [Internet]. 2019 [Consultado 12 Feb 2022]. Disponible en: <https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wpcontent/uploads/2019/10/ManifiestoDIPM2019.pdf>
16. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. Orphanet J Rare Dis [Internet] 2019 [Consultado 7 Feb 2022]; 15(167). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
17. Avelino CD, Rocha NA, Marques JD, Ribeiro I, Barros MH. Epidermólise Bolhosa: Foco na Assistência de Enfermagem. Estima [Internet] 2016 [Consultado 18 Feb 2022]; 14(2): 91-98. Disponible en: doi: 10.5327/Z1806-3144201600020007
18. Hernández Y, Gernández I, Henríquez D, Lorenzo Y. Proceso de atención de enfermería: estrategias para la enseñanza-aprendizaje. Rev iberoam Educ investí Enferm [Internet] 2018 [Consultado 3 Feb 2022]; 8(2): 46-53. Disponible en: <https://www.enfermeria21.com/revistas/aladefe/articulo/280/nursing-care-process-strategies-for-teaching-learning/>
19. Herdman TH, Kamitsuru S, Tákaó C. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación 2021-2023. 12ª ed. Barcelona: Elsevier; 2021.
20. Butcher K. Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC). 7ª ed. Barcelona Elsevier; 2019.
21. Kokorelias KM, Gignac M, Naglie G, Cameron JI. Towards a universal model of family centered care: a scoping review. BMC Health Serv Res [Internet] 2019 [Consultado 25 Ene 2022]; 19(564). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12913-019-4394-5>

22. Ireland CJ, Pelentsov LJ, Kopecki Z. Caring for a child with Epidermolysis bullosa: a scoping review on the family impacts and support needs. *Wound Practice and Research* [Internet] 2021 [Consultado 2 Mar 2022]; 29(2):86-97. Disponible en: <https://doi.org/10.33235/wpr.29.2.86-97>
23. Fortich N. ¿Revisión sistemática o revisión narrativa? *Ciencia y salud virtual* [Internet]. 2013 [Consultado 19 Feb 2022]; 5(1):1-4. Disponible en: <https://doi.org/10.22519/21455333.372>
24. Prisma. Diagrama de flujo para nuevas revisiones sistemáticas [Internet]. 2020 [Consultado 22 Feb 2022]. Disponible en: <http://www.prisma-statement.org/PRISMAStatement/FlowDiagram>
25. Martin K, Geuens S, Asche JK, Bodan R, Browne F, Downe A, et al. Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines. *Orphanet J Rare Dis* [Internet] 2019 [Consultado 4 Mar 2022]; 14(133). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1086-5>
26. Sampogna F, Finlay AY, Salek SS, Chernyshov P, Dalgard FJ, Evers A, et al. Measuring the impact of dermatological conditions on family and caregivers: a review of dermatology-specific instruments. *J Eur Acad Dermatol Venereol* [Internet] 2017 [Consultado 6 Mar 2022]; 31(9):1429-1439. Disponible en: [10.1111/jdv.14288](https://doi.org/10.1111/jdv.14288)
27. Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, Linertová R, Oliva-Moreno J, Serrano-Aguilar P, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. *Eur J Health Econ* [Internet] 2016 [Consultado 6 Mar 2022]; 17:31-42. Disponible en: [10.1007/s10198-016-0783-4](https://doi.org/10.1007/s10198-016-0783-4)
- 28 Chogani M et al. Assessing the quality of life in the families of patients with epidermolysis bullosa: the mothers as main caregivers. *Int J Women's Dermatology* [Internet] 2021 [Consultado 2 Mar 2022]; 7(5):721-726. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ijwd.2021.08.007>

29. Mauritz PJ, Bolling M, Duipmans JC, Hagedoorn M. The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents. *Orphanet J Rare Dis* [Internet] 2021 [Consultado 2 Mar 2022]; 16(53). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01702-x>
30. Manomy PA, Yenamandra VK, Dabas G, Joshi P, Ambekar A, Sreenivas V, et al. Impact of a psychodermatological education package on the subjective distress, family burden, and quality of life among the primary caregivers of children affected with epidermolysis bullosa. *Indian Dermatol Online J* [Internet] 2021 [Consultado 2 Mar 2022]; 12(2): 276-280. Disponible en: [10.4103/idoj.IDOJ_658_19](https://doi.org/10.4103/idoj.IDOJ_658_19)
31. Wu Y, Sun F, Lee P. Family caregivers' lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: A phenomenological study. *J Clin Nurs* [Internet] 2020 [Consultado 4 Mar 2022]; 29(9):1552-1560. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/jocn.15209>
32. Yuen WY, Duipmans JC, Jonkman MF. The needs of parents with children suffering from lethal epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* [Internet] 2012 [Consultado 6 Mar 2022]; 167(3):613-618. Disponible en: [10.1111/j.1365-2133.2012.10993.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2012.10993.x)
33. Kearney S, Donohoe A, McAuliffe E. Living with epidermolysis bullosa: Daily challenges and health-care needs. *Healt Expect* [Internet] 2020 [Consultado 3 Mar 2022]; 23(2):368-376. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/hex.13006>
34. Soares KC, Teixeira L, Morais MV, Correia T, de Lima K. Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. *Cienc Cuid Saude* [Internet] 2020 [Consultado 3 Mar 2022]; 19:1-9. Disponible en: <https://doi.org/10.4025/ciencuidsaude.v19i0.50427>
35. Gorell ES, Wolstencroft PW, de Souza MP, Murrell DF, Linos E, Tang JY. Financial burden of epidermolysis bullosa on patients in the United States. *Pediatr Dermatol* [Internet] 2020 [Consultado 3 Mar 2022]; 37(6):1198-1201. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pde.14340>

36. Mauritz P, Jonkman MF, Visser SS, Finkenauer C, Duipmans JC, Hagedoorn M. Impact of Painful Wound Care in Epidermolysis Bullosa During Childhood: An Interview Study with Adult Patients and Parents. *Acta Derm Venereol* [Internet] 2019 [Consultado 4 Mar 2022]; 99(9):783-788. Disponible en: [10.2340/00015555-3179](https://doi.org/10.2340/00015555-3179)
37. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers. *Orphanet J Rare Dis* [Internet] 2020 [Consultado 4 Mar 2022]; 15(1):1-14. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1279-y>
38. Sampogna F, Tabolli S, Di Pietro C, Castiglia D, Zambruno G, Abeni D. The evaluation of family impact of recessive dystrophic epidermolysis bullosa using the Italian version of the Family Dermatology Life Quality Index. *J Eur Acad Dermatol Venereol* [Internet] 2013 [Consultado 6 Mar 2022]; 27(9):1151-1155. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1468-3083.2012.04682.x>
39. Kahraman S, Çiftçi E, Timuçin A. Determination of caregiving burden of parents providing care to their children with epidermolysis bullosa. *EJDV* [Internet] 2017 [Consultado 5 Mar 2022]; 37(1):1-6. Disponible en: DOI: 10.4103/1110-6530.207488
40. Maçik D, Kowalska M- The need of social support, life attitudes and life satisfaction among parents of children suffering from epidermolysis bullosa. *Przegl Dermatol* [Internet] 2015 [Consultado 7 Mar 2022]; 102(3): 211-220. Disponible en: DOI: [10.5114/dr.2015.51922](https://doi.org/10.5114/dr.2015.51922)
41. Ireland CJ, Peletsov LJ, Kopecki Z. Caring for a child with Epidermolysis Bullosa: a scoping review on the family impacts and support needs. *Wound Practice and Research* [Internet] 2021 [Consultado 18 Feb 2022]; 29(2):86-97. Disponible en: <https://doi.org/10.33235/wpr.29.2.86-97>
42. Vasconcelos CD, Rocha NA, Marques JD, Ribeiro I, Barros MH. Epidermólise Bolhosa: Foco na Assistência de Enfermagem. *Estima* [Internet] 2016 [Consultado 18

Feb 2022]; 14(2): 91-98. Disponível em: <https://doi.org/10.5327/Z1806-3144201600020007>

43. Silva RA, Souza SPS, Bernardino FBS, Alencastro LCS. Cuidado familiar à criança e ao adolescente com Epidermólise Bolhosa: uma revisão integrativa da literatura. Rev baiana enferm [Internet] 2020 [Consultado 7 Mar 2022]; 34. Disponível em: DOI 10.18471/rbe.v34.35781

44. Stevens LJ, McKenna S, Marty J, Cowin AJ, Kopecki Z. Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective. Int Wound J [Internet] 2016 [Consultado 6 Mar 2022]; 13(5): 863-869. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/iwj.12394>

45. Chernyshov PV, Marron SE, Tomas-Aragones L, Pustisek N, Gedeon I, Suru A, et al. Initial validation of the epidermolysis bullosa-specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of Life questionnaire. Dermatol Ther [Internet] 2020 [Consultado 3 Mar 2022]; 33(6). Disponível em: <https://doi.org/10.1111/dth.14128>

7. ANEXO

Anexo I – Resumen de las características de los artículos incluidos en esta revisión narrativa

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
Angelis A et al (2016) ²⁷	Social/economic costs and health related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe.	“Determinar los costes sociales/económicos y la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) de pacientes con epidermolisis ampollosa (EB) en ocho estados miembros de la UE”.	Bulgaria, Francia, Alemania, Hungría, Italia, España, Suecia y Reino Unido.	Estudio descriptivo cuantitativo transversal.	204 pacientes completaron el cuestionario que incluía datos demográficos y el “EuroQOL 5-domain (EQ-5D) questionnaire”.	La EB en Europa tiene una carga socio-económica importante que se atribuye principalmente a los costes directos no sanitarios.
Bruckner AL et al (2020) ³⁷	The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers.	“Comprender las manifestaciones actuales y el impacto de la epidermolisis ampollosa desde la perspectiva del paciente o del cuidador y comprender mejor las dificultades para tratar varios subtipos de la enfermedad entre los pacientes que residen en los Estados Unidos”.	Estados Unidos (EEUU).	Estudio descriptivo cuantitativo.	En total 156 participantes (63 pacientes y 93 cuidadores principales).	La EB tiene una carga considerable tanto en pacientes como en sus cuidadores y familias. La enfermedad tiene un impacto negativo en la calidad de vida familiar y supone una carga financiera.
Chernyshov P et al (2020) ⁴⁵	Initial validation of the epidermolysis bullosa-specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of life questionnaire.	“Validación inicial del cuestionario InToDermQoL-EB”.	España, Bulgaria, Croacia, Grecia, Rumania, Serbia y Ucrania.	Validación de una escala.	Padres de 44 niños.	Las tres versiones del instrumento (<1 año; 1-2 años y 3-4 años) tuvieron consistencia interna y buena discriminación entre los niveles de severidad.

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
Chogani M et al (2021) ²⁸	Assesing the quality of life in the families of patients with epidermolysis bullosa: The mothers as main caregivers.	“Evaluar la calidad de vida de las familias con pacientes con EB utilizando el cuestionario Family Dermatology Life Quality Index (FDLQI)”.	Irán.	Estudio descriptivo cuantitativo transversal.	65 madres y 15 padres de pacientes con EB (se incluyen niños y adultos).	La calidad de vida familiar se ve afectada por la presencia de un miembro con EB.
Gorell E et al (2020) ³⁵	Financial burden of epidermolysis bullosa on patients in the United States.	“Conocer el impacto financiero de la EB en EEUU”.	Estados Unidos.	Estudio descriptivo cualitativo.	249 respuestas.	La EB tiene una alta carga financiera que es mayor en subtipos graves.
Ireland CJ et al (2021) ⁴¹	Caring for a child with Epidermolysis Bullosa: A scoping review on the family impacts and support needs.	“Identificar las necesidades de apoyo en los padres de un niño con EB y evaluar el impacto que la EB tiene en la unidad familiar, independientemente del subtipo de gravedad de la enfermedad”.	Internacional.	Revisión de alcance.	Se incluyeron 11 artículos de un total de 255.	Las necesidades más prevalentes fueron las emocionales. Los padres refieren falta de información y soporte psicológico. Los hallazgos más comunes fueron estrés emocional y financiero así como impacto en las relaciones de pareja y la unidad familiar.
Kahraman S et al (2017) ³⁹	Determination of caregiven buren of parents providing care to their children with epidermolysis bullosa.	“Determinar la carga de cuidado de ocho niños con EB y los factores que la afectan”.	Turquía.	Estudio descriptivo cuantitativo.	8 niños con EB y sus padres.	Los padres que cuidan a sus hijos tienen una alta sobrecarga del cuidador (determinada a partir del test de Zarit). Contar con una persona que les ayude en los cuidados disminuye su sobrecarga del cuidador.

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
Kearney S et al (2019) ³³	Living with epidermolysis bullosa: Daily challenges and health – care needs.	“Describir y explorar los cuidados de salud que necesitan niños, adultos y familias afectadas por EB”.	Irlanda.	Estudio descriptivo cualitativo.	8 madres y 2 padres de niños con EB y 6 adultos con EB.	Las necesidades de los participantes son agrupadas en 5 temáticas: 1. Soporte físico, 2. Acceso a servicios comunitarios, 3. Información específica y soporte psicosocial, 4. Interacción efectiva con personal sanitario y 5. Asesoramiento de prestaciones y derechos.
Maçik D et al (2015) ⁴⁰	The need of social support, life attitudes and life satisfaction among parents of children suffering from epidermolysis bullosa.	“Determinar si, y de qué manera, tener un hijo con EB influye en la vida y el bienestar psicológico de los padres”.	Polonia.	Descriptivo cuantitativo.	13 madres y 8 padres.	Los padres de niños con EB tienen necesidad de soporte emocional, social e instrumental. No perciben recibirlo adecuadamente y refieren alto nivel de vacío existencial, bajo nivel de control de la vida y baja satisfacción.
Manomy PA et al (2022) ³⁰	Impact of a Psychodermatological Education Package on the Subjective Distress, Family Burden, and Quality of Life among the Primary Caregivers of Children Affected with Epidermolysis Bullosa.	“Evaluar el sufrimiento subjetivo, la carga familiar y la CdV, para desarrollar y evaluar la efectividad a corto plazo de un paquete de educación psicodermatológica (PDEP) para el PCG de niños con EB”.	India.	Estudio cuasiexperimental.	30 cuidadores principales de personas con EB.	La herramienta educativa es eficaz ya que mejora la calidad de vida y el conocimiento de los cuidadores. Además, ayuda a proporcionar un manejo eficiente y apoyo psicológico a los niños con EB.

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
Martin K et al (2019) ²⁵	Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: evidence based guidelines.	“Brindar orientación sobre las necesidades psicosociales de las personas con EB, sus familias y quienes los cuidan. Describir el estado actual de la ciencia sobre las implicaciones psicosociales de la EB en los pacientes y sus familiares. Incluir recomendaciones para el cuidado. Identificar lagunas en el conocimiento para fomentar futuras investigaciones”.	Internacional.	Revisión sistemática.	Se revisaron 36 artículos de un total de 601.	Las principales recomendaciones fueron: - El acceso a soporte psicosocial mejora la calidad de vida familiar. - Se recomienda que los profesionales tengan expertía psicosocial para ayudar a las personas a afrontar la vivencia con EB.
Mauritz P et al (2019) ³⁶	Impact of Painful Wound Care in Epidermolysis Bullosa During Childhood: An Interview Study with Adult Patients and Parents.	“Obtener una comprensión profunda de cómo los pacientes adultos y los padres de pacientes adultos experimentaron el impacto del cuidado de las heridas durante la infancia y qué estrategias de afrontamiento consideraron útiles”.	Países Bajos.	Estudio descriptivo cualitativo.	7 pacientes adultos y 6 padres.	El cuidado de las heridas tiene un impacto considerable en la rutina diaria. La regulación de emociones, la transferencia de cuidados y el apoyo entre padres e hijos fueron estrategias de afrontamiento que se demostraron útiles.
Mauritz P et al (2021) ²⁹	The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents.	“Conocer la relación entre calidad de vida y estrategias de afrontamiento de niños con EB y sus padres”.	Países Bajos.	Estudio descriptivo cuantitativo transversal.	55 niños (con todos los tipos de EB) y 48 padres de niños con EB.	El funcionamiento emocional y social de los niños se relaciona negativamente con emociones depresivas de los padres. El uso de la estrategia de aceptación por parte de los padres se relacionó con un

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
						mayor nivel de funcionamiento físico de sus hijos mientras que el uso frecuente de la evitación por los niños supuso un menor nivel de ira en los padres.
Sampogna et al (2013) ³⁸	The evaluation of family impact of recessive dystrophic epidermolysis bullosa using the Italian version of the Family Dermatology Life Quality Index.	“Evaluar la carga de EB distrófica recesiva en cuidadores familiares, utilizando por primera vez la versión italiana del FDLQI, y validar el instrumento”.	Italia.	Descriptivo cuantitativo.	62 cuidadores familiares.	Los problemas mayormente reportados fue el tiempo utilizado en cuidar al paciente, la presencia de distrés emocional, el bienestar físico y el incremento del gasto del hogar. La versión italiana de FDLQI fue útil para evaluar el impacto de EB en familia y cuidadores.
Sampogna F et al (2017) ²⁶	Measuring the impact of dermatological conditions on family and caregivers: a review of dermatology-specific instruments.	“Identificar los instrumentos específicos que miden el impacto de una enfermedad dermatológica en la calidad de vida (CV) de los familiares, mediante la realización de una búsqueda sistemática de la literatura.	Internacional.	Revisión sistemática.	Padres de 44 niños.	Las tres versiones del instrumento (<1 año; 1-2 años y 3-4 años) tuvieron consistencia interna y buena discriminación entre los niveles de severidad.
Silva RA et al (2020) ⁴³	Cuidado familiar à criança e ao adolescente com epidermólise bolhosa: uma revisão Integrativa da literatura.	“Analizar cómo se realiza el cuidado familiar de niños y adolescentes con EB”.	Artículos en Inglés, Español o Portugués.	Revisión narrativa.	Se analizaron 8 artículos.	Se construyó conocimiento a partir de tres categorías: 1- Profesionales de salud y familia donde se abordan las consecuencias de un escaso conocimiento de la enfermedad.

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
						2- Familia y cuidados en la que detectan la importancia del conocimiento creado por la familia a partir de las experiencias previas. 3-Experiencia de la familia donde aborda la importancia de tener en cuenta los conocimientos de la familia acerca de la enfermedad.
Soares KC et al (2020) ³⁴	Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa.	“Comprender los desafíos enfrentados por los cuidadores familiares de niños y adolescentes con Epidermólisis Bullosa en la búsqueda de asistencia en la Red de Atención a la Salud”.	Brasil.	Estudio descriptivo cualitativo.	5 cuidadores principales.	Los principales desafíos para los padres fueron el retraso en el diagnóstico, el afrontamiento financiero y la coordinación de atención desde la Atención Primaria.
Stevens L et al (2014) ⁴⁴	Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective.	“Determinar la necesidad y comprender el impacto de un programa piloto de enfermería domiciliar para pacientes con EB grave y sus familias”.	Australia.	Estudio analítico.	15 familias y 25 enfermeras.	El programa demostró ser beneficioso ya que se percibió una mejoría en la calidad de vida, una prestación de apoyo mejor y una gestión de la vida familiar más adecuada. Las necesidades profesionales de las enfermeras fueron satisfechas.
Vasconcelos CA et al (2016) ⁴²	Epidermólise Bolhosa: Foco na Assistência de Enfermagem.	“Identificar, utilizando la evidencia científica, las principales cuestiones relacionadas con los cuidados de enfermería hacia el paciente con epidermólisis bullosa”.	Reino Unido, Canadá, EEUU y Austria.	Revisión bibliográfica integradora.	Se seleccionaron 8 artículos.	Las enfermeras juegan un papel importante en el cuidado de personas con EB. Los cuidados de enfermería basados en la evidencia son esenciales para mejorar la salud de los

Autores y año	Título	Objetivo	País	Diseño	Participantes	Resultado principal
						pacientes y la calidad de vida del paciente y el cuidador.
Wu Y et al (2019) ³¹	Family caregivers lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: A phenomenological study.	“Explorar las experiencias de vida de cuidadores familiares de pacientes con EB”.	Taiwán.	Investigación cualitativa con aproximación fenomenológica.	Entrevistas a 10 cuidadores familiares que habían cuidado a pacientes con EB los últimos 5 años.	A la hora de cuidar a una persona con EB, los cuidadores familiares se enfrentan a muchos desafíos y sufren un estrés y carga considerables. Los sistemas de apoyo podrán reducir la carga del cuidado.
Yuen WY et al (2012) ³²	The needs of parents with children suffering from lethal epidermolysis bullosa.	“Identificar las necesidades de padres que han perdido a sus hijos a causa de EB letal”.	Países Bajos.	Descriptivo cualitativo.	16 padres que han perdido a sus hijos por EB.	Los principales hallazgos obtenidos son en relación con las necesidades que los padres indicaron. Entre ellas se encuentra la información honesta, una buena red de cuidadores en cuidados paliativos, ser involucrados en el cuidado, ser informados sobre el final de la vida y la eutanasia así como tener recuerdos de su hijo y asesoramiento genético.

