

## El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad

Vivian Fernanda Jiménez Ocampo, María del Pilar Amaya Rey (tutora)  
Facultad de Enfermería, Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia)

Correspondencia: vjimenezo@unal.edu.co (Vivian Fernanda Jimenez Ocampo)

### Introducción

Según la OMS (Organización Mundial de la Salud), se engloban en este término más de 7.000 enfermedades y síndromes diferentes que afectan a entre un 6% y un 8% de la población mundial. Tomando como referencia el estudio ENSERio (Federación Española de Enfermedades Raras, 2009), el 70% de la muestra de pacientes con enfermedades raras tienen limitación de movilidad.

Los cuidadores principales que se enfrentan a la experiencia de una enfermedad rara que limita la movilidad responden de manera diferente en función de las fases de la enfermedad. Ante el diagnóstico, la reacción es de shock y pánico. La primera fase de desintegración cursa con depresión, cólera y culpa. En la fase de ajuste, sienten incertidumbre y buscan información que los anime mientras se van acomodando emocionalmente, al igual que deben enfrentarse a la sociedad para dar explicaciones. Durante la fase de reintegración, los cuidadores principales tratan de poner la enfermedad en su lugar y de integrarla en la vida cotidiana, momento en el cual los cuidadores principales experimentan emociones de esperanza y aceptación (Kerr y Haas, 2014; Kimura, Yamazaki, Mochizuki y Omiya, 2010; Rowland et al., 2013).

A menudo, estas personas requieren conocimientos de salud especializados y conocimientos sobre la salud adicional, habilidades de cuidado y recursos adicionales que normalmente se exigen para que el cuidador principal ejecute un cuidado con eficacia a la persona, viéndose enfrentados a muchos problemas característicos de las enfermedades raras, tales como retraso en el diagnóstico, el acceso limitado a la información, los recursos de salud y los grupos de apoyo (si existen) que se encuentran dispersos geográficamente (Duffy, 2011; Pelentsov, O'Shaughnessy, Laws y Esterman, 2014).

El reto para Enfermería es entonces ser consciente de la existencia y reconocer al cuidador principal de la persona con enfermedad rara. El saber cómo cuidar al cuidador principal de una persona con enfermedad rara síndrome de duplicación Mecp2, teniendo en cuenta las dificultades sociales, físicas y psicológicas por la que este cuidador principal pasa, le implica a la enfermera mirar más allá de un solo sistema (cardíaco, hepático, renal o muscular) e iniciar la conexión de los síntomas que pueden indicar una condición hereditaria, con una mirada más detallada y profunda de enfermería, y escuchando

y entendiendo el conocimiento del cuidador principal, quien se las ingenia cada día para cuidar a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, ya que en el momento son ellos quienes se comportan como expertos en el manejo de la situación de cuidado (Glenn, 2015; Pelentsov et al., 2015).

A pesar de que la última década ha tenido un aumento significativo en la investigación en curso respecto a las enfermedades raras, los estudios que exploran específicamente cómo cuida el cuidador principal siguen siendo escasos. La descripción de cómo cuida el cuidador principal a la persona con enfermedad rara síndrome de duplicación Mecp2 resulta importante para el cuidado de la práctica y el conocimiento porque demarcará y puntualizará el ideal del cuidado de enfermería en diferentes contextos, siendo este insumo el principio y la base de la disciplina de enfermería con relación al fenómeno (Reed y Shearer, 2011).

### Pregunta de Investigación

¿Cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad?

### Objetivo General

Describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2.

### Objetivos Específicos

Describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2 utilizando como referente, las etiquetas de Dominios y clases de la NANDA I en cada uno de los casos.

Analizar los patrones de cuidado del cuidador principal que cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad en cada uno de los casos.

Determinar y comprender los comportamientos de cuidado observados y las reacciones de los participantes.

Comparar las similitudes y diferencias de los patrones, formas, comportamientos y especificidades de cuidado entre los casos.

### Metodología

Atendiendo a la pregunta de investigación, el tipo de estudio será cualitativo, con diseño de estudio de caso múltiple. Yin (1994; 2014) define el estudio de caso múltiple cualitativo, como una investigación que estudia fenómenos contemporáneos dentro de su contexto real, especialmente cuando los límites entre el fenómeno y su contenido no son claramente evidentes. Este estudio de caso se beneficia del desarrollo previo de un referente teórico, utilizado para guiar y ordenar la recolección organización y análisis de datos de la investigación (p.13).

La población estará constituida por los cuidadores principales de las personas con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2 en el municipio de Chía – Cundinamarca, la ciudad de Bogotá - Colombia y la ciudad de Barcelona – España.

La selección de los casos, en el diseño de estudio de caso múltiple, se utilizan varios casos únicos a la vez para estudiar la realidad que se desea describir, comprender, evaluar o modificar. (Yin, 1994, p.4). Se seleccionarán tres cuidadores accesibles de personas con Síndrome de duplicación MecP2 enfermedad rara que limita la movilidad.

La recolección de datos por caso, se realizará por medio de la observación participante dirigida (Valles 2000) y posteriormente entrevistas semi-estructuradas (Brinkmann y Kvale, citados en Creswell y Poth, 2018) con el cuidador principal de la persona con Síndrome de duplicación MECP2.

El registro de las entrevistas se realizará por medio de grabaciones de audio, previa autorización del cuidador principal. Los datos obtenidos se transcribirán en un procesador de texto digital (Microsoft Word 2010)

Yin (2014), como referente metodológico para estudios de caso múltiple, y autores como Hsieh y Shannon (2005), Alfara (2006), Freshwater y Cahill (2013), Elo et al. (2014), manifiestan que se puede realizar el análisis de contenido dirigido, utilizando referente teórico, con el uso de códigos y categorías predeterminadas o provisionales. Así la técnica para analizar los datos del presente estudio estará orientada en el análisis de contenido con enfoque dirigido, guiado por un referente teóri-

## Bibliografía

- Anfara, A. y Mertz N. (2006) *Theoretical Frameworks in Qualitative Research*. Sage, Thousand Oaks, CA.
- Creswell, J. W., y Poth, C. N. (2018). *Qualitative inquiry and research design: Choosing among five approaches*. Sage publications.
- Duffy, L. V. (2011). Parental coping and childhood epilepsy: the need for future research. *The Journal of Neuroscience Nursing*, 43(1), 29–35.
- Elo, S., Kääriäinen, M., Kanste, O., Pölkki, T., Utriainen, K. & Kyngäs H. (2014). Qualitative content analysis a focus on trustworthiness. *SAGE Open*, 4(1).
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2009). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España - Estudio ENSERio. Madrid: FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras> [acceso: 20/12/2017].
- Freshwater, D. y Cahill, J. (2013). *International qualitative nursing research: state of the science in England, Wales and Scotland*. In C. Tatano Beck (Ed.), *Routledge International Handbook of Qualitative Nursing Research* (pp. 419-436). United Kingdom: Routledge.
- Glenn, A. D. (2015). Using online health communication to manage chronic sorrow: Mothers of children with rare diseases speak. *Journal of Pediatric Nursing*, 30(1), 17–24. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.09.013> [acceso: 29/11/2017].
- Hsieh, H. y Shannon, S. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research*, 15, 1277-1288. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1177/1049732305276687> [acceso: 31/07/2018].

co los dominios y clases de Taxonomía II de NANDA I, utilizando el modelo de análisis de contenido de Miles, Huberman y Saldaña (2014) en cada caso.

La consolidación de datos y reporte final, se hará una vez que toda la información haya sido descrita, analizada y las conclusiones de cada caso desarrolladas, se realizará una nueva revisión por caso y una comparación entre los resultados de cada caso, buscando similitudes y diferencias. Finalmente, se preparará el consolidado y el informe, el cual lleva a los resultados y a los hallazgos a un cierre (Yin, 2009).

## Rigor metodológico

Existen diferentes criterios utilizados para evaluar el rigor de la investigación cualitativa, pero los más comunes son los propuestos por Lincoln y Guba (1985): la credibilidad, fiabilidad, confirmabilidad y capacidad de transferencia. Esta investigación examina el uso de estos criterios para determinar el rigor de la investigación mediante el estudio cualitativo de casos múltiples partiendo de la flexibilidad, ya que es importante que los senderos de decisiones no sean despojados de los aportes personales de los investigadores y que las respuestas personales también se registren (Jasper, 2005).

## Consideraciones éticas

Solicitud de aprobación del proyecto al Comité de Ética de Investigación de la Facultad de Enfermería de la Universidad Nacional de Colombia para el aval, al igual que la solicitud de aval de la institución en donde se realizará el estudio. Sin estos avales no se dará inicio a la investigación.

El consentimiento informado será herramienta para aplicar los principios de beneficencia, no maleficencia, autonomía y justicia.

Los datos producto de las observaciones y entrevistas serán resguardados bajo el principio ético de la confidencialidad, que hace énfasis en la seguridad y protección de la identidad del cuidador principal que participa como informante de la investigación.

Jasper, M. (2005). Using reflective writing within research. *Journal of Research in Nursing*, 10(3), 247–260. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/174498710501000303> [acceso: 10/12/2017].

Kerr, A. M., y Haas, S. M. (2014). Parental uncertainty in illness: Managing uncertainty surrounding an “orphan” illness. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(5), 393–400. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.01.008> [acceso: 10/03/2018].

Kimura, M., Yamazaki, Y., Mochizuki, M., y Omiya, T. (2010). Can I have a second child? Dilemmas of mothers of children with pervasive developmental disorder: a qualitative study. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 10, 69. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/1471-2393-10-69> [acceso: 10/13/2018].

Lincoln, Y. y Guba, E. (1985). *Naturalistic inquiry*. Sage Publications.

Miles, M., Huberman, A. y Saldaña, J. (2014). *Qualitative Data Analysis A Methods Sourcebook*. (3 edit). Beverly Hills: SAGE.

Pelentsov, L., Laws, T. A., Esterman, A. J., Zeijden, A. Van der, Huizer, J., Nutt, S. y Ellard, D. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475–491. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009> [acceso: 29/11/2017].

Reed, P. G. y Shearer, N. B. C. (2011). *Nursing knowledge and theory innovation: advancing the science of practice*. Springer Pub. Co.

Rowland, E., Metcalfe, A., Arai, L., Britten, N., Popay, J., Roberts, H. y Harden, A. (2013). Communicating inherited genetic risk between parent and child: a meta-thematic synthesis. *International Journal of Nursing Studies*, 50(6), 870–80. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2012.09.002> [acceso: 25/04/2018].

Valles, M. (2000). *Técnicas cualitativas de investigación social. Reflexión metodológica y práctica profesional*. Capítulo 5. Madrid: Síntesis.

Yin, R. (1994). *Case Study Research: Design and Methods* (2da ed.). Thousand Oaks: SAGE.

Yin, R. (2009). *Case Study Research: Design and Methods* (4ta ed.). Thousand Oaks: SAGE

Yin, R. (2014). *Case Study Research: Design and Methods* (5ta ed.). Thousand Oaks: SAGE.

### Cronograma

UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA		Cronograma desarrollo del Proyecto																																															
Año	Mes	2016												2017												2018												2019											
		E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E											
	Marco de referencia, marco conceptual y marco metodológico																																																
	Sustentación del proyecto Universidad Nacional																																																
	Aval ético Universidad Nacional																																																
	Presentación del proyecto en la institución para su aval/ entrega de avances e informe final																																																
	Inserción al campo																																																
	Reunión con personal de la Secretaría de Salud del Municipio de Chia.																																																
	Recolección de los datos																																																
	Análisis de los datos																																																
	Realización de pasantía																																																
	Elaboración de informe final																																																
	Entrega de informe final																																																
	Difusión de los resultados de investigación (ponencias)																																																
	Difusión de los resultados de investigación (elaboración y entrega de artículos para publicación)																																																