



TRABAJO FIN DE MÁSTER
Máster Oficial Universitario en
Intervención social en las sociedades del conocimiento

Necesidades Socio-Sanitarias de las
personas con Epidermólisis Bullosa
Distrófica en Andalucía.

Apellidos: Guerrero Solana

Nombre: Estrella

Fecha Entrega: 25 / 01 / 2013

Resumen

La Epidermólisis Bullosa Distrófica se encuentra dentro de las Enfermedades raras y como tal, sufre las consecuencias negativas derivadas de su baja prevalencia, lo cual determina notablemente la atención socio-sanitaria que se le proporciona a las personas que la padecen y la calidad de vida de afectados y familiares directos. Este trabajo se presenta como herramienta de análisis que sirva para el conocimiento de las necesidades socio-sanitarias de las personas con Epidermólisis Bullosa Distrófica en Andalucía, siendo el primer estudio que se desarrolla en esta materia en nuestra Comunidad.

El doble enfoque que se imprime al trabajo (sanitario y social) hace que los análisis que se realizan en el mismo sigan un enfoque biopsicosocial, abogando por una extensión del término enfermedad y de las consecuencias de la misma, y focalizando la atención en el paradigma social con la intención de visualizar a este tipo de enfermedades como un problema de salud pública y no individual, imprimiendo responsabilidad e importancia a poderes públicos, tercer sector y sociedad en general.

Palabras clave: Epidermólisis bullosa; enfermedad, discapacidad, calidad de vida, Andalucía.

Índice

1	Introducción	5
2	Marco teórico	7
2.1	Introducción.....	7
2.2	Conceptos fundamentales	8
2.3	Estudios de necesidades socio-sanitarias en enfermedades raras en España.	14
2.4	Referencias sobre Enfermedades Raras en Andalucía.....	15
2.5	Epidermólisis Bullosa (EB).....	19
2.5.1	Tipos y características/manifestaciones más comunes.	19
2.5.2	Epidermólisis bullosa y Enfermedad.....	20
2.5.3	El enfoque bio-psico-social de la Epidermólisis bullosa.....	22
2.6	Aproximaciones desde la teoría sociológica.	25
3	Objetivos	29
4	Metodología.....	31
4.1	Fuentes secundarias	32
4.2	Fuentes primarias.....	32
4.2.1	Cuestionario	33
5	Resultados.....	35
5.1	Datos generales	35
5.2	Datos del Área Sanitaria.....	37
5.3	Datos del Área Social	56
6	Conclusiones	66
7	Bibliografía	72

INTRODUCCIÓN Y MARCO TEÓRICO

1 Introducción

El trabajo que se presenta, pretende dar a conocer una realidad socio-sanitaria que se muestra difusa, opaca y en ocasiones oculta a la sociedad. Los aspectos que se recogen en el mismo atienden, por un lado a aspectos objetivos, ya que se han analizado las situaciones específicas de las personas que padecen Epidermólisis Bullosa Distrófica, y por otro subjetivo, ya que se ha recogido la valoración y percepción de los propios afectados y familiares ante su situación actual.

La Epidermólisis bullosa (EB) es una Enfermedad Rara o minoritaria, este factor hace que el desconocimiento de la misma sea generalizado entre la población, encontrándose afectados y familiares en situaciones de difícil abordaje a las que instituciones públicas y privadas, así como los diferentes profesionales, no saben dar respuestas o éstas no se adaptan a las necesidades específicas de las personas con EB, por lo que, la Epidermólisis Bullosa supone un problema desde una doble perspectiva:

- ✓ **Por su gravedad**, causa un gran impacto (social, psicológico, sanitario, económico, etc.) en la persona afectada y su entorno inmediato (familia).
- ✓ **Por su baja prevalencia**, produce un impacto mínimo en la sociedad general y en las administraciones públicas en particular.

Estos dos aspectos son los motivos principales por lo que se hace necesario presentar datos concretos sobre la situación actual, incidiendo en las respuestas que ofrece la administración pública ante las necesidades detectadas, como se manejan las demandas y hacia donde se deben focalizar los esfuerzos para proporcionar una atención de calidad.

Para tal fin, el documento ante el que nos encontramos, se estructura en 4 bloques en los que, en primer lugar se realiza un breve recorrido por los conceptos fundamentales sobre los que basaré mis reflexiones. Es en esta primera parte de la investigación donde se analizan además los estudios relacionados con la temática que nos ocupa tanto a nivel nacional como autonómico.

La segunda parte del trabajo ofrece una información breve pero detallada sobre la Epidermólisis bullosa, así como un recorrido por las diferentes teorías en las que apoyo my investigación, señalando para ello a grandes autores de la sociología antiguos y presentes.

En tercer lugar se plantean los objetivos que persigo con este trabajo, siendo el principal conocer necesidades sociales y sanitarias de las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica en Andalucía, además de determinar el método que sigo para ello, acercándome a la realidad mediante técnicas de investigación cuantitativas principalmente.

Por último se presentan los apartados de resultados y conclusiones, en los que se realiza una descripción de cada uno de los mismo y se hace una interpretación de éstos basándome para ello en la teoría relacionada.

El fin último de esta investigación consiste en dar a conocer tanto a la comunidad sanitaria, como a la social y a la población general, un grave problema que debe dejar la sombra de su escondite para salir a la luz desde un paradigma social. Ya no podemos conformarnos con asumir este tipo de situaciones desde la unidad familiar, es hora de ofrecer respuestas sociales, de asumir la diversidad y flexibilizar procesos y apoyos atendiendo a las necesidades específicas y a las situaciones particulares, disminuir las barreras sociales y pretender con ello también una disminución del estado de enfermedad, atendiendo a que son muchas las teorías que nos ofrecen una perspectiva que va más allá del aspecto biomédico de la misma.

Hay que empezar a interiorizar la posición bicopsicosocial no solamente desde la teoría sino en la práctica, de esta forma conseguiremos que la Epidermólisis bullosa así como otras muchas enfermedades de baja prevalencia, tengan una atención coordinada y de calidad que favorezca el bienestar máximo de la persona, su potencialidad y su autonomía en las diferentes esferas de la vida.

La participación plena en la toma de decisiones relacionadas con la salud así como en la vida social, son los retos a los que se hay que dar cabida en el siglo XXI, así se expresa en la Convención Internacional sobre los derechos de las Personas con Discapacidad aprobada en 2006 y ratificada por España en 2008 y para ello, debemos seguir trabajando en la igualdad de oportunidades, la no discriminación, la accesibilidad en todas las esferas y sobre todo ofrecer voz a los protagonistas de los procesos.

2 Marco teórico

2.1 Introducción

El desarrollo del análisis pretendido en esta investigación, requiere que previamente se enmarque nuestro objeto de estudio. Con tal fin, y sabiendo que la Epidermólisis bullosa, se encuentra dentro de las llamadas Enfermedades Raras (ER) y que nuestra atención se centra en una forma concreta de Epidermólisis bullosa, la Distrófica y en una Comunidad Autónoma específica, Andalucía, no podemos obviar aspectos tales como la situación de las personas con ER en Andalucía.

En este capítulo por tanto, intentaré realizar una contextualización del tema que nos ocupa, haciendo en primer lugar un breve recorrido por algunos conceptos fundamentales que nos ayudarán a situar el análisis desde una dimensión concreta, para más tarde desgranar las principales aportaciones de otros autores en relación tanto a las enfermedades raras en general, como a la Epidermólisis bullosa en particular y por último recordar algunas teorías y autores claves.

El primer paso es realizar un análisis del término enfermedad y todo lo que ello conlleva desde un punto de vista que vaya más allá del aspecto biomédico, para ello, será interesante destacar algunas interpretaciones a este respecto de expertos como Pierpaolo Donati en Sociología de la Salud.

Para acercarnos a esa visión, podemos definir la sociología de la salud como: *“La sociología de la salud tiene que ver con las causas y consecuencias sociales de la salud y la enfermedad”* (Richard 1997:8).

Entendemos por tanto este trabajo desde este otro ángulo, donde nuestra perspectiva deja de ser unidimensional para favorecer una simbiosis interdisciplinaria, multifactorial y multicausal. Como más adelante veremos (capítulo de resultados y conclusiones), ofrecer esta visión nos ayudará a darnos cuenta de la necesaria coordinación entre la intervención sanitaria y la intervención social en una patología como las que nos ocupa.

A lo largo del trabajo veremos cómo se hace necesario un sistema que de respuesta a las necesidades de este pequeño grupo poblacional tanto a nivel biológico como psico-social sin atender al número concreto de casos sino a las consecuencias de su enfermedad. Para ello, debemos preocuparnos por humanizar los servicios sanitarios, flexibilizar las

normativas que rigen los procesos y ofrecer alternativas a las necesidades que no responden a la generalidad para la que se crea la norma, dejando por tanto atrás ese reduccionismo de asociación meramente biologicista de la enfermedad que no favorece la atención integral y de calidad.

En nuestra cultura, las personas enfermas quedan relegadas a un segundo plano, empujando al individuo “enfermo” a un aislamiento social propiciado por la falta de oportunidades para su desarrollo en todos los aspectos de la vida, así, vemos como la falta de adaptaciones tanto materiales como arquitectónicas y/o humanas, hace que desde la infancia los niños con una enfermedad como la Epidermólisis Bullosa no gocen de una atención adaptada totalmente a sus necesidades. Esto se debe a que el concepto de enfermedad junto con otros asociados como puede ser el de discapacidad, están estigmatizados, ofreciendo con ello una visión reduccionista ante la sociedad general que imprime a las persona que padecen una enfermedad la etiqueta de “incapacidad” o “imposibilidad” sin reparar en si dicha supuesta “incapacidad” viene otorgada de manera biológica-funcional o es meramente social.

Con las pautas adecuadas las supuestas “incapacidades” sociales son potencialmente alterables, ya que de lo que se trata es de articular un mundo para todos. Siguiendo a Donati y desde el prisma de la Sociología de la Salud se nos ofrece una visión de la “*salud definida como un ambiente saludable, y la enfermedad como la insatisfacción de necesidades del mundo vital*”, ofreciendo como método de mejora ante esto, la modificación del sistema social en términos correspondientes al mundo vital (Donati 1994:22 Tabla 1.1)

2.2 Conceptos fundamentales

Con la idea de ofrecer una perspectiva clara de trabajo, presento las definiciones con las que pretendo: realizar mi análisis y que se visualice este trabajo. Son muchos los conceptos que podría destacar, no obstante nos bastará con acercarnos a las definiciones de los más relevantes: *Enfermedad, Enfermedad Rara, Epidermólisis bullosa, Discapacidad, Dependencia y Calidad de Vida.*

Enfermedad: Nos encontramos ante un concepto complejo de definir, así vemos como numerosos autores y organismos de reconocimiento mundial en materia de Salud, definen dicho concepto a partir del de Salud. La enfermedad por tanto es entendida como concepto opuesto al de salud.

La organización Mundial de la Salud, define este término (salud) como, *“el estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”* (OMS, 1946).

Esta definición tiene grandes sesgos y no pocos expertos opinan que ha quedado obsoleta, ya que según la misma, tan solo un número muy reducido de personas a nivel mundial gozarían de salud.

Siguiendo a M^a. A. Durán (1983: 76), podemos argumentar que *“cada grupo social tiene su propia idea sobre los niveles “normales” de salud, y solo cuando los rebasen se considerarán enfermos”*.

La palabra enfermedad proviene del latín *“infirmitas”* que significa “falta de firmeza”, pudiendo definirla como un proceso que se desarrolla en un ser vivo y se caracteriza por una alteración de su estado “normal” de salud. (Más adelante, en el apartado de Epidermólisis bullosa y enfermedad veremos qué entendemos por “normal” y cómo analizamos los procesos de enfermedad en nuestro colectivo objeto de atención).

En el Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas (VVAA, 1999), encontramos la siguiente definición de enfermedad: *“Pérdida de salud. Alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, de etiología en general conocida, que se manifiesta por síntomas y signos característicos y cuya evolución es más o menos previsible.”*

El trabajo que se presenta, como ya hemos dicho, pretende ofrecer una perspectiva que vaya más allá del aspecto biomédico. Así, si analizamos la enfermedad como hecho social veremos como el concepto de salud en la actualidad no se define solamente como la ausencia de enfermedad, sino que en él, se establecen también parámetros socio-culturales.

Enfermedades Raras. Centrándonos en la definición que nos ofrece EURORDIS (Plataforma Europea de Enfermedades Raras), podemos decir que, *“una enfermedad rara, también llamada enfermedad huérfana, es cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población”*.

“La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente. En Europa se considera que una enfermedad o desorden es raro cuando afecta a 1 de cada 2.000 ciudadanos”. (EURORDIS, 2009)

“Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Una enfermedad rara puede afectar a tan solo unos pocos pacientes en la Unión Europea y otras afectan hasta 245.000. Existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras. En total las enfermedades raras afectan a 30 millones de ciudadanos europeos”. (EURORDIS, 2009)

Por otra parte, en nuestro país, la Red de Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras (REPIER), nos indica que éstas se puede definir atendiendo a dos criterios: cuantitativo y cualitativo:

Cuantitativo: aquellas enfermedades cuya prevalencia es igual o superior a 7,5 casos por cada 10.000 habitantes (en EE.UU.), 4 casos por cada 10.000 (en Japón), y 5 casos por cada 10.000 habitantes (en Europa).

Cualitativo:

- *Enfermedades de las que se desconoce claramente su etiología*
- *Enfermedades para las que no existe un adecuado tratamiento o se desconoce*
- *Enfermedades congénitas*
- *Enfermedades que generen una gran alteración en el devenir del enfermo (discapacidad, escasez de recursos para su atención, etc.)*

Y por último el Plan Andaluz de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012 nos ofrece la siguiente definición: *“Las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro en función del grado de afectación y de su evolución”.* (Junta de Andalucía 2007: 13)

Epidermólisis bullosa. La Epidermólisis bullosa (EB) se define como un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias poco frecuentes (raras), crónicas, incurables y cuyo rasgo característico es la formación de ampollas a partir del más leve roce o incluso sin motivo aparente. Dependiendo del tipo y gravedad de EB, se forman ampollas tanto en la piel como en las membranas mucosas (boca, faringe, esófago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea).

El problema fundamental en la EB es una excesiva fragilidad cutánea ante mínimos traumatismos, es decir, las capas de la piel se separan con facilidad y el hueco que queda

entre las capas se llena de un líquido rico en proteínas formándose la ampolla y posteriormente una herida abierta.

Existen varios tipos de Epidermólisis Bullosa, que van desde los más leves que afectan a pies y manos, hasta formas más severas en las que la afectación es generalizada por todo el cuerpo. En la actualidad la EB se clasifica en tres grupos principales (Simple, Juntural y Distrófica) dependiendo de la localización de las ampollas.

Dentro de la Epidermólisis Bullosa, la EB Distrófica incluye una de las formas más agresiva de EB que se conocen, conllevando éstas, un alto grado de discapacidad y dependencia desde edades muy tempranas, que condiciona la vida de las personas que la padecen y la de sus familiares, especialmente la del cuidador principal.

Discapacidad. El concepto de discapacidad ha sufrido una evolución a lo largo de los años que podemos resumir en tres paradigmas, siguiendo a Jiménez y Huete (2010, 138):

1.- Paradigma tradicional, del sometimiento o de la marginación. La explicación de la condición de discapacidad se relaciona con elementos míticos. Las respuestas sociales se dirigen a ocultar o suprimir algo que se percibe como una desviación indeseada. Las personas con discapacidad se encuentran aisladas y en una posición de marginación, inferioridad y rechazo.

2.- Paradigma médico o de rehabilitación. La explicación sobre la condición de discapacidad se relaciona con elementos biológicos y el problema se centra en las deficiencias y dificultades del individuo. Las respuestas sociales se basan en la rehabilitación. Las personas con discapacidad son objeto pasivo de actuaciones tecnificadas, que se programan sin tener en cuenta sus preferencias y deseos.

3.- Paradigma social, de la autonomía personal y de la vida independiente. La explicación de la condición de discapacidad tiene que ver con elementos relacionales, y el problema se ubica dentro de la sociedad en vez de dentro del individuo. Las respuestas sociales persiguen la equiparación de oportunidades, la no discriminación y la remoción de las barreras que limitan la participación. Se enfatiza la importancia de la participación plena de las personas con discapacidad en la educación, en el empleo y en la vida ciudadana. Las personas con discapacidad son sujetos de derecho.

La Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF), aprobada por la Organización Mundial de la Salud en 2001 (Jiménez, 2007), describe

la discapacidad como un “fenómeno compuesto por factores personales (deficiencias, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación), como por factores contextuales (barreras y obstáculos), que ejercen un esfuerzo sobre la deficiencia o insuficiencia (impairment) del individuo”. (OMS 2001)

Por su parte, el artículo 1 de la Convención internacional sobre derechos de Personas con Discapacidad, nos ofrece la siguiente definición: “Las personas con discapacidad incluyen a aquellas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo que, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás”.(ONU 2006),

Dependencia. La definición más actual de este término nos la ofrece la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, quedando redactada del siguiente modo en su artículo 2:

“Estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal” (Ley 39/2006).

Calidad de vida. No existe un único concepto sobre el término calidad de vida y éste ha ido evolucionando a lo largo de la historia pudiendo realizar una clasificación del mismo en modelos. Felce y Perry en 1995 distinguieron entre diversos modelos conceptuales de Calidad de Vida. (Gómez-Vela y Sabeh, s.f.)¹

1.- Modelo basado en las condiciones de vida; definida como la calidad de las condiciones de vida de una persona, sin ninguna interpretación subjetiva de cómo el individuo percibe y reacciona ante tales condiciones.

2.- Modelo basado en la satisfacción; como la satisfacción experimentada por la persona con dichas condiciones vitales.

3.- Modelo combinado condiciones de vida y satisfacción personal; calidad de vida definida como la calidad de las condiciones de vida de una persona junto a la satisfacción que ésta

¹ Más información en <http://campus.usal.es/~inico/investigacion/invesinico/calidad.htm>

experimenta, donde se valora cual es el bienestar de una persona no solo por referencias de satisfacción con respecto a su vida, sino también en relación a la insatisfacción de los aspectos de la vida que son importantes para la propia persona.

4.- Modelo de satisfacción de necesidades; basado en a pirámide de necesidades de Maslow. Por primera vez se habla de satisfacción de necesidades de tipo físico, psíquico, social y material. Se incluyen en la evaluación del concepto expectativas y aspiraciones. (Homquist, 1982)

Actualmente nos encontramos con un quinto modelo que podemos contextualizar así:

5.- Modelo dinámico; en el que se habla de un mantenimiento de satisfacción constante a pesar de los cambios ambientales y culturales; es un modelo de adaptación.

Por su parte, la Organización Mundial de la salud en su grupo estudio de Calidad de Vida (WHOQOL Group) ha definido este concepto como: "*la percepción de un individuo de su situación de vida, puesto en su contexto de su cultura y sistemas de valores, en relación a sus objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones*" (OMS, 1994)

Estamos por tanto ante un concepto con una gran amplitud, donde se tienen en cuenta aspectos de índole físico, psicológico, sociales, culturales, ambientales, etc.

Para poder medir estas dimensiones se han desarrollado instrumentos genéricos, no obstante, cuando hablamos de enfermedades raras, se hacen necesarios la creación de instrumentos específicos, pudiendo así, realizar análisis más concretos de situaciones específicas, acercándonos de una manera más certera a una realidad totalmente diferente a la de aquellas personas que no padecen una enfermedad concreta..

Tras lo expuesto, es necesario que relacionamos el concepto de calidad de vida con la salud, y a este respecto, destacamos la definición que nos ofrece Schumaker y Naughton, 1996: "*es la percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo*" (Schwartzmann 2003: 5)

En Epidermólisis bullosa mediremos la calidad de vida siguiendo criterios objetivos y subjetivos, valorando la **dimensión física**, relacionada con la sintomatología propia de la enfermedad en cada persona; la **dimensión psicológica**, entendiendo esta cómo la forma en que cada persona vive su enfermedad y se enfrenta a ella, midiendo aspectos como la autoestima, el miedo, la ansiedad, la depresión, etc.; y por último desde la **dimensión social**, relacionando aspectos tales como la participación en la vida social, la red de apoyo, los roles que se desempeñan en diferentes ámbitos, el impacto económico en el hogar, etc.

2.3 Estudios de necesidades socio-sanitarias en enfermedades raras en España.

En España apenas existen referencias bibliográficas en relación a las necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades raras en general y con Epidermólisis bullosa en particular. Sin embargo dentro de la escasa bibliografía podemos destacar algunos estudios que ha ido ofreciendo un mayor conocimiento sobre la situación y las necesidades de las personas que sufren estas patologías.

El Estudio realizado por el IMSERSO en el año 2001 y cuyo título es: *“Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias”* es el primero en ofrecernos una radiografía de los retos a los que se enfrentan las personas que padecen una de estas enfermedades. Desde un enfoque cualitativo nos hace entrega de datos que trascienden de los aspectos meramente sanitarios para acercarnos también a factores psicológicos y sociales. En él se ofrece una amplia visión en la que se analizan aspectos tales como la relación de los pacientes con el médico, o la dependencia y discapacidad que pueden provocar este tipo de patologías, la reorganización de roles en el seno familiar, etc., imprimiendo a estos temas una importancia considerable dentro del abordaje de una enfermedad minoritaria.

En el año 2007 se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras para ofrecer un adecuado tratamiento a los enfermos de estas patologías. Este informe recoge aspectos sanitarios, educativos y sociales. Con él se exige un compromiso político y se espera que se lleven a cabo las recomendaciones descritas en el mismo con la intención de proporcionar una mejor atención a las necesidades de estas patologías. Entre las recomendaciones que se establecen podemos citar la necesidad de crear planes de acción específicos, designar centros de referencia, realizar formación a los profesionales que tratan estas patologías, entre ellos a los equipos de valoración de la invalidez, discapacidad y dependencia, acceso gratuito a las pruebas genéticas que determinan la patología, apoyo e integración escolar de los niños con enfermedades raras, etc.

Por último, destaca el trabajo más reciente y brillante en relación a las necesidades sociosanitarias de las enfermedades raras en España, el *“Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio)”*, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras en el año 2009, Según nos indica el propio estudio:

“Dicho Estudio, nos ofrece datos reales de las necesidades sociosanitarias tanto desde un punto de vista objetivo, analizando las estructuras que dan respuesta a las necesidades, como desde un punto de vista subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de los propios afectados y familiares, así como de las entidades que les representan y los profesionales con los que trabajan”. (Huete y Díaz; 2009:11)

“La riqueza particular de este estudio está en la búsqueda de una información que va más allá de lo exclusivamente sanitario, pretendiendo también conocer cómo afecta la enfermedad raras no solo sanitario sino en otras de las circunstancias vitales de los afectados, como puede ser el mundo laboral, el educativo, o en los costes económicos asociados a estas enfermedades de baja prevalencia”. (Huete y Díaz; 2009:11)

Es por tanto este documento un estudio realizado desde un enfoque biopsicosocial, donde se ha puesto de manifiesto que las necesidades de la personas que padecen enfermedades raras no se vinculan únicamente al ámbito sanitario sino que igualmente importante es dar respuesta a las demandas de carácter psicológico y socio-cultural.

2.4 Referencias sobre Enfermedades Raras en Andalucía.

Los trabajos realizados en torno a la discapacidad en España son numerosos, y dentro de éstos, varios los que se refieren de manera específica a la situación de las personas con enfermedades raras en nuestro país, como hemos visto en el apartado anterior. Cada uno de estos trabajos, pretenden aportar datos que nos ayuden a mejorar la asistencia de afectados y familiares, especialmente desde el punto de vista socio-sanitario.

En un nivel más específico en cuanto a la temática y la localización territorial que nos ocupa en este estudio, la Comunidad Autónoma de Andalucía ha sido la primera en poner en marcha un *“Plan de Atención a las personas afectadas por enfermedades raras (2008-2012)”*, más conocido como PAPER.

María Jesús Montero Cuadrado, Consejera de Salud de la Junta de Andalucía, nos relata en la presentación del Plan de manera textual que éste, *“es un nuevo instrumento que nace con el afán de abordar de manera adecuada e integral, este complejo problema de salud pública”*. (Junta de Andalucía 2008: 2)

Sigue la Sra. Montero líneas más debajo indicando que, *“debido a su escasa frecuencia entre la población, las enfermedades consideradas raras requieren, de parte de los diversos sectores, de esfuerzos combinados, que trascienden el ámbito estrictamente sanitario y abarcan aspectos de índole educativa, laboral, económica, etc.* (Junta de Andalucía 2008: 2)

Además, el Plan recoge una distinción entre las necesidades y expectativas de los afectados y familiares, donde se incluyen aspectos de ámbito sanitario, psico-social, económico, educativo y asociativo; y las necesidades y expectativas de los profesionales que atienden y/o trabajan con personas con enfermedades raras, realizando para ello un recorrido por los principales problemas con los que se encuentran dichos profesionales.

Los objetivos que persigue el Plan vienen redactados del siguiente modo:

Objetivo General:

- ✓ *Asegurar una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias, de manera que pueda garantizarse su alta calidad y su accesibilidad en condiciones de equidad.*

Objetivos específicos:

- ✓ Aumentar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras.
- ✓ Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.
- ✓ Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación.
- ✓ Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general.
- ✓ Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario con una estrategia global, contando con la participación de las asociaciones de afectados.

Cada uno de estos objetivos lleva asociados unas líneas de acción específicas que pretender dar respuesta a los mismos.

En mi opinión profesional² el PAPER ha ofrecido a las Enfermedades Raras en Andalucía un espacio de visión, análisis y trabajo que anteriormente no existía, si bien es cierto que la falta de dotación tanto de medios materiales como presupuestarios, han hecho que los propósitos planteados no se hayan consolidado en acciones de carácter permanente y satisfactorias para cubrir las necesidades y expectativas planteadas tanto por los propios afectados y sus familiares, como por los profesionales que los atienden.

En relación a la Epidermólisis bullosa en particular, los avances y publicaciones realizados en nuestro país son menos numerosos, no obstante podemos destacar trabajos como:

- ✓ *Guía de atención clínica integral de la Epidermólisis bullosa hereditaria*. Publicada por el Ministerio de Sanidad y Política Social (2008).
- ✓ *Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosa en personas con Epidermólisis Bullosa*. Publicada por el Servicio Andaluz de Salud de la Junta de Andalucía (2009).

Actualmente este es el material específico con el que se cuenta a nivel nacional y autonómico y, si bien es cierto que en la *Guía de atención clínica integral de la Epidermólisis bullosa* podemos encontrar algunos apartados de carácter social tales como el impacto de la enfermedad o las consideraciones éticas y medico-legales, ambos documentos están muy centrados en la parte clínica de la patología, incidiendo sobre todo en aspectos relacionados con los cuidados de la piel y la mucosa, el mantenimiento de un buen estado nutricional, el tratamiento de las heridas, etc.

Por su parte, la Asociación Española de Epidermólisis bullosa de España (DEBRA España)³ elabora material bibliográfico relacionado con aspectos concretos como medida de formación, difusión y sensibilización, los cuales se publican en una revista semestral denominada “**Estar Bien**” dirigida a personas afectadas y familiares así como a profesionales de ámbito sanitario, psicológico y social de toda España. Algunos de los artículos publicados son:

² Trabajadora social dedicada del Tercer Sector con experiencia de más de 5 años en Enfermedades Raras.

³ DEBRA: Asociación de Epidermólisis bullosa de España. Es la única organización dedicada a la atención de personas con EB y familiares. Fundada en 1993 y declarada de Utilidad Pública por el Ministerio del Interior en 2007, trabaja para mejorar la calidad de vida de las personas con EB y la de sus familiares

Ámbito Sanitario / Enfermería:

- ✓ El papel de la enfermera de referencia en el cuidado de neonatos con EB (EstarBien nº 43)
- ✓ Heridas en EB: Elección de apósitos (EstarBien nº 42)
- ✓ La enfermería de diálisis ante Enfermedades Raras: caso clínico de una paciente con EB Distrófica Recessiva. (EstarBien nº 41)
- ✓ Diagnóstico Prenatal y Diagnóstico Pre-Implantación en Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 41)
- ✓ Complicaciones oftalmológicas en Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 41)
- ✓ Cómo elegir el calzado ideal (EstarBien nº40)
- ✓ Complicaciones músculo-esqueléticas en Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 39)
- ✓ Beneficios de la playa y la piscina en la Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 38)
- ✓ Estenosis esofágica en pacientes con Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 37)
- ✓ Prurito en Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 36)
- ✓ Cuidados cutáneos básicos: luchando por una vida sin dolor (EstarBien nº 34)
- ✓ Podología en Epidermólisis bullosa (EstarBien nº 30)

Investigación.

- ✓ Nuevas Mutaciones en EB (EstarBien nº 39)

Ámbito Psicológico / Psicología.

- ✓ La relajación como vía para reducir la ansiedad y tensión muscular asociada al dolor en niños (EstarBien nº 43)
- ✓ Cómo fomentar la autoestima en el niño/a (EstarBien nº42)
- ✓ Preparación psicológica para la cirugía (EstarBien nº 41)
- ✓ La familia resiliente, crecer a pesar de la adversidad (EstarBien nº 39)
- ✓ Autonomía personal: objetivo principal en la educación de niños con Epidermólisis bullosa (EstarBien nº37)

Ámbito Social / Trabajo Social.

- ✓ Beneficios del Certificado de Discapacidad (EstarBien nº 43)
- ✓ Ayudas técnicas y discapacidad (EstarBien nº 41)
- ✓ Servicios y Prestaciones para personas con Discapacidad (EstarBien nº 37)

2.5 Epidermólisis Bullosa (EB)

El término Epidermólisis bullosa hace referencia a una enfermedad rara cuya prevalencia no queda constatada debido a la falta de registros con información actualizada sobre número de nacimientos y fallecimientos anualmente. No obstante, sin ser un aspecto a discriminar, no lo considero imprescindible para realizar un breve recorrido por algunos de los epígrafes que a continuación se detallan y que nos ofrecerán algunas ideas desde una perspectiva más social que clínica.

2.5.1 Tipos y características/manifestaciones más comunes.

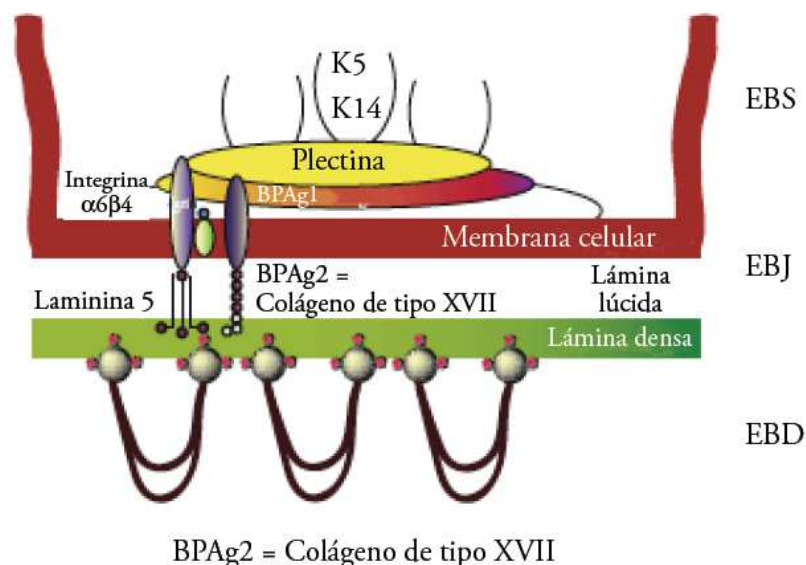
Las formas hereditarias de EB se clasifican actualmente en tres grupos principales, según el sitio de aparición de las ampollas en los tejidos, a saber (Lanschuetze 2009:4)

Epidermólisis bullosa Simple (EBS), se caracteriza por la citólisis de los queratinocitos

Epidermólisis bullosa Juntural (EBJ), se caracteriza por la formación de hendiduras en la lámina lúcida.

Epidermólisis bullosa Distrófica (EBD), se caracteriza por la formación de ampollas por debajo de la lámina densa (esto es, separación dérmica) en la zona de la membrana basal dermoepidérmica (ZMB).

Figura 1. CALSIFICACIÓN Y BASES MOLECULARES DE LA EPIDERMÓSLISIS BULLOSA HEREDITARIA



Fuente: Lanschuetze and Fine, 2009: 7.

“Se han detectado mutaciones en más de diez genes que codifican las proteínas estructurales en los queratinocitos o en las membranas basales de las uniones mucocutáneas. Estas proteínas (figura 1) tienen en común que todas contribuyen a la adherencia entre el epitelio y la ZMB o la matriz extracelular situada debajo de éste. Si bien en algunos de los principales subtipos de EB la correlación fenotipo-genotipo es en cierta medida variable, los tipos de mutaciones y, en algunos casos, los sitios donde éstas se producen, podrían, al menos en parte, estar asociadas a la gravedad de las manifestaciones clínicas de los distintos subtipos de EB”. (Lanschuetze, 2009:4)

Tabla 1. Tipos y subtipos de la EB

Tipo principal de EB	Subtipo principal de EB	Proteínas afectadas en la mutación
EB simple	EBS, Weber-Cockayne (EBS-WC)	K5, K14
	EBS, Koebner (EBS-K)	K5, K14
	EBS, Dowling-Meara (EBS-DM)	K5, K14
	EBS con distrofia muscular (EBS-MD)	plectina
EB juntural (EBJ)	EBJ, Herlitz (EBJ-H)	laminina-332
	EBJ, no Herlitz (EBJ-nH)	laminina-332; colágeno de tipo XVII
	EBJ con atresia pilórica (EJB-AP)	integrina $\alpha 6\beta 4$
EB distrófica (EBD)	EBD dominante (EBDD)	colágeno de tipo VII
	EBD recesiva (EBDR), Hallopeau-Siemens (EBDR-HS)	colágeno de tipo VII
	EBD recesiva, no Hallopeau-Siemens (EBDR-nHS)	colágeno de tipo VII

*Basado en lo publicado por Fine y cols. [8]

Fuente: Lanschuetzer and Fine, 2009; 8

Entre las complicaciones de los distintos subtipos de EB (tabla 1), se encuentran diversas manifestaciones extra cutáneas, como la formación de ampollas y zonas de erosión en la córnea y las mucosas; lesiones hipoplásicas del esmalte de los dientes; estenosis o estrechamiento de las vías respiratorias, gastrointestinales y urogenitales; atresia pilórica; distrofia muscular, y cáncer. (Lanschuetzer and Fine, 2009: 19).

2.5.2 Epidermólisis bullosa y Enfermedad

Ya en la definición que he seleccionado más arriba para el concepto de enfermedad, hemos visto como M^a. A. Durán (1983: 76), mantiene que cada grupo social tiene su propia idea sobre los niveles “normales” de salud, y solo cuando los rebasen se considerarán enfermos.

También hemos visto que la palabra enfermedad proviene del latín *“infirmitas”* que significa “falta de firmeza” pudiendo definirla como un proceso que se desarrolla en un ser vivo y se caracteriza por una alteración de su estado “normal” de salud.

Tras estas consideraciones, podríamos hacernos las siguientes preguntas: ¿Qué relación, existe entre lo que es salud y lo que es un estado normal del organismo? Ya sabemos que las personas con Epidermólisis bullosa presentan algunas manifestaciones debido a la enfermedad que padecen, pero ¿se puede decir que están continuamente enfermas? o ¿tan solo que tienen una enfermedad?

Si entendemos por “normal”, aquello que se haya en su estado “natural” podemos confirmar que las personas con EB no están continuamente enfermas, sino que al igual que cualquier otra persona, sufre momentos puntuales de enfermedad cuando su estado habitual se altera sufriendo una descompensación y/o desequilibrio extra o fuera de las manifestaciones que su organismo presenta habitualmente debido a la Epidermólisis bullosa.

Siguiendo a Amendáriz (1989: 154), entendemos por enfermedad, aquel proceso que conlleva una alteración biológica o una desarmonía estructural. *“Genéricamente la enfermedad viene a definir el conjunto de dolencias que interfieren en la capacidad de actuación que se tiene como normal y que elimina la sensación de bienestar características de las personas completamente sanas”*.

Cando hablamos de Epidermólisis bullosa, nos referimos a una enfermedad crónica, es decir, las manifestaciones que conlleva cada tipo de Epidermólisis, o el estado en que se manifiestan ciertos signos en el organismo de la persona, tienen un carácter permanente. La patología por tanto se integra en la totalidad de la vida de la persona que la padece y de sus familiares, haciendo del proceso algo normalizado en su día a día. Esto nos hace ver como las personas con EB expresan y sienten las características de su enfermedad como el estado “normal” o “natural” de su cuerpo.

Por otro lado, no podemos olvidar que a demás del carácter objetivo de la enfermedad, marcado biológicamente por la genética, existen otros condicionantes tales como el entorno social, que pueden favorecer o desfavorecer ciertos aspectos del proceso evolutivo de la patología. De este modo, se hace necesario por ejemplo, analizar tanto a nivel familiar como institucional cuales son las respuestas, recursos etc. con los que cuentan las personas con EB en nuestro país, de tal forma que podamos ofrecer una visión amplia de su estado de salud y/o enfermedad sin caer en el mero reduccionismo biologicista del que venimos huyendo en toda la investigación.

Ante lo expuesto en el párrafo anterior y atendiendo al desconocimiento generalizado de la patología, y a la experiencia de los profesionales de DEBRA España (entre los que me encuentro) tras 20 años de trabajo con personas con EB y familiares, podemos decir que las respuestas desde el punto de vista estructural (poderes públicos, sistema socio-sanitario, educativo, laboral, etc.) son insuficientes, no obstante se han producido grandes avances que hacen que los afectados puedan entrar a formar parte de colectivos de derechos como el resto de la población (veremos en el apartado de resultados y conclusiones como es fundamental reconocer derechos ante una problemática de carácter público en lugar de “privilegios” como se viene haciendo hasta el momento).

La incompreensión popular característica de las enfermedades poco frecuentes, así como la falta de importancia que se les otorga debido al desconocimiento de las mismas y al bajo número de personas que atacan son otros de los factores que influyen en la falta de respuestas adecuadas a las necesidades de las personas con EB y de sus familiares.

2.5.3 El enfoque bio-psico-social de la Epidermólisis bullosa.

El modelo bio-psico-social responde a un enfoque donde la salud y la enfermedad se analizan desde un prisma multifactorial en el que juegan un papel importante el factor biológico, el psicológico y el social. Se deja por tanto atrás la vinculación de la enfermedad tan solo a aspectos biológicos para centrar la atención de este proceso hacia la multidisciplinariedad.

“Engel en 1977 propone una concepción donde en todos los estadios del proceso salud-enfermedad coexisten factores biológicos, psicológicos y sociales implicados. Tanto en lo que respecta a un estadio de salud como en los diferentes niveles de enfermedad”. (Laham. S.f.)

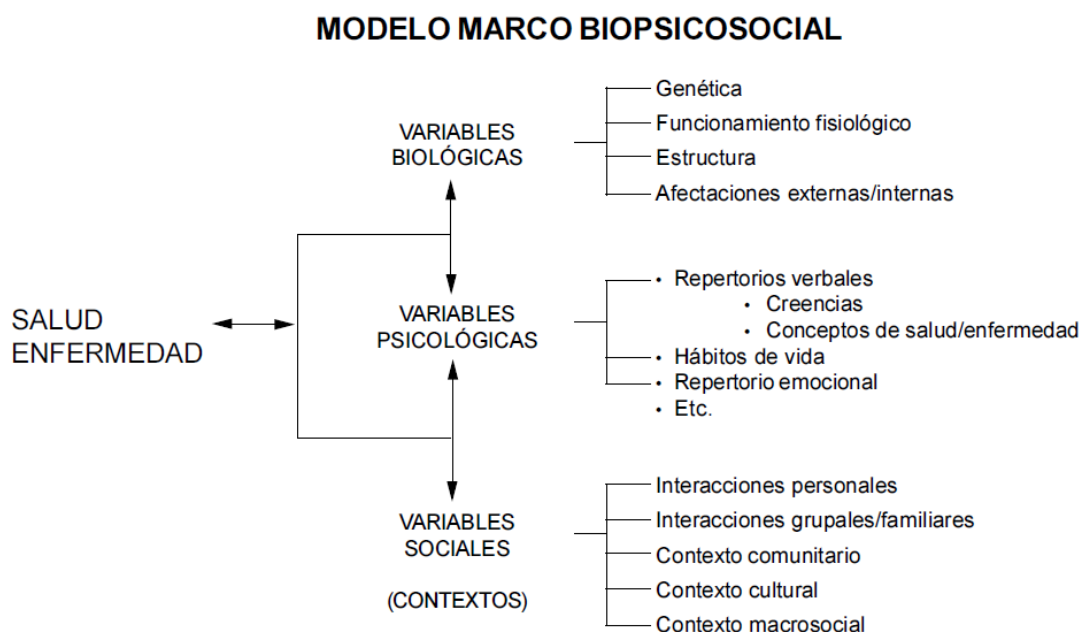
La Epidermólisis bullosa es una enfermedad determinada genéticamente, no obstante, está demostrado que existen factores externos tales como los ambientes calurosos o el estrés emocional, que pueden agravar la aparición de ampollas. Del mismo modo, y como ya hemos visto en la definición del término calidad de vida, los factores sociales también influyen en la evolución de una determinada patología, así, hablamos de calidad de vida relacionada con valores, expectativas y aspiraciones.

En relación a la enfermedad, también hemos visto como Schumaker y Naughton, en 1996 nos ofrecieron la siguiente definición de calidad de vida: *“es la percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo”* (Schwartzmann 2003: 5); así, nos encontramos ante una

perspectiva amplia donde se pueden incluir muchos aspectos adaptativos al entorno particular de la persona, pero también podemos incluir aspectos relacionados con sus aspiraciones y el nivel de participación social permitido.

La interconexión de estos tres factores presentes en la vida de toda persona (biológico, psicológico y social) nos incita a plantear de tratamiento multidimensional donde deberá existir una escrupulosa coordinación entre niveles asistenciales para que la enfermedad que aqueja a ese pequeño porcentaje de la población, no sea motivo de discriminación, falta de oportunidades, incomprensión, rechazo social, mal manejo clínico, etc.

Figura 2



Fuente: Marín; Franco; Vinaccia; Tobón.; Sandín. 2008: 7

En la Figura 2 vemos un ejemplo de las dimensiones en las que podemos disgregar cada unas de las variables en las que descomponemos la definición de salud/enfermedad haciendo honor a este enfoque bio-psico-social.

Presento además un cuadro (Tabla 2) en el que podemos ver una comparativa entre el modelo biológico y el modelo biopsicosocial en relación a conceptos importantes.

Tabla 2. Cuadro comparativo entre el modelo biomédico y el modelo biopsicosocial.

	<i>MODELO BIOMEDICO</i>	<i>MODELO BIOPSIICOSOCIAL</i>
<i>Concepto de Salud</i>	<i>Salud entendida como completa armonía orgánica (carácter biológico)</i>	<i>La salud engloba también un funcionamiento óptimo de los niveles psicológicos y sociales..</i>
<i>Concepto de Enfermedad</i>	<i>Causada por desorden o descompensación orgánica.</i>	<i>Causada por factores tanto biológicos, como psicológicos y sociales</i>
<i>Atención de la enfermedad</i>	<i>Desde un enfoque unidireccional y unicausal.</i>	<i>Desde un enfoque multidireccional, multicausal y por consiguiente de tratamiento multidisciplinar</i>
<i>Calidad de vida</i>	<i>Satisfacción de condiciones de vida de la persona. Sin interpretación subjetiva.</i>	<i>Incluye expectativas y aspiraciones. Satisfacción de necesidades de tipo físico, psíquico, social y material</i>
<i>Discapacidad</i>	<i>Modelo Rehabilitador</i>	<i>Modelo Social</i>

Fuente: Elaboración propia.

2.6 Aproximaciones desde la teoría sociológica.

En este apartado trataré de reflejar algunas de las teorías que a lo largo de la historia de la sociología han intentado explicar aspectos importantes relacionados con hechos sociales tales como la inclusión y/o exclusión social de ciertos colectivos, así como las características que determinan este factor.

Como hemos visto, la Epidermólisis bullosa es una enfermedad de carácter genético, por ello, se hace relevante ofrecer una **visión biológica** que algunos autores relacionan con los procesos de discriminación social. Así, el **Determinismo Biológico** y genético expone que el ser humano está condicionado por su carga genética. Cada uno de nosotros tenemos una cadena genética que nos hace únicos, pero a su vez, condiciona nuestro futuro.

Si bien es cierto que la Epidermólisis bullosa es una enfermedad determinada genéticamente, cuyas manifestaciones a nivel biológico son patentes, no lo es menos que los condicionantes sociales son en gran parte los “culpables” de la exclusión social de las personas que padecen esta patología. Por lo tanto, hacer una interpretación meramente biologicista, es caer en un reduccionismo no justificable desde el punto de vista sociológico, donde lo verdaderamente importante es buscar las causas de carácter social que producen, en este caso particular, las desigualdades en el acceso al sistema sanitario y a la participación social.

Centrarnos por tanto en un único modelo de pensamiento y focalizar nuestra atención en la parte biológica de la patología nos hará olvidar que existe otra vertiente de carácter social igualmente influyente en el desarrollo de la enfermedad y en cómo ésta es más o menos influyente en las personas que la padecen. Por lo tanto, ese primer modelo de pensamiento biológico nos puede ayudar a comprender la relación entre nuestra carga genética y la manifestación fenotípica y orgánica (fisiológica), pero no nos ofrecerá una idea global de las personas que padecen esta enfermedad como seres sociales, sino que reducirá a éstos, a seres biológicamente constituidos como enfermos debido a una alteración en su cadena genética.

De esta manera, podemos seguir la línea de pensamiento de Durkheim, quien en sus análisis considera los elementos de índole social para explicar los hechos sociales. Para este autor las estructuras sociales influyen sobre el individuo particular y sus acciones, por lo que los actores sociales quedan en segundo plano, ante las estructuras. *“Los hechos sociales son definidos como formas de obrar, sentir y pensar exteriores a los propios individuos, y dichos hechos sociales, tienen para Durkheim un poder coercitivo hacia los individuos”*. (Durkheim, 1895). Esto hechos sociales son o vienen determinados por las

costumbres sociales y son generalistas, por lo tanto, estamos ahora ante una primera visión de los hechos culturales que no se reflejan el reduccionismo biológico. Es lo que denominamos el **pensamiento estructuralista**, donde las cosas (hechos sociales) tienen una explicación funcional, por lo que dejamos atrás la mera explicación biológica para analizar las manifestaciones relacionadas con la enfermedad.

Para Durkheim, los hechos sociales están fuera del individuo y siempre primará lo colectivo sobre lo individual; esta postura explicaría que los factores que determinan la discriminación de las personas con Epidermólisis bullosa en relación a la participación en la vida social, así como su incorporación al mercado laboral y/o una atención especializada y de calidad en materia sanitaria, vendría determinado por la cultura en la que se inserta cada individuo. Interiorizamos valores, normas y conductas por el mero hecho de vivir en sociedad, por lo que, es necesario que analicemos la sociedad en lugar de a los individuos de manera aislada.

Siguiendo esta línea de pensamiento podríamos ofrecer una explicación causal de la rigidez institucional, lo cual conlleva una respuesta insatisfactoria en relación a las demandas de necesidades socio-sanitarias de las personas con EB, como veremos líneas más abajo al referirnos a la burocracia de Weber.

Tras este pensamiento estructuralista encontramos el **giro constructivista**, donde se *“centra la atención en la manera en la que los fenómenos sociales se crean, se institucionalizan y se convierten en realidades asumidas”* (Fernández, 2009: 689). Hablamos por tanto en esta nueva línea de percepciones de los propios actores, en el caso que nos ocupa, esta teoría vendría a decirnos que lo importante es centrar la atención en cómo las personas con EB y sus familiares interpretan la enfermedad y sus consecuencias. Se da por tanto sentido a lo subjetivo, donde la percepción juega un papel primordial a la hora de analizar los hechos sociales = **“interaccionismos simbólico”**.

Los sistemas de atención sanitaria y social juegan un papel fundamental en las vidas de las personas con EB. El acceso a las pruebas diagnósticas, las derivaciones a profesionales expertos en EB para el trato especializado de la patología, las valoraciones de la discapacidad y la dependencia, etc., reflejan el marcado institucionalismo por el que se rigen los trámites en nuestro país, es decir son sistemas que se rigen mediante procesos burocráticos por lo que no podemos cerrar este capítulo sin hablar del concepto de burocracia desarrollado por Max Weber tras la aparición de las organizaciones modernas.

Para este autor, la burocracia es el tipo de ejercicio más puro de autoridad legal, el medio más racional de ejercer autoridad sobre los seres humanos. No obstante, a pesar de

plantearla como un tipo ideal, ya nos advertía de los problemas que podía causar, y entre ellos destaca los “formulismos”, que conllevan dificultades y a menudo hacen cansada la relación con ella.

Según el concepto que maneja Weber, las organizaciones modernas necesitan de un control para poder funcionar de manera correcta, además de ello, dicho control se debe realizar en forma piramidal, es decir, para Weber toda organización funciona, o debe hacerlo, de manera jerárquica, donde el poder y control sobre la misma se concentra en la cima.

Para este autor, la forma más adecuada de ejercer control es mediante la burocracia ya que ésta supone que todas las tareas están reguladas por estrictas normas de procedimiento, lo cual hace que se establezcan un proceso igualitario para todos. Así, *“la burocracia es para Weber la única forma de enfrentarse a las necesidades administrativas de los grandes sistemas sociales”* (Giddens, 1991: 372-373), aunque no por ello esta manera de proceder, organizar y controlar está exenta de defectos.

A pesar de las ventajas de este modelo ideal de organización, los procesos se hacen lentos y tediosos debido a la necesidad de pasar por los diferentes escalones que componen la pirámide jerárquica. La falta de coordinación entre los diferentes modelos, la necesidad de esperar largos periodos de tiempo para obtener una respuesta y/o solución al problema que se plantea o la complejidad en la distribución de funciones por departamentos y/o áreas de trabajo, hacen que el acceso a recursos se convierta en un largo camino lleno de trabas y dificultades para las personas con Epidermólisis bullosa.

Además de lo expuesto, las normativas que rigen cada uno de los procesos no dan respuesta a necesidades concretas, provocando el efecto contrario al pretendido, *“que la norma tenga un carácter igualitario para todos”*, así, por ejemplo, en el tema que nos ocupa, vemos como el acceso a los productos de cura necesarios para el tratamiento de la Epidermólisis bullosa o las valoraciones de la discapacidad y la dependencia, presentan una importante inequidad entre las Comunidades Autónomas e incluso dentro de cada Autonomía.

OBJETIVOS

3 Objetivos

Objetivo General de carácter Sanitario:

Conocer necesidades Sanitarias de las personas con Epidermólisis bullosa distrófica, en Andalucía.

Objetivos específicos:

- ✓ Identificar las posibles dificultades de acceso al diagnóstico genético.
- ✓ Conocer si las personas con EB son atendidos por profesionales sanitarios expertos en la patología.
- ✓ Obtener datos sobre el acceso a los productos de cura y dietéticos necesarios para el tratamiento de la EB.

Objetivo General de carácter Social:

Conocer necesidades Sociales de las personas con Epidermólisis bullosa distrófica, en Andalucía.

Objetivos específicos:

- ✓ Identificar las dificultades de obtención del certificado de discapacidad y reconocimiento de la condición de persona dependiente.
- ✓ Conocer las actividades de la vida diaria para las que las personas con EBD necesitan apoyos así como las ayudas técnicas con las que cuentan.
- ✓ Determinar el porcentaje de gastos extras asociado a la patología.

METODOLOGÍA

4 Metodología

Para el desarrollo de este trabajo he seguido una perspectiva empirista y para ello he utilizado principalmente técnicas de medición e instrumentos de análisis de tipo cuantitativo. La elección de esta orientación metodológica me ha permitido llevar a cabo una comprobación empírica acercándome a la realidad social objeto de estudio, con la intención de dar un sentido fundamentalmente descriptivo, aunque también explicativo, a los resultados que se han obtenido.

Siguiendo a Rubio y Vargas 1997, podemos decir que el trabajo que se presenta ha pretendido:

- ✓ Conocer problemas de una realidad específica.
- ✓ Recepcionar los datos y hacer un análisis e interpretación de los mismos.
- ✓ Utilizar los resultados con la intención de mejorar la calidad de vida del colectivo objeto de estudio.

Las unidades de observación de esta investigación han sido las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica (EBD) en Andalucía, en concreto, dentro de estas, se ha seleccionado, como unidades de análisis, a las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica en Andalucía registradas en la base de datos de DEBRA España, única asociación de Epidermólisis bullosa que trabaja en favor de afectados de EB y familiares en nuestro país.

En este trabajo y debido a la falta de registros con información actualizada sobre número de personas nacidas y diagnosticada de EB, así como número anual de fallecimientos, no queda constatada la prevalencia de la patología, por lo que resulta imposible establecer el error muestral sobre el grueso de la población con EBD en Andalucía. No obstante, podemos indicar que dentro del registro que lleva a cabo DEBRA España, el número de casos con EBD en Andalucía es de 26 y se han obtenido datos de 25 de ellos debido a la imposibilidad de localización de uno de ellos.

Con los datos indicados podemos decir que nuestra muestra es muy representativa si tomamos como base las personas con EBD de Andalucía registradas en la base de datos de DEBRA España, ya que se ha tenido acceso al 96% de dicha población.

Estamos ante un estudio transversal, en el que los datos que se han obtenido responden a la situación actual de las personas con EBD en Andalucía; es decir, nos encontramos ante la fotografía del momento, por lo que los datos tendrán una validez real acotada en el tiempo.

Para realizar el análisis se han tomado como referencia variables de tipo sanitario y variables de carácter social y los resultados que se presentan se miden o bien en porcentajes o bien en números naturales.

4.1 Fuentes secundarias

El análisis de fuentes secundarias me ha permitido realizar una observación comparativa, de tal forma que he podido establecer cuáles han sido los avances en cuanto a las demandas de necesidades detectadas en otros estudios realizados relacionados con las enfermedades raras tanto a nivel nacional como a nivel autonómico, y en que contextos se han producido dichos avances, así como el nivel de compromiso por parte de los poderes públicos y sistema socio-sanitario en relación a las recomendaciones establecidas.

Las fuentes secundarias objeto de análisis han sido la base de datos de DEBRA España, en la que se registran anotaciones sobre demandas de las personas con EBD a nivel sanitario, psicológico y social entre otras, así como los estudios e informes existentes sobre ER y EB en España y en Andalucía.

Ambos procesos han servido para enmarcar la investigación, diseñar el trabajo de campo y complementar los datos primarios obtenidos con la técnica del cuestionario.

4.2 Fuentes primarias

El estudio que se presenta recoge un análisis realizado fundamentalmente a través de técnicas de carácter primario, tanto en la recogida de los datos como en el análisis de los mismos. Así, se ha elaborado un cuestionario en que se han recogido datos referentes a dos dimensiones concretas, la sanitaria y la social. Es decir, los datos que se presentan se han extraído directamente de la participación en este estudio de las personas con EBD registradas en la base de datos de DEBRA España.

4.2.1 Cuestionario

El cuestionario es un elemento fundamental utilizado por los investigadores sociales para la recogida de datos. Éste es el resultado de la operacionalización de conceptos, destacados para el estudio de una realidad social concreta y con el que se consigue que dicha realidad la podamos reducir a números.

El diseño del cuestionario ha estado precedido por el análisis de las fuentes secundarias indicadas, tras ello, se han establecido los objetivos que deseaba alcanzar y en base a estos, se ha operacionalizado el cuestionario en tres bloques fundamentales en los que se han realizado: una batería de preguntas de carácter genérico en un primer apartado; una relación de preguntas relacionadas con el área sanitaria (diagnóstico genético, atención especializada por parte de personal sanitario, acceso al material de cura y productos nutricionales) en un segundo bloque y por último un tercer grupo de cuestiones relacionadas con el área social (acceso al certificado de discapacidad y la valoración de la dependencia, ayudas técnicas y costes económicos de la enfermedad en el hogar familiar.)

Las preguntas realizadas miden cuestiones tanto objetivas como subjetivas, dando especial importancia a éstas últimas, es decir, se mide la percepción de las personas con EB y/o familiares sobre su situación actual y el acceso a recursos socio-sanitarios.

La mayoría de las preguntas elaboradas son cerradas, no obstante siempre se ha dejado la opción del *NS/NC y otros*, de tal manera que las personas que han señalado esta última opción, a continuación han tenido la oportunidad de expresar en una pregunta abierta su respuesta. Además, se han tenido en cuenta los filtros necesarios para realizar una concatenación adecuada y evitar preguntas innecesarias que pudieran alterar los datos.

Todos los cuestionarios se han pasado de forma estandarizada, lo que ha permitido aclarar dudas sobre algunas preguntas. La vía utilizada ha sido el teléfono, y la codificación de los datos se ha realizado con la aplicación Goolge Drive. Una vez finalizada la administración de cuestionarios, se ha procedido a codificar respuestas abiertas y depurar posibles errores de cumplimentación.

En cuanto a las técnicas de análisis de datos, se ha seguido el método estadístico, ofreciendo valores numéricos a las variables que se han registrados, es decir, el análisis no se ha realizado sobre las personas objeto de estudio sino sobre las características de la realidad que viven dichas personas. Se han desarrollado para ello análisis de frecuencia de datos e interpretaciones que han servido para ofrecer resultados de carácter descriptivo, resumidos gráfica y numéricamente, utilizando por ejemplo la moda y la media.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES

5 Resultados

El análisis de datos obtenidos mediante el cuestionario que se ha realizado a 25 personas con Epidermólisis Bullosa Distrófica en Andalucía, nos proporciona información a distintos niveles de las áreas Sanitarias y Social que iremos desgranando mediante gráficos e interpretación de los mismos.

La presentación de los resultados tal y como se verá a continuación, ha seguido un orden similar al operacionalizado en el cuestionario, con datos generales al inicio para continuar con los datos de carácter sanitario y finalizar con los datos de orden social.

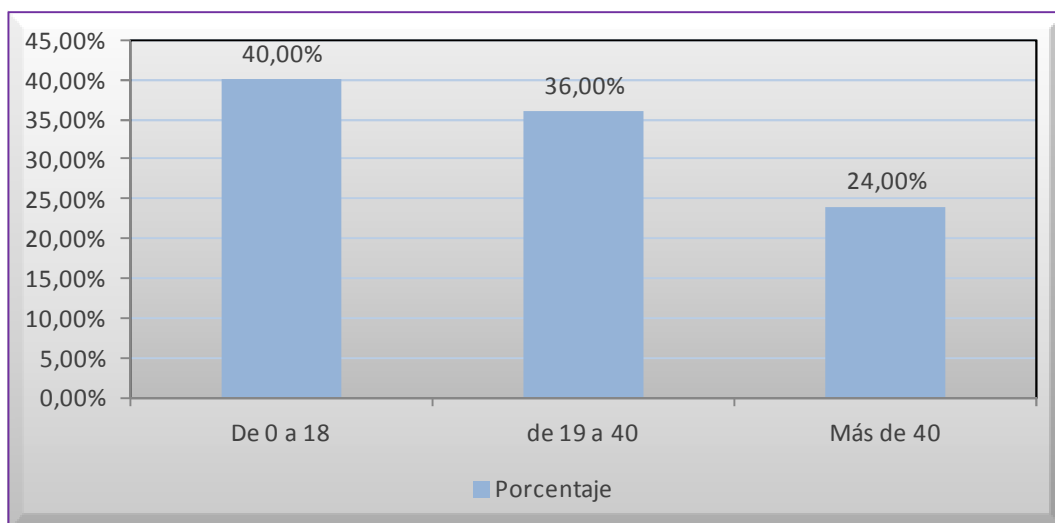
5.1 Datos generales

Dentro de las preguntas que se han realizado en el cuestionario, se ha establecido un primer bloque de carácter general que nos ofrecen información socio-demográfica de las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica de Andalucía, la edad, el municipio en el que reside o el sexo son algunas de ellas.

Es obligado destacar el resultado obtenido en la pregunta edad (Gráfico 1), ya que como vemos en el gráfico, existe una disminución porcentual considerable en el resultado que indica mayores de 40 años. Este dato nos ofrece una información de suma importancia al mostrarnos que las personas con EBD sufren algunas complicaciones asociadas a su patología difíciles de superar a partir de esta edad. El carcinoma espinocelular (CEC) es la principal causa de muerte en la EBD, siendo frecuente su aparición a partir de la segunda o la tercera década de la vida. Será por tanto esta una de las razones fundamentales por las que se hace imprescindible que las personas con EB sigan unos controles periódicos de su enfermedad por profesionales expertos en la patología.

Parece ser que una de las *“causas que propician la aparición de carcinomas es el estado de regeneración cutánea crónica, propia de las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica recesiva”* (Lanschuetzer, 2009: 129).

Gráfico 1. Distribución de personas con EBD por grupo de edad.



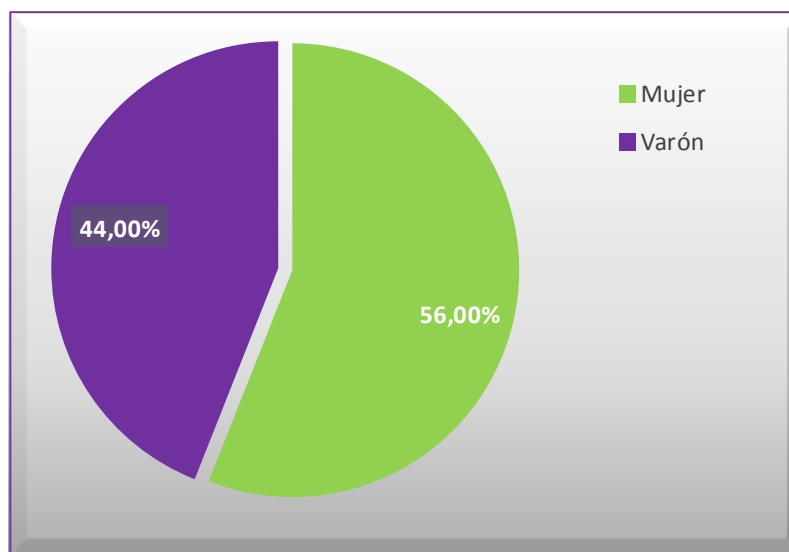
Fuente: Elaboración propia.

Difícilmente las personas con EBD cuentan con enfermeras/os a domicilio para la realización de las curas, por lo que son los padres (en su mayoría madres) las que realizan diariamente esta tarea y sobre las que recae la responsabilidad de detectar este tipo de carcinomas a tiempo para que no se conviertan en metástasis.

Ante la presencia de un carcinoma hay que actuar rápido, ya que para una detección precoz es necesaria una intervención quirúrgica “menor”, sin embargo en las ocasiones en las que esto no sucede, es necesario amputar y lamentablemente en otras no existe más solución que proporcionar al enfermo los cuidados paliativos necesarios para tener una muerte digna.

En la actualidad no existe ninguna evidencia que nos indique que el sexo es condicionante para padecer Epidermólisis bullosa. La muestra de personas a las que se les ha pasado el cuestionario registradas en la base de datos de DEBRA España así lo constata ya que el porcentaje de mujeres con EBD y el de hombres son bastante homogéneos como se puede ver el siguiente gráfico (Gráfico 2)

Gráfico 2. Porcentaje de hombres y mujeres con EBD



Fuente: Elaboración propia

Al realizar un cruce entre estas dos variables (sexo y edad) obtenemos como resultado que la media de edad de las personas con EBD que han participado en el estudio es de 24,04 años (26,43 años para las mujeres y 21 años de media para los hombres).

5.2 Datos del Área Sanitaria

El área sanitaria se ha estructurado en base a cuatro temas importantes, diagnóstico genético; atención sanitaria especializada; acceso al material de cura; y productos nutricionales. Desglosaremos aquí los resultados obtenidos en cada uno de estos ítems.

Diagnóstico Genético:

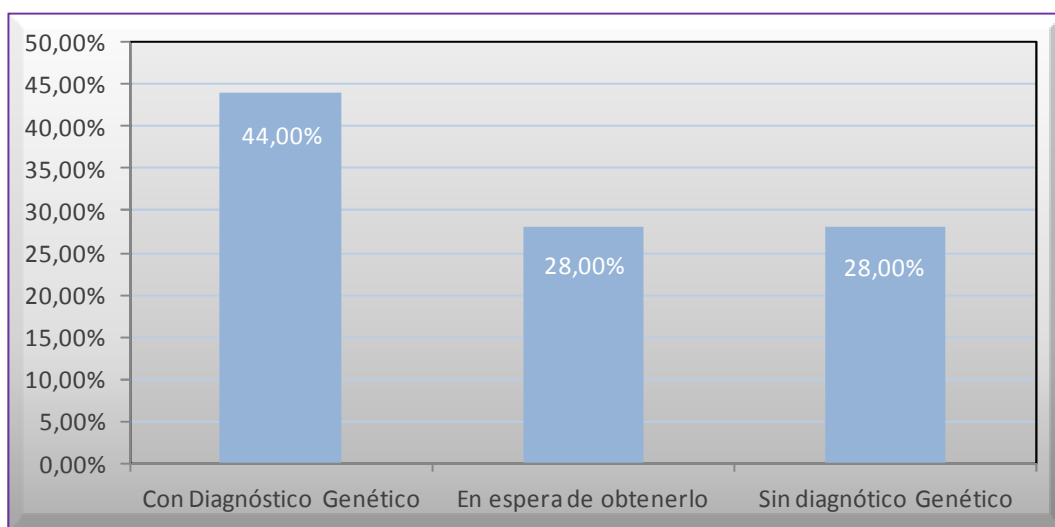
El diagnóstico de las Enfermedades Raras en muchas ocasiones se convierte en un largo peregrinaje de las personas que las padecen, buscando un nombre que vaya asociado a los síntomas que manifiestan. “*El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico, se eleva hasta casi 5 años*”. (Huete y Díaz 2009: 43). Este no es el caso de la Epidermólisis bullosa, ya que el juicio clínico es algo casi inmediato en el momento del nacimiento, no obstante, es necesario poder realizar un diagnóstico genético de la patología para determinar de manera inequívoca la forma de herencia y la mutación que porta el paciente (determinar el tipo y subtipo de EB). Esto permite además el estudio de portadores es decir, nos proporciona

además información acerca de si otros familiares son portadores sanos de alguno de los genes que provocan a Epidermólisis, de tal manera que la planificación de futuros embarazos pueda realizarse con técnicas adecuadas para nacer libre de la enfermedad (estudios prenatales y preimplantacionales).

Actualmente el único Centro en el que se realiza el Diagnóstico Genético de la Epidermólisis Bullosa Distrófica con carácter gratuito para afectados y familiares es el CIEMAT (Unidad de Medicina Regenerativa CIEMAT-CIBER-ER⁴ de Enfermedades Raras U714-ISCIII), no obstante, esta actividad se desarrolla en un contexto de investigación por lo que no tiene un valor diagnóstico para los pacientes. Será un Servicio de Genética avalado para tal fin el que pueda ofrecer al paciente el resultado obtenido en la investigación realizada por el CIEMAT con valor diagnóstico. Para que el estudio con carácter investigativo sea corroborado por el Servicio de Genética, los procesos por los que se ha realizado la prueba (en el CIEMAT) deben pasar el comité de Ética de Investigación Clínica y actualmente Hospitales que así lo acreditan son: La Fundación Jiménez Díaz de Madrid, el Hospital Trias i Pujol de Badalona y del Hospital Virgen de la Macarena de Sevilla.

El Diagnóstico Genético de la Epidermólisis Bullosa Distrófica en España ha comenzado a realizarse en el año 2007 y actualmente no cuenta con financiación específica.

Gráfico 3. Distribución de la población según el Diagnóstico Genético.



Fuente: Elaboración propia

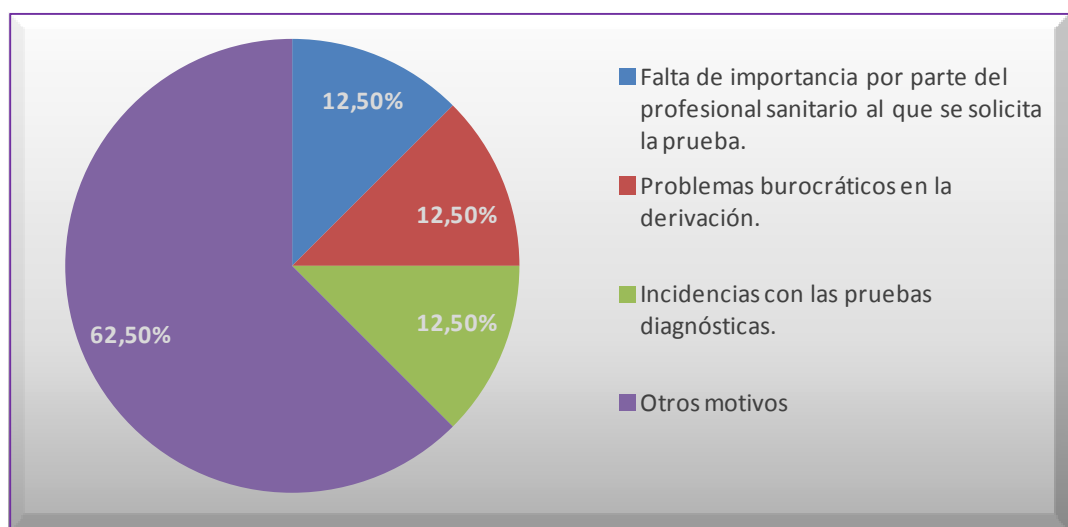
⁴ CIEMAT: Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas.
CIBER-ER: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

El porcentaje de personas que no posee diagnóstico genético es mayor que el de aquellas personas que si lo poseen, así, al realizar dos grandes grupos compuestos por personas que poseen diagnóstico genético (44%) y aquellas que no lo poseen por diferentes motivos (56%) vemos como existe una diferencia de 12 puntos porcentuales. No obstante, no podemos hacer una interpretación de estos datos sin exponer que dentro del grupo de personas que no dispone de diagnóstico genético, la mitad (28%) se encuentra en una fase intermedia de acceso al mismo (esperando la recogida de muestras o esperando los resultados), es decir, las personas que se encuentran dentro de estos grupos, pasarán a formar parte del grupo de los que posee diagnóstico genético en un plazo de tiempo determinado, por lo que los valores que encontramos en esta pregunta no son estáticos, sino dinámicos, ampliando el porcentaje del grupo con diagnóstico genético hasta el 72%.

El 28% restante, que englobamos dentro del grupo de aquellos que no poseen diagnóstico genético, manifiestan no haberlo solicitado nunca, bien por desconocimiento a cerca de los beneficios que puede reportar, bien porque nunca le han hablado de la posibilidad de realizarlo. Es importante señalar además que una de las personas encuestadas contestó que a pesar de haber realizado todo el trámite, el laboratorio que analizó sus muestras no encontró la mutación por lo que no obtuvo el diagnóstico.

Al igual que el peregrinaje por el que pasan las personas con Enfermedades Raras para acceder a un diagnóstico de su patología y del cual hemos hablado antes, el camino hasta llegar al diagnóstico genético para la EB no es fácil. De la población en proceso o ya diagnosticada (72%), un porcentaje nada despreciable del 44% manifiesta haber tenido problemas a la hora de conseguir dicho diagnóstico (Gráfico 4).

Gráfico 4. Problemas para conseguir el Diagnóstico Genético de la EB.



Fuente: Elaboración propia

Las respuestas ofrecidas son variadas, así vemos en el diagrama de sectores, cómo el porcentaje de personas que ha tenido problemas debido a, la falta de importancia otorgada por parte del profesional sanitario que debe coordinar el proceso de toma de muestras y el posterior envío al centro en el que éstas serán analizadas (CIEMAT); a los procesos burocráticos en la derivación, (normalmente para la recogida de los resultados), o ha incidencias con las pruebas diagnósticas (contaminación de las muestras extraídas, imposibilidad de localización del gen, etc.) es el mismo (12,50%). Un gran porcentaje sin embargo responde que los problemas que han tenido para el acceso al diagnóstico genético no se recogen en ningunos de los grupos anteriores sino que responden a otras causas, entre las que encontramos: el coste que supone realizar un viaje a Madrid para recibir el consejo genético por parte de la Fundación Jiménez Díaz y la imposibilidad de realizar este consejo a través del teléfono o vía postal debido a la Ley de protección de datos; al mismo tiempo, se ha manifestado también la necesidad de realizar numerosos trámites para conseguir que el diagnóstico se llevara a fin debido al desconocimiento generalizado acerca de los cauces a seguir por parte de los profesionales sanitarios que deben realizar las gestiones.

Se plantean por tanto dos cuestiones fundamentales, por un lado **la económica** y por otro **la burocrática**.

En cuanto a la económica se refiere, y como expongo más adelante, las familias con EBD asumen un gran gasto relacionado con el tratamiento de la enfermedad, por lo que en ocasiones deben realizar una selección de prioridades para poder hacer frente a los mismos y a pesar de ser conocedores de la importancia de este diagnóstico, priorizan el gasto que supone la necesidad de comprar materiales de cura para el tratamiento diario de la enfermedad o realizar desplazamientos para ser valorados por profesionales expertos en EB ante posibles complicaciones.

Por otro lado, la falta de protocolos que ayuden a agilizar trámites de acceso al diagnóstico genético, así como el desconocimiento por parte de los profesionales sanitarios de esta posibilidad, resultan una barrera importante para las familias, que se sienten desamparadas, perdidas ante procesos burocráticos a los que los profesionales sanitarios no saben dar respuesta.

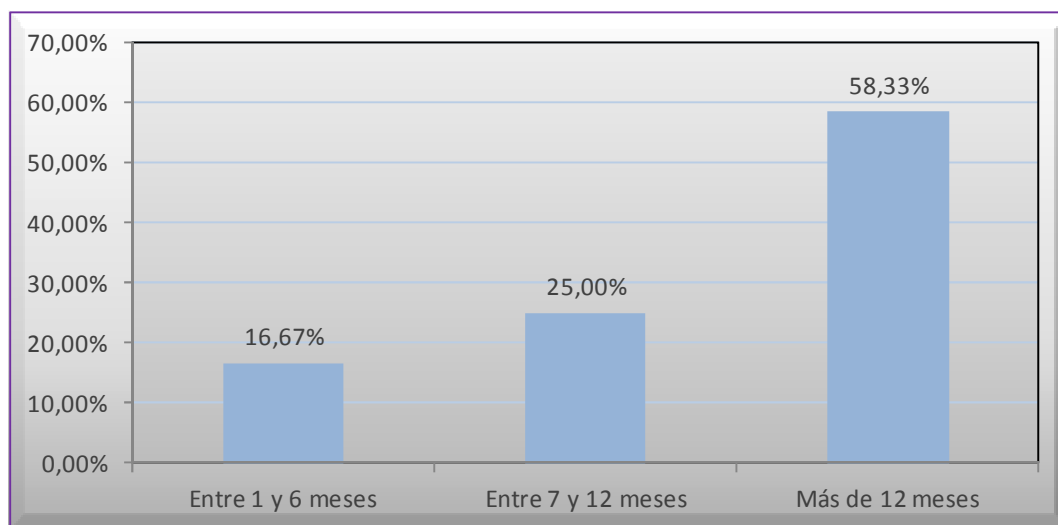
En este sentido, ya hemos visto cómo, aunque para Weber la forma más adecuada de ejercer control para que las organizaciones modernas funcionen de manera correcta se ejercita mediante la burocracia, éste autor ya nos avisaba de que ésta no estaba exenta de problemas. Así, la jerarquización que supone este procedimiento, la necesidad de presentar

documentación abundante para cada solicitud, así como la falta de coordinación entre niveles asistenciales, lleva asociado la correspondiente pérdida de días laborales y/o de atención al paciente (normalmente su hijo/a) y hacen de esta forma de “control” un proceso lento y tedioso que en ocasiones conlleva la resistencia por parte del afectado y/o familiar debido al desgaste que supone, así como el abandono en la búsqueda de respuestas.

Por último, es necesario comentar el factor “tiempo” (Gráfico 5). Casi el 60% de las personas que ya poseen el diagnóstico genético tardaron más de 12 meses desde que le tomaron las muestras hasta que obtuvieron los resultados. Esto es debido a la limitación de recursos humanos y técnicos.

A este tiempo, que ya es extenso, habría que sumarle el tiempo transcurrido desde que comenzaron los trámites hasta que le tomaron las muestras para su análisis (este dato no se ha recogido en el cuestionario, por lo desconocemos).

Gráfico 5. Tiempo transcurrido entre la toma de muestras y la obtención de resultados del diagnóstico genético.



Fuente: Elaboración propia

Dos motivos fundamentales se relacionan con este dato: por lado la realización de estas pruebas debe seguir unos procesos que necesitan un tiempo determinado pero por otro, y actualmente con mayor peso en la tardanza en obtener resultados, encontramos la **falta de recursos tanto personales como económicos** para agilizar los procesos.

El Plan Andaluz de Enfermedades raras recoge entre sus objetivos y líneas de acción un punto en el que se expone textualmente (Junta de Andalucía 2009: 69):

- ✓ **2.- Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.**

**11. Favorecer el diagnóstico precoz de las enfermedades raras:
Favorecer el diagnóstico de portadores de enfermedad rara.**

Ante esto y visto que las pruebas de diagnóstico prenatal han sido muy útiles en casos de personas o parejas con riesgo de tener hijos con enfermedades cutáneas hereditarias graves y en ausencia de una cura para la EB, así como que el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)⁵ elimina la necesidad de un aborto provocado y evita los importantes trastornos psicológicos y físicos, DEBRA España, ha solicitado a la Junta de Andalucía que se incorporen al Anexo II del Decreto 156/2005, de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía, los casos de EB distrófica y juntural (de la unión), y algunos tipos de EB simple (Dowling Meara y el tipo recesivo sin distrofia muscular) así como para la EB con distrofia muscular. Sin embargo las reivindicaciones expuestas no han conseguido el objetivo pretendido y actualmente la EB no se encuentra dentro de las enfermedades para las que está indicado el DGP.

Acceso a profesionales sanitarios expertos en EB:

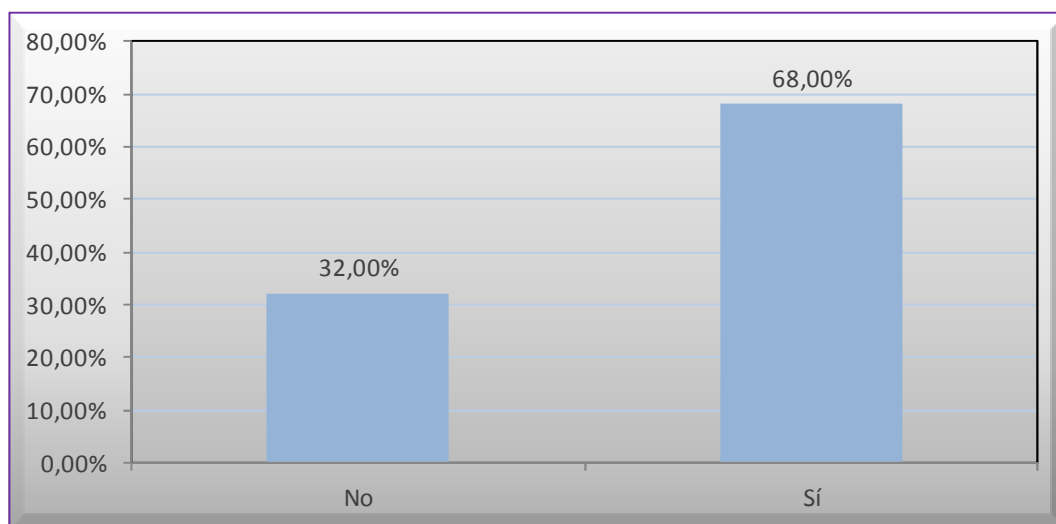
Las enfermedades raras son denominadas como tal debido a su baja prevalencia, es decir, cada una de las enfermedades raras afectan a un número reducido de personas y éste, es uno de los factores más influyente en el desconocimiento de las mismas por parte de los profesionales sanitarios.

Otra variable que no podemos dejar atrás para analizar este hecho (escaso conocimiento de las enfermedades raras por parte del personal sanitario responsable de su tratamiento), es la diversidad de patologías existente; *“en conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas”* (Huete y Díaz 2009:33). El elevado número de patologías raras hace inviable el estudio de todas ellas y los procesos educativos las discriminan debido al reducido número al que afectan, de tal manera que los profesionales sanitarios deben adquirir el conocimiento de las mismas con la experiencia, normalmente por la necesidad ante la llegada a su consulta de un caso determinado.

⁵ Procedimiento de diagnóstico consistente en realizar un análisis genético a preembriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro antes de ser transferidos al útero.

La Epidermólisis bullosa como cualquier otra enfermedad de baja prevalencia, tiene necesidades muy específicas que requieren servicios especializados que escasean por las razones anteriormente citadas. El coste que supone mantener los servicios especializados junto con el escaso personal cualificado para un buen abordaje de la patología, hacen que dichos servicios se deslocalicen, conllevando que las personas con EB tengan que realizar desplazamientos frecuentes para llevar a cabo las pruebas y exploraciones, las intervenciones quirúrgicas necesarias o simplemente las revisiones rutinarias forzosas para el control de la patología.

Gráfico 6. Distribución de la población ante una atención experta por parte del dermatólogo.



Fuente: Elaboración propia

Los datos reflejados en este gráfico (Gráfico 6), responden a una percepción subjetiva de las personas con EB, donde el 68% manifiestan ser atendidas por un dermatólogo experto en EB, mientras que el 32% restante dice no creer que su dermatólogo sea experto en la patología.

El dermatólogo es el profesional principal en el tratamiento de la EB y éste, debe ser el encargado de coordinar la atención con otras consultas especializadas forzosas para el abordaje de cada una de las complicaciones asociadas a la enfermedad. Por tanto, tener acceso a un dermatólogo experto en EB propiciará a los pacientes la seguridad de llevar a cabo revisiones que pueden mejorar su calidad de vida significativamente, sin embargo, como hemos visto a lo largo de este trabajo, el tratamiento de la Epidermólisis bullosa Distrófica conlleva la necesidad de un equipo multidisciplinar, que pueda abordar cada una

de las complicaciones en el momento de la aparición de las mismas o incluso realizar acciones preventivas con el fin de retardar manifestaciones tales como la sindactilia.⁶

Es importante que podamos dedicar unas líneas a analizar las consecuencias de no tener acceso a un dermatólogo experto en EB como han manifestado el 32% de los encuestados.

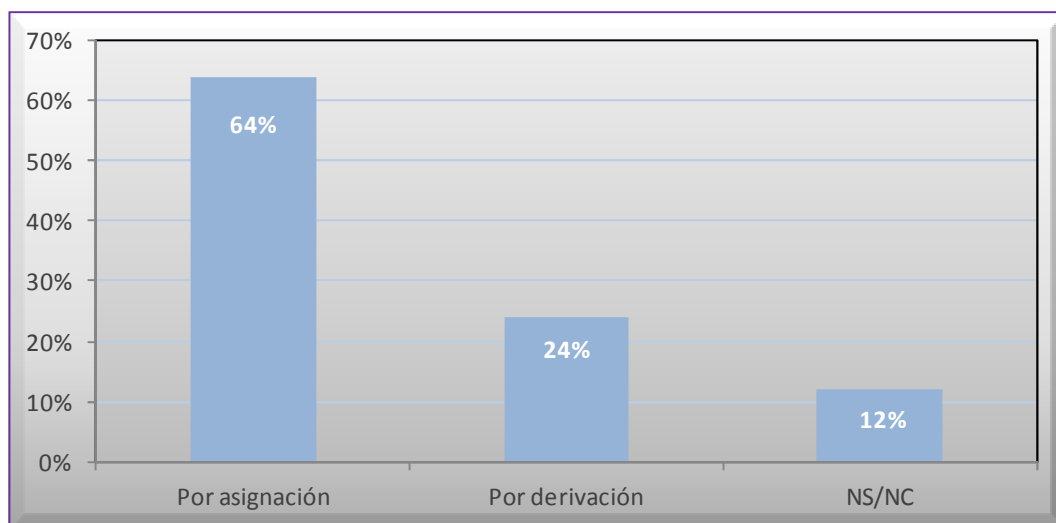
La relación que se establece entre médico-paciente en las enfermedades raras es un factor con un peso considerable a la hora del tratamiento de las mismas, así, cuando una persona con una patología de baja prevalencia entabla una buena conexión con el principal profesional que lo atiende, incluso cuando éste no es experto en la patología, el proceso se convierte en algo llevadero, donde ambas partes se muestran dispuestas a colaborar y se sienten receptivas ante la información que se ofrecen mutuamente. Sin embargo, no siempre se produce esta relación de cordialidad y colaboración y según lo expuesto en el Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitaria en las personas con Enfermedades Raras (Huete y Díaz 2009:56), *“el 78,81% de los afectados considera que alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad (ya sea por causas relacionadas o no), principalmente por la falta de conocimiento sobre las mismas (56,02%)”*

En el cuestionario que se ha pasado para la realización de este estudio, se han recogido los nombres de aquellos dermatólogos que los encuestados han considerado expertos en EB y se ha podido comprobar que muchos de ellos comparten especialista. Del mismo modo, hemos constatado que algunos de los pacientes han sido trasladados a un Hospital fuera de la Comunidad Autónoma de Andalucía para ser tratados por el Dr. Raúl de Lucas Laguna, actualmente considerado por DEBRA como el dermatólogo de referencia para la Epidermólisis bullosa en España.

En general, el acceso a especialistas con conocimientos específicos sobre la EB es difícil, no obstante, en el caso del dermatólogo (Gráfico 7), un alto porcentaje de los encuestados (64%) manifiesta haber llegado a él por asignación, es decir, los afectados y/o familiares no han tenido que solicitar un cambio de dermatólogo por inexperiencia del profesional asignado, sino que ha sido el propio Sistema de Salud el que tras el diagnóstico mediante juicio clínico (que como hemos visto se produce de manera inmediata en un nacimiento), ha otorgado al paciente con EB un dermatólogo con experiencia en la patología dentro de la propia Comunidad Autónoma de Andalucía.

⁶ Fusión de dos o más dedos de pies y manos por la presencia repetida de ampollas.

Gráfico 7. Distribución de la población según acceso al dermatólogo actual.



Fuente: Elaboración propia

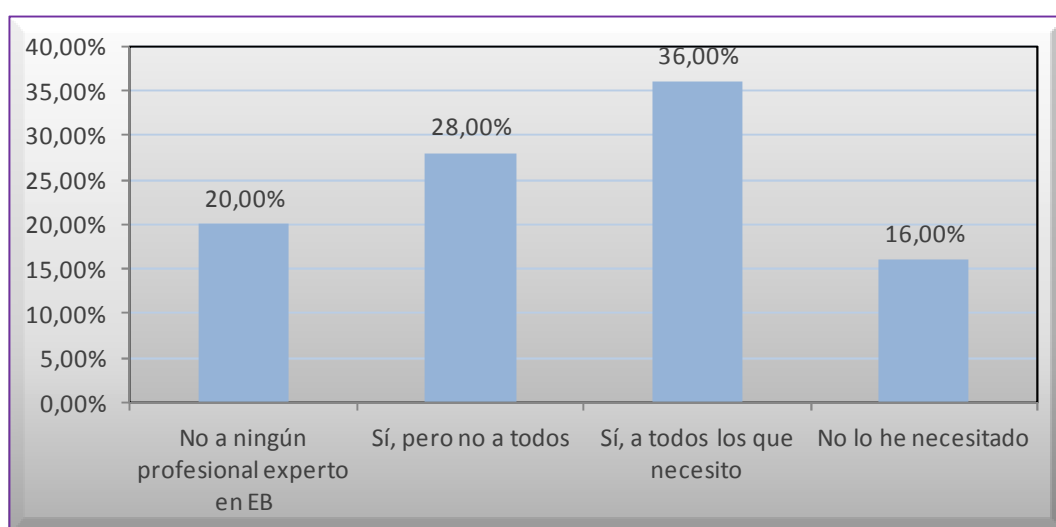
El 24% de los encuestados manifiesta haber llegado a su dermatólogo actual mediante la solicitud de derivación, en este caso coincide que dentro de ese 24%, la mitad son atendidos en el Hospital de la Paz en Madrid, lo cual nos indica que a pesar de existir otros profesionales dentro de Andalucía con experiencia en EB, la mitad de los pacientes y/o familiares que comienzan el proceso de solicitud de derivación, prefieren ser atendidos por aquel profesional que actualmente es referente para esta patología a pesar de estar fuera de la Comunidad Autónoma en la que ellos residen, muchas veces con los trastornos que ello puede conllevar.

Por último una persona (12%) de los encuestados nos indica que no sabe si han llegado a su dermatólogo actual mediante asignación y/o derivación debido a que si se realizó algún trámite en este sentido, ella era pequeña cuando se hizo y posteriormente no ha preguntado sobre ello a sus padres, no obstante entra dentro del grupo de personas que consideran experto en la patología a su dermatólogo actual y no recuerda haber visitado a otros dermatólogos anteriormente por lo que es probable que el acceso a su dermatólogo actual haya sido mediante asignación.

En cuanto al acceso a otros profesionales expertos en EB para el tratamiento de las complicaciones asociadas vemos (gráfico 7) respuestas muy variadas. Estamos ante una enfermedad crónica de extrema gravedad donde un abordaje apropiado hace que el sufrimiento que provoca la EB sea más llevadero para el paciente mientras que, una mala praxis puede tener consecuencias fatales. A pesar de ello, no todas las personas

encuestadas tienen acceso a una atención especializada por parte de las diferentes disciplina sanitarias que deben visitar regularmente (20%) o si lo tienen, es de manera parcial (28%), es decir no todos los profesionales que necesitan y que visitan son expertos en la patología. Por tanto, el porcentaje de personas que debe dejar la valoración y tratamiento de su enfermedad en manos de profesionales de diferentes disciplinas sin amplia experiencia en la EB (48%), supera al porcentaje de aquellas personas que sí tienen acceso a todos los profesionales sanitarios que necesitan de manera especializada (36%).

Gráfico 8. Acceso a profesionales sanitarios expertos en EB



Fuente: Elaboración propia

Este hecho hace que el tratamiento que siguen las personas con EB no sea un proceso coordinado y global que puede conllevar importantes consecuencias y la merma de su calidad de vida.

Acceso a material de cura:

Desgraciadamente todavía no existe un tratamiento definitivo para la Epidermólisis Bullosa por lo que los cuidados están dirigidos a paliar, en la medida de lo posible, los síntomas. Para ello, es necesario realizar curas a diario, con el fin de mantener un ambiente adecuado para la cicatrización de las heridas. Dichas curas tienen una duración media de 2 a 4 horas y como ya hemos señalado, son llevadas a cabo en la mayoría de los casos por madres o padres.

Para la realización de las curas, la persona afectada de EB debe seguir un proceso

riguroso de baño y cura del cuerpo, tanto de zonas afectadas (heridas y ampollas), como de zonas no afectadas para prevenir la posible aparición de nuevas lesiones. Para ello, se requiere de una serie de productos y apósitos muy específicos, que cumplan cualidades y características que se adecuen a su piel extremadamente frágil tales como:

- ✓ **No adhesivos.** Ya que los apósitos adhesivos se quedan totalmente pegados a la piel de estos pacientes y al retirarlos, supone levantar toda la epidermis tras ellos.
- ✓ **Flexibles** para que se adapten bien a las diferentes partes del cuerpo, incluso en articulaciones.
- ✓ **Que gestionen bien el exudado.** Para permitir o facilitar la cicatrización es importante una buena gestión del exudado de la herida ya que permitirá espaciar algo las curas y evitará manchar la ropa con pérdidas excesivas de exudado.
- ✓ Para algunas heridas, sería recomendable apósitos que **favorezcan la cicatrización** para agilizar el proceso.
- ✓ Apósitos que proporcionen **protección mecánica.** Las personas con EB tienen una fragilidad extrema de la piel y necesitan protección para las zonas de roce.

Estas características no las cumplen todos los apósitos existentes en el mercado por lo que la selección de los mismos debe ser cuidadosa y acorde a las necesidades que se presentan con esta enfermedad.

Dentro del tratamiento para la EBD, no hablamos solo de apósitos en tratamiento clínico completo conlleva el uso de: **material desechable** (gasas, vendas, agujas, suero, esparadrapo no adhesivo, guante, etc); **apósitos** (hidrocoloides, hidrogeles, espumas, poliuretanos, alginatos, hidrofibras, apósitos de plata, de ácido hialurónico, siliconas, etc.); **productos de baño e hidratantes cutáneos** (aceites, geles, antisépticos, cremas hidratantes, etc.) y **productos farmacéuticos/medicamentos** (pomadas antibióticas, hierro, etc.)

El coste que supone la compra mediante receta médica de estos materiales de uso diario para el tratamiento de la EBD, oscila entre los 400 y los 1.500 € mensuales dependiendo del tamaño de la superficie dañada, algo inviable para una economía media familiar. Sin embargo, no existe un compromiso por parte del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para garantizar el acceso gratuito a estos materiales, derivando dicha responsabilidad a cada una de las Comunidades Autónomas por transferencia de las competencias sanitarias a las mismas.

DEBRA España lleva realizando gestiones con cada una de las Comunidades Autónomas desde el año 2001 y actualmente, aunque algunas de las Comunidades han manifestado verbalmente su compromiso con las personas con EB de su comunidad, no tenemos ningún acuerdo y/o convenio firmado con ninguna de ellas para tal fin.

En el caso de Andalucía, la Consejería de Sanidad realizó una *Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y de las mucosas en personas con Epidermólisis bullosa* (2009) en la que se especifica textualmente (Junta de Andalucía 2009:59):

La complejidad y la mayor demanda de cuidados que necesita esta población, hace imprescindible la coordinación de profesionales y recursos en pro de la eficiencia, evitando duplicidades y/u omisiones de servicios.

Se han establecido circuitos genéricos de entrega y recogida de material que se personalizarán según las necesidades individuales y las características locales de los centros (afectación, posibilidad de desplazamiento...).

Será la enfermera referente junto con el paciente y su persona cuidadora principal los que determinarán los materiales necesarios.

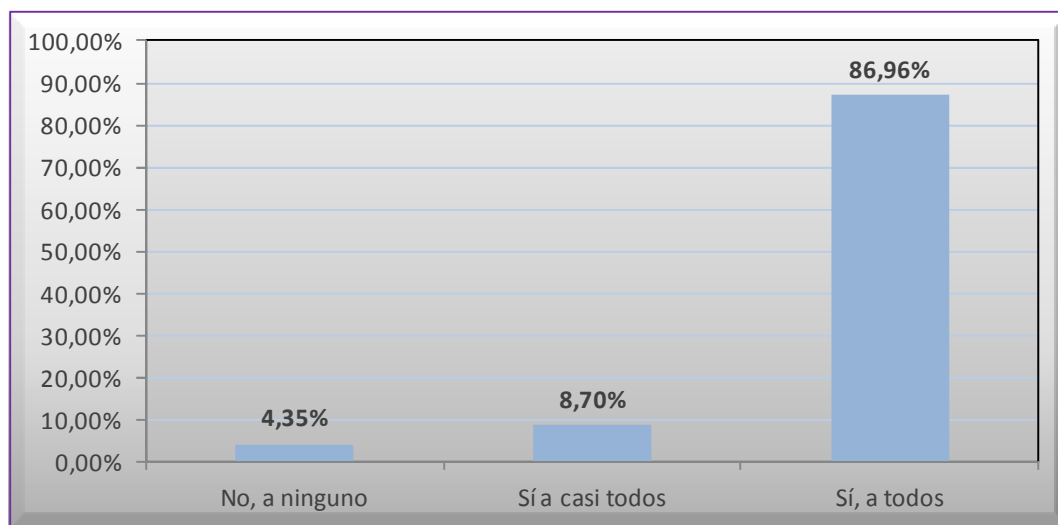
En los casos más leves será el propio afectado o su persona cuidadora principal los que retirarán todo el material de forma periódica de su Centro de Salud si la cura se realiza en casa. Si no fuese posible, será la enfermera referente la que dispense el material necesario en el domicilio de la persona. Si la cura se realizase en consulta, el material se almacenará en el propio centro.

Sin embargo esto no incluye todos los productos necesarios y la dispensación de los mismos no está exenta de complicaciones e inequidades como veremos a continuación.

En cuanto al material desechable (Gráfico 9) (gasas, vendas, agujas, suero, esparadrapo no adhesivo, guante, etc.), vemos como casi el 90% de la población tiene acceso gratuito a todo los productos que necesita para la realización de las curas; el 8,70% accede de manera gratuita a casi todo los productos desechables necesarios y algo más del 4% no cuenta con la gratuidad de estos productos sino que tiene que hacer frente al gasto según coste en farmacia.

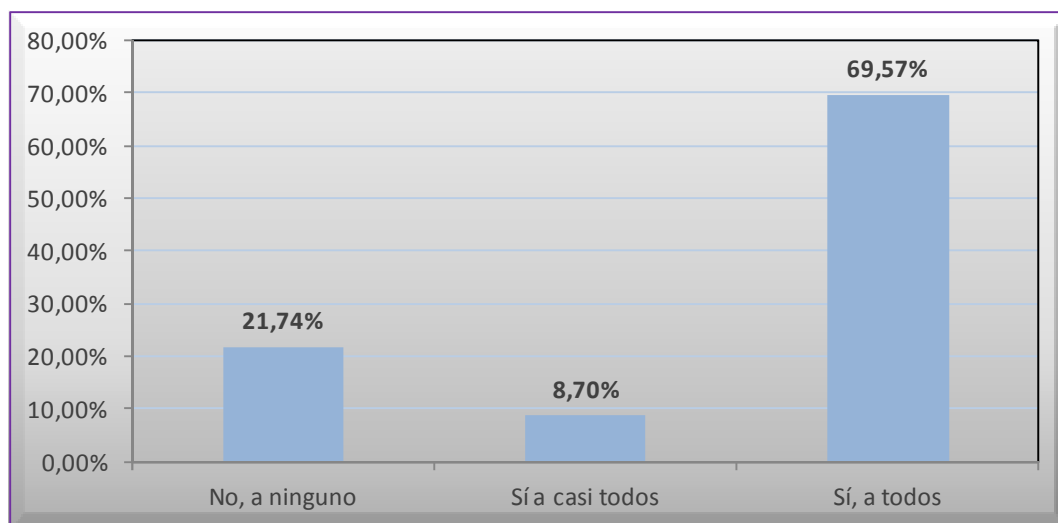
El material desechable es por tanto accesible a las personas con EB pero no equitativo aún estando dentro de la misma Comunidad Autónoma.

Gráfico 9. Distribución de la población según acceso gratuito al material de cura desechable.



Fuente: Elaboración propia.

En cuanto a los Apósitos (Gráfico 10), reconocidos como materiales imprescindibles para el desarrollo de las curas y el mantenimiento de las heridas en buenas condiciones, las respuestas son más variadas, aumentando considerablemente el porcentaje de personas a las que no se les proporcionan de manera gratuita estos materiales. Así, el 21,74% manifiesta no tener acceso gratuito a los apósitos necesarios para tratar sus heridas. Nuevamente vemos cómo el acceso a los materiales no es equitativo, encontrando familias a las que se les proporciona de forma gratuita todos los apósitos necesarios (69,57%), otras que solo tienen acceso gratuito a algunos de los materiales que necesitan (8,70%) y por último aquellas a las que no le proporcionan de manera gratuita ninguno de los apósitos necesarios (21,74%), teniendo que asumir el coste de los mismos mediante copago del porcentaje correspondiente por receta médica, del 10, el 40, el 50 o el 60% correspondiente a cada grupo poblacional.

Gráfico 10. Distribución de la población según acceso gratuito a los apósitos.

Fuente: Elaboración propia.

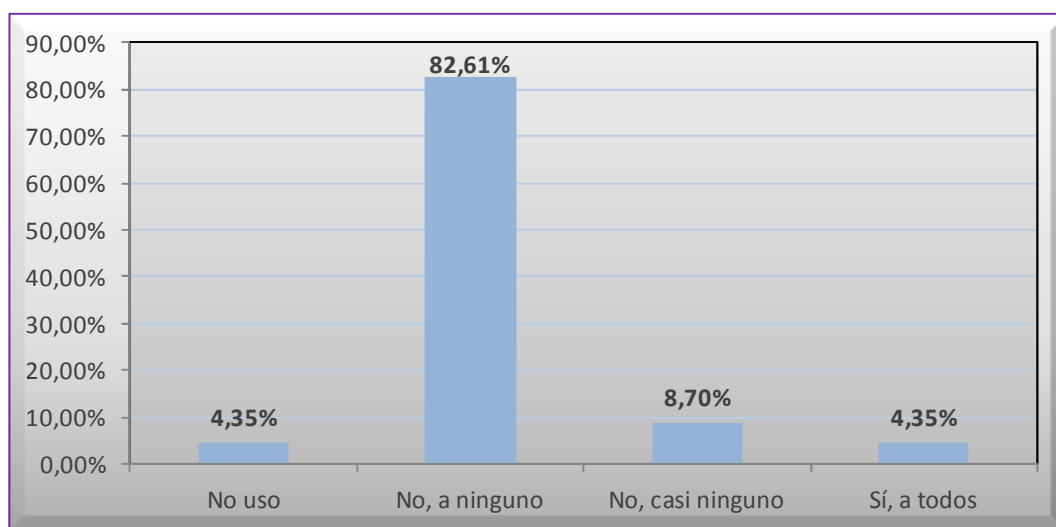
Si bien es cierto que las incidencias registradas en la Base de datos de DEBRA España en relación a los pedidos de aquellas personas que consiguen la totalidad o parte del material de cura de forma gratuita, no son muchas, a veces se registran hechos que provocan serios trastornos para afectados y familiares, así, y en base a los recortes presupuestarios que se están llevando a cabo en materia sanitarias a causa de la crisis que acontece en nuestro país, algunas familias han visto como los apósitos que necesitan se han cambiado por otros de características “supuestamente” iguales y/o similares, que han provocado daños en el paciente o simplemente no ha cumplido la función para la que se utilizaba el anterior apósito. Esto conlleva un periodo de reclamaciones y la necesidad de demostrar que el apósito sustituto no es adecuado para el tratamiento de la EB, lo que supone que como mínimo (y hasta nuevo pedido), el paciente pase un mes sin el material adecuado o deba comprarlo por su cuenta en la farmacia. Otra de las incidencias comunes es el retraso en el pedido, por lo que nuevamente el paciente se ve desprovisto de material necesario y debe comprarlo para que las curas puedan continuar su curso.

Si nos entramos en los productos del baño e hidratantes cutáneos, así como en los productos farmacéuticos y medicamentos (Gráficos 11 y 12) vemos como los resultados son muy parecidos. La gran mayoría de las personas encuestadas revelan tener que comprar dichos productos por cuenta propia.

En relación a los productos del baño e hidratantes cutáneos, es importante reseñar que éstos deben abonarse al 100% de su coste, ya que no son recetables. Hablamos aquí de cremas hidratantes, geles y champús especiales, fotoprotectores, etc., considerado

actualmente como productos cosméticos y descatalogados de los productos de uso de primera necesidad (son considerados artículos de lujo) por lo que carecen de cofinanciación por parte de la administración pública.

Gráfico 11. Distribución de la población según acceso gratuito a los productos del baño y los hidratantes cutáneos

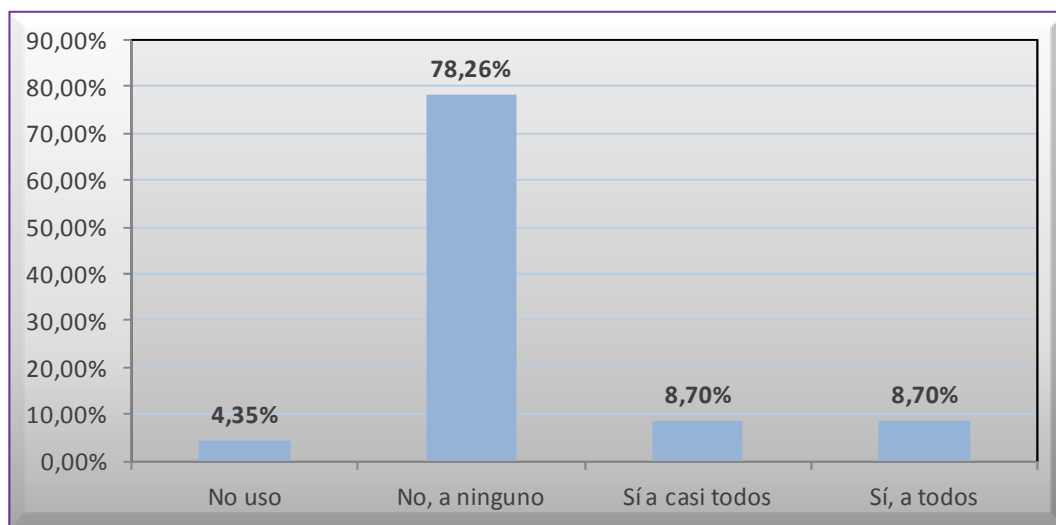


Fuente: Elaboración propia

Mantener la piel sana de las personas con EB hidratada es fundamental para que no se produzcan nuevas lesiones, sin embargo este argumento no es suficiente para que desde las administraciones se ofrezca cobertura económica para estos productos en enfermedades concretas como la que nos ocupa en este trabajo.

El uso de medicamentos y productos farmacéuticos en las personas con EB suele ser elevado; por ejemplo, muchos de los afectados de EBD presentan anemia crónica y sufren dolor en los procesos de curas, por lo que es necesario la ingesta de hierro de manera periódica así como el suministro de medicamentos que puedan paliar el dolor; de igualmente, el estreñimiento es otro de los síntomas frecuentes de la EBD por lo que se requiere la ingesta de productos que ayuden a la defecación, sin embargo, nuevamente estos productos no se suministran de forma gratuita sino que al igual que el resto de personas que no se ven sometidas a una enfermedad crónica, las familias deben abonar el porcentaje correspondiente por la compra en farmacia de los mismos.

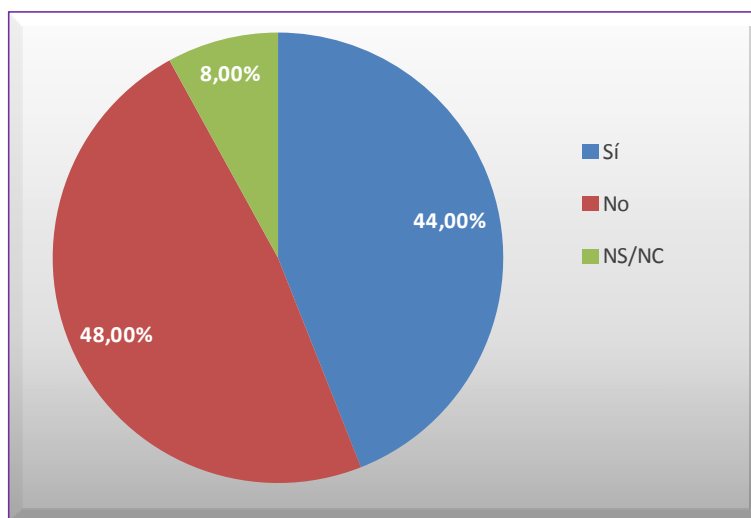
Gráfico 12. Distribución de la población según acceso gratuito a los productos farmacéuticos y medicamentos.



Fuente: Elaboración propia.

Anteriormente se ha comentado que existen algunos problemas en el acceso a los materiales de los que venimos hablando, no obstante, como se indica en el párrafo en el que se revela este hecho, nos referíamos a aquellas personas a las que le proporcionan de manera gratuita todos o algunos de los productos necesarios para la EB. Analizamos ahora las respuestas otorgadas en relación a la pregunta realizada en el cuestionario en base los diferentes problemas de acceso a los productos que se necesitan para el tratamiento de la EBD, se consigan éstos de forma gratuita o no.

Gráfico 13. Distribución de la población en base a dificultades en el acceso a los materiales necesarios para el tratamiento de la EBD.



Fuente: Elaboración propia.

El gráfico que vemos (Gráfico 13), nos revela que casi la mitad de las personas encuestadas han tenido en alguna ocasión dificultades o incidencias para conseguir uno o varios productos necesarios para el tratamiento de su enfermedad o la de sus hijos/as.

En las respuestas encontramos variedad tanto en los tipos de materiales con lo que se ha tenido o se tiene incidencias, como con el tipo de incidencias. Así, se han ofrecido respuestas que justifican las incidencias atendiendo a los **procesos burocráticos y logísticos** para la consecución de los apósitos por primera vez o para conseguir nuevos productos, bien porque la persona con EB crece y necesita otro tamaño del mismo material, bien porque el producto sale del programa y deja de formar parte del cupo de productos susceptibles de suministro, etc. Otras respuestas se refieren a la **falta de existencias** de los productos en las farmacias, o a **retrasos en los pedidos**.

Acceso a los productos dietéticos:

La Epidermólisis bullosa Distrófica cursa con manifestaciones cutáneas y manifestaciones extracutáneas. Dentro de éstas últimas, nos encontramos las complicaciones gastrointestinales.

El tubo digestivo (TD) es uno de los lugares de localización más frecuente de las lesiones de la epidermólisis bullosa (EB) hereditaria. Los traumatismos de las mucosas provocan la formación de ampollas y erosiones y, en los subtipos graves de EB, producen deformidad cicatricial y desarrollo de estenosis y estrechamientos. (Nischler 2009:168)

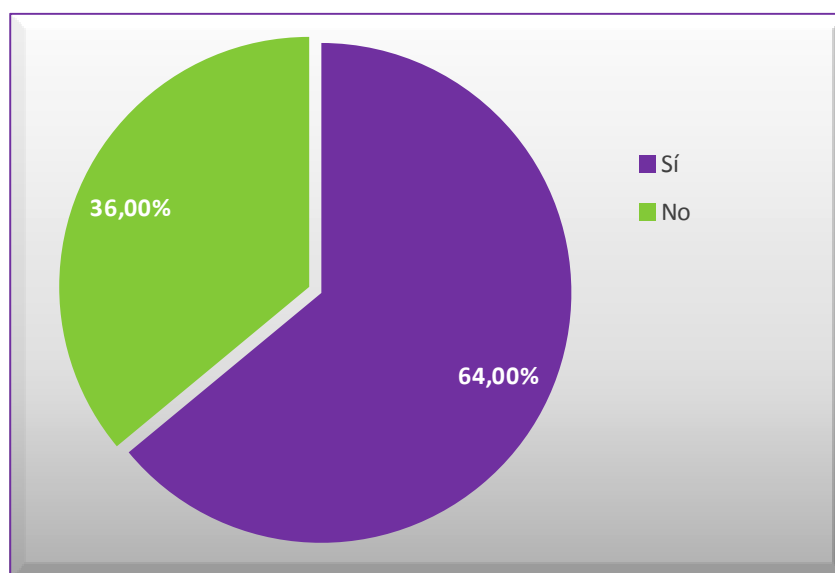
La afectación frecuente de la mucosa bucal y el esófago a menudo dificulta la ingesta adecuada de alimentos por vía oral. Por otra parte, la afectación intestinal con frecuencia produce una malabsorción secundaria o la pérdida de nutrientes y vitaminas. Este hecho agrava el estado nutricional de un paciente ya debilitado, cuyo estado nutricional está de todos modos afectado por las elevadas demandas calóricas de la cicatrización, la infección y el crecimiento (Nischler 2009:168)

Estos problemas hacen que muchas de las personas con EBD necesiten aportes calóricos extras que se consiguen enriqueciendo las comidas y/o mediante la ingesta de batidos nutricionales (Gráfico 14). Además, en los casos más severos, las personas con EB necesitan someterse a una intervención de gastrostomía⁷ debido a la necesidad de

⁷ Intervención quirúrgica que consiste en la apertura de un orificio en la pared anterior del abdomen para introducir una sonda de alimentación en el estómago

mantener una “nutrición enteral”⁸ de manera permanente o en determinados periodos de tiempo. Éste hecho hace también necesaria la ingesta de batidos nutricionales que aporten al cuerpo las calorías necesarias para su buen funcionamiento.

Gráfico 14. Distribución de la población según la necesidad de batidos nutricionales.



Fuente: Elaboración propia.

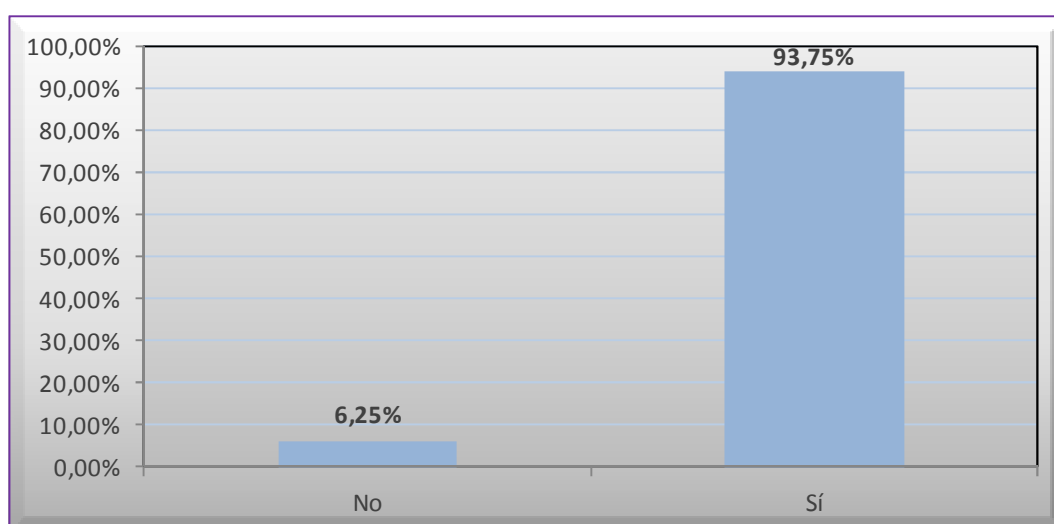
Como podemos observar en el diagrama de sectores el 64% de la población necesita este tipo de suplemento en su dieta diaria para evitar estados de nutrición deficitarios; el estrechamiento y estenosis esofágica producida por la cicatrización continua de heridas que se producen al comer y tragar alimentos sólidos, hace que se produzcan con cierta frecuencia atragantamientos o incluso la imposibilidad de tragar hasta la propia saliva.

Estudios anteriores han informado de que la media de edad de inicio de la disfagia en la EB se encuentra entre los 11,25 y los 17 años. Sin embargo, también se ha descrito disfagia en los primeros años de la niñez (Nischler 2009:170). Atendiendo a este dato y cruzándolo con la media de edad de las personas con EBD de Andalucía que han participado en este estudio (24,04 años), podemos afirmar que muchos de los encuestados pueden presentar disfagias y/o estrechamientos esofágicos, de ahí la necesidad de batidos nutricionales en su dieta diaria.

⁸ Técnica especial de alimentación, que consiste en administrar los diferentes elementos nutritivos a través de una sonda.

Hasta el momento y a expensas de la publicación de una nueva normativa que regulará el acceso a los productos dietético tras incluir a los mismos en la cartera suplementaria del Sistema Nacional de Salud en el *Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones*, el acceso a los batidos nutricionales para las personas con EBD en Andalucía es gratuito tal y como revela el siguiente gráfico (Gráfico 15). No obstante es probable que tras la publicación de normativa de regulación específica sobre el acceso a los productos nutricionales, las personas con EB queden desprotegidas también en base a esta necesidad.

Gráfico 15. Distribución de la población según acceso gratuito a los batidos nutricionales



Fuente: Elaboración propia.

Por último, a diferencia de lo que se expone en relación al acceso a los materiales necesarios para las curas, la mayoría de personas que necesitan batidos nutricionales para su ingesta regular, no expresan incidencias en el acceso a estos productos actualmente, no obstante y tal y como he señalado en el párrafo anterior, es probable que en un espacio breve de tiempo la normativa se modifique y el proceso de acceso a los mismos comience a tener incidencias.

5.3 Datos del Área Social

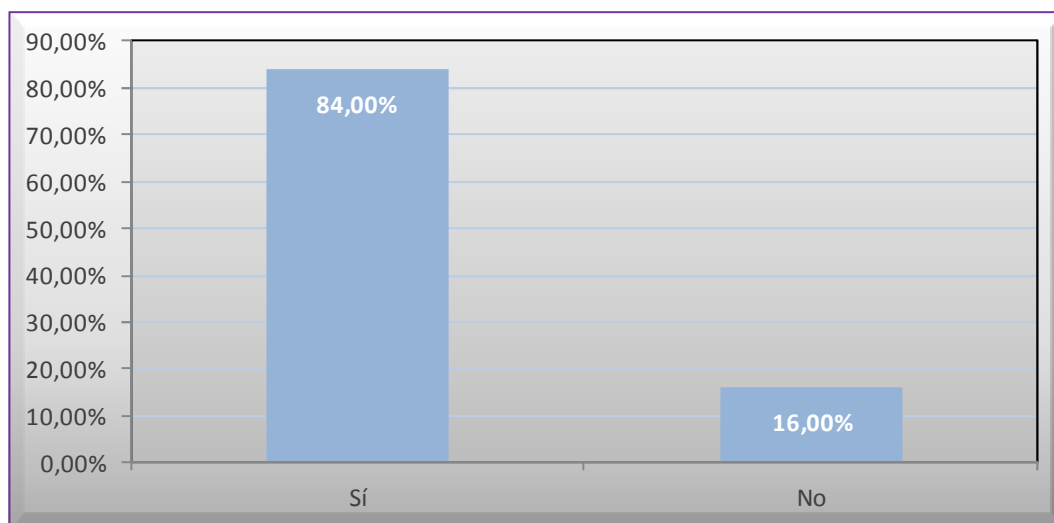
En este bloque de preguntas se pretenden conocer tanto de forma objetivas los resultados de valoraciones y necesidades como de forma subjetiva las percepciones de los procesos, y para ello he puesto la atención en: el acceso al certificado de discapacidad, el acceso a la valoración de la Dependencia; las ayudas técnicas y el coste económico propiciado por la enfermedad.

Acceso al certificado de discapacidad:

La Epidermólisis bullosa Distrófica se manifiesta con *presencia generalizada de ampollas, erosiones, costras, cicatrices atróficas, onicodistrofia y desprendimiento de las uñas, pseudosindactilia mutilante en las manos y los pies, y contracturas en manos, pies, codos y rodillas que causan discapacidad funcional* (Lanschuetze and Fine, 2009: 16)

La Epidermólisis bullosa Distrófica es uno de los tipos de EB al que se asocian mayor número de complicaciones por lo que las personas que padecen este tipo de EB suelen manifestar más dificultades para el desarrollo de actividades en la forma o dentro del margen que se considera “normal” para un ser humano; no obstante, como ya hemos visto en la definición de “discapacidad” (al principio de este trabajo), no podemos quedarnos en una definición compuesta por factores personales como únicos responsables de la discapacidad de una persona, sino que debemos analizar además los factores contextuales que obstaculizan el desarrollo de las personas que presentan deficiencias o limitaciones en la actividad.

Al preguntar por la posesión del certificado de discapacidad a las personas encuestadas (Gráfico 16) hemos constatado como la gran mayoría de ellas tiene reconocida tal condición (84%); el 16% restante no tiene reconocida la discapacidad pero tan solo una persona ha señalado que tras la valoración le fue denegado el 33% mínimo necesario para ostentar la condición de persona con discapacidad, el resto de personas no ha solicitado nunca la valoración por considerar que no tienen grandes restricciones.

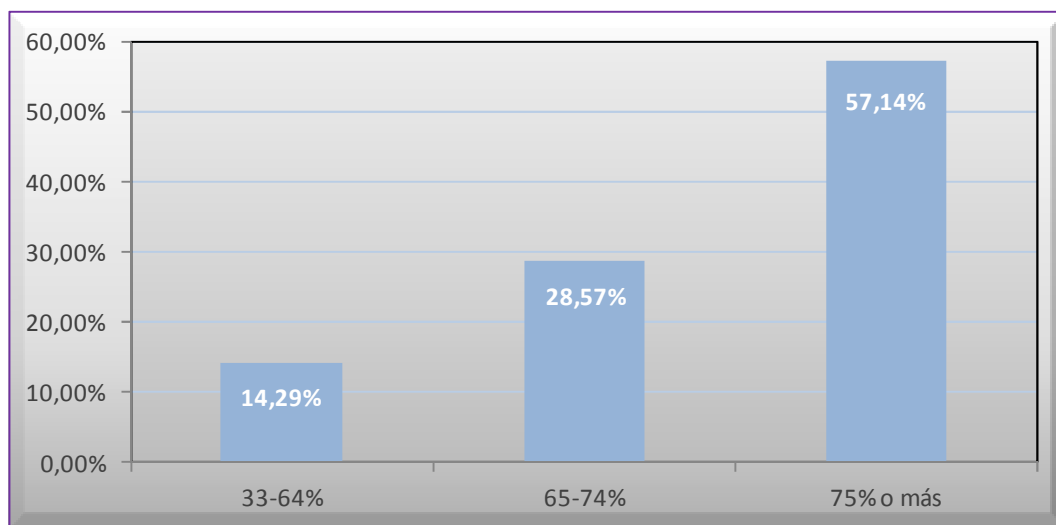
Gráfico 16. Distribución de la población según acceso al certificado de discapacidad

Fuente: Elaboración propia

A pesar de que un alto porcentaje de personas tenga reconocida la condición de persona discapacitada tras la valoración, el *Real Decreto 1971/1999 de 23 de Diciembre de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía*. (publicado en el BOE Nº 22 de 26 de enero del 2000) y actualizado recientemente con el *Real Decreto 1364/2012, de 27 de septiembre*; no recoge en sus epígrafes aspectos valorativos que se adecuen a las características de la Epidermólisis bullosa, por lo que se producen grandes inequidades (Gráfico 17) ante la presencia de manifestaciones similares dependiendo de cada órgano evaluador.

El reconocimiento del certificado de discapacidad ofrece a las personas que así lo obtienen beneficios tanto asistenciales como instrumentales y económicos que permiten mejorar su calidad de vida. Por regla general y salvo excepciones puntuales los beneficios asistenciales (apoyo a domicilio, teleasistencia, residencias o centros de día y/o de noche, etc.) e instrumentales (ayudas técnicas, productos ortoprotésicos, etc.) los pueden solicitar todas las personas con un reconocimiento mínimo del 33% de discapacidad, sin embargo las prestaciones económicas vendrán determinadas tanto por la edad de la personas discapacitada, como por el porcentaje de discapacidad reconocido, así, una personas que tiene reconocido un porcentaje entre el 33 y el 64% de discapacidad cobrará 1.000 € al año hasta que cumpla los 18 años, tras la mayoría de edad estas personas no tendrá derecho a ningún tipo de prestación económica de carácter regular, ya que para tal fin es necesario tener un porcentaje de discapacidad igual o superior al 65% y haber cumplido los 18 años de edad.

Gráfico 17. Distribución de la población según porcentaje de discapacidad reconocido

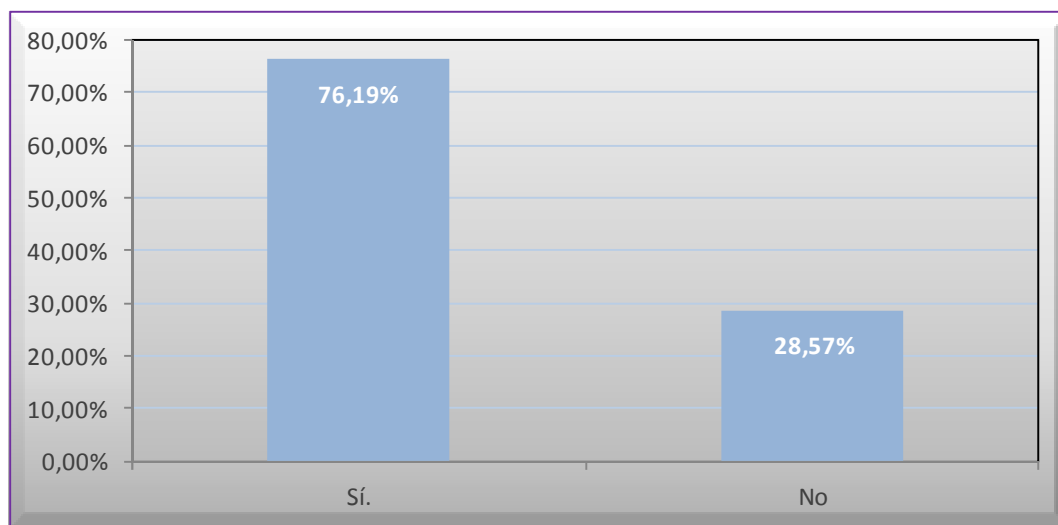


Fuente: Elaboración propia.

Atendiendo a lo indicado en el párrafo anterior vemos como el 14,29% de los encuestados que tienen reconocida la discapacidad, no reciben o no recibirán si su valoración no aumenta, ningún tipo de prestación económica regular, encontrándonos en algunos casos ante situaciones de difícil abordaje socio-laboral ya que, por un lado el reconocimiento de discapacidad no les otorga un porcentaje lo suficientemente alto como para recibir una prestación económica de carácter regular, pero por otro la sociedad los discrimina en cuanto al acceso laboral se refiere, por lo que se encuentran en tierra de nadie, con capacidades que las barreras contextuales no les dejan desarrollar y con deficiencias funcionales que no le otorgan un grado de discapacidad suficientemente alto como para tener acceso a una prestación económica regular.

A pesar de ello y atendiendo a una apreciación subjetiva de las personas encuestadas (Gráfico 18), en Andalucía, los reconocimientos de discapacidad son mayoritariamente valorados como adecuados por las personas que padecen EBD, ya que el 76,19% de las personas valoradas con más del 33% cree que el porcentaje otorgado es adecuado a las limitaciones que presenta.

Gráfico 18. Distribución de la población según conformidad con el grado de discapacidad otorgado



Fuente: Elaboración propia.

Por el contrario, del 28,57% que manifiesta su disconformidad, el mayor número de personas se encuentra entre los varemos de 65 a 74% de discapacidad y las razones que se ofrecen acerca del motivo/s por lo que piensan que la valoración no es correcta son las siguientes:

- ✓ Falta de conocimientos técnicos sobre EB del equipo que realiza la valoración (50% de las respuestas)
- ✓ La valoración no contempla las fases agudas de la patología (33% de las respuestas)
- ✓ El sistema de valoración no es adecuado (16,67% de las respuestas)

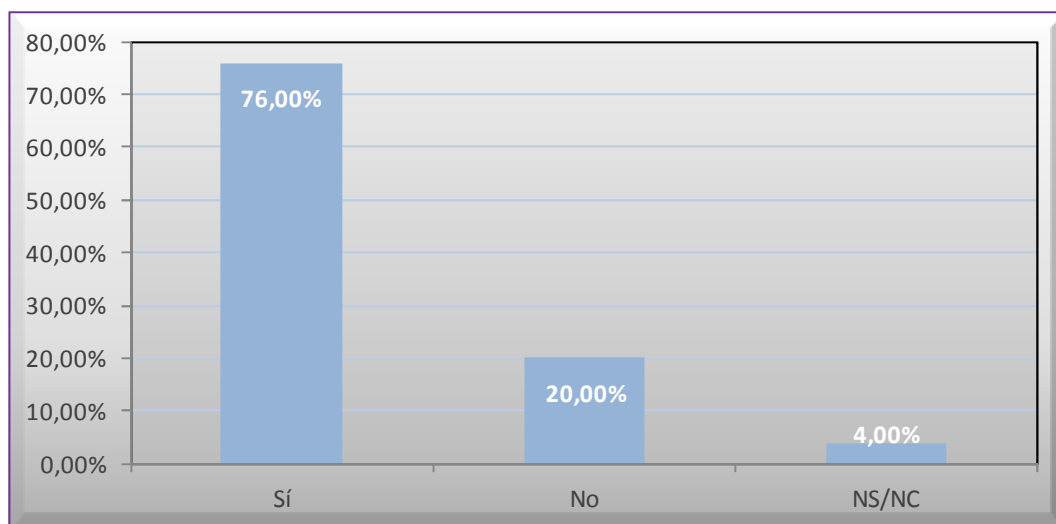
Acceso al reconocimiento de la dependencia:

La Ley de Promoción de la Autonomía personal y atención a la dependencia que se puso en marcha en el año 2006 establece que *“El reto es atender a las necesidades de aquellas personas, que por encontrarse en situación de especial vulnerabilidad, requieren apoyos para desarrollar las actividades esenciales de la vida diaria, alcanzar una mayor autonomía personal y poder ejercer plenamente sus derechos de ciudadanía”* (Ley 39/2006).

De este modo y debido a que estamos ante un colectivo de especial vulnerabilidad que en su mayoría requiere apoyos para la realización de las actividades básicas de la vida diaria, tal y como veremos en el siguiente apartado, ante la pregunta *¿ha solicitado la ley de*

la dependencia? (Gráfico 19), vemos como el 76% ha contestado que sí, no obstante ahora veremos si todas las personas que la solicitaron han sido reconocidas como tal.

Gráfico 19. Distribución de la población según solicitud de la valoración de la dependencia.



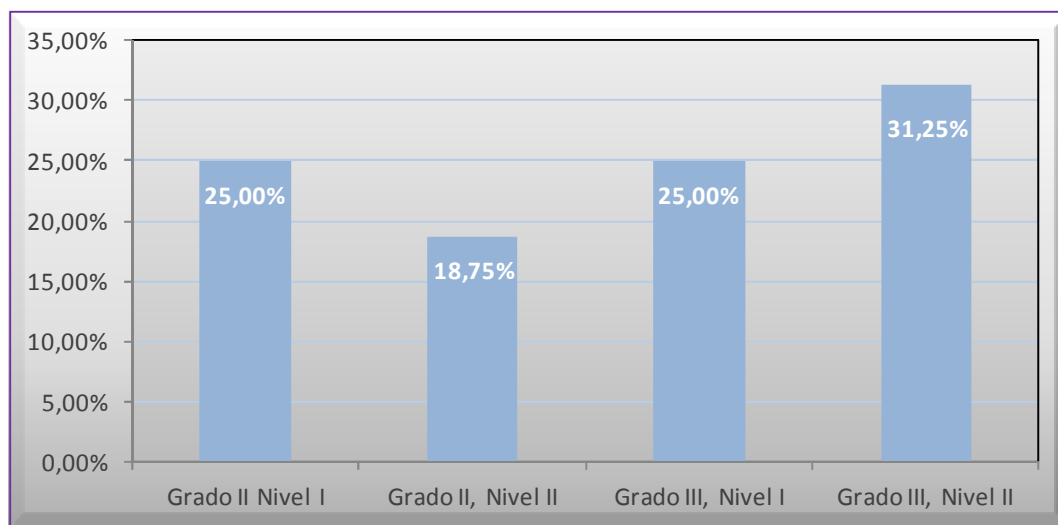
Fuente: Elaboración propia.

De ese 76% de personas que han solicitado ser valoradas por este “nuevo recurso” a disposición de aquellas personas que necesiten ayuda de terceros para las actividades diarias, el 68% goza del reconocimiento de persona dependiente, mientras que el 8% se encuentra en una fase intermedia, esperando o bien ser valorado/a, o bien la resolución de la valoración ya realizada y por último, un 4% de los encuestados manifiesta que su resolución ha sido negativa.

Una de las manifestaciones principales de la EBD es la sindactilia en manos y pies, lo que provoca la falta de funcionalidad de ambas partes del cuerpo. Además de ello la necesidad de realizar curas diarias o cada dos días para un mantenimiento óptimo de salud requiere, en la mayoría de los casos, la intervención de lo que conocemos como “ayuda de tercera persona”. Estos factores son los que principalmente otorgan la condición de persona dependiente a los afectados de EBD; será la frecuencia e intensidad de los apoyos necesarios para actividad, lo que determine el Grado y Nivel correspondientes.

Todas las valoraciones que han resultado positivas se encuentran dentro de los grados de Dependencia Severa (Grado II) o Gran Dependencia (Grado III) (Gráfico 20).

Gráfico 20. Distribución de la población según Grado y Nivel de Dependencia concedido.

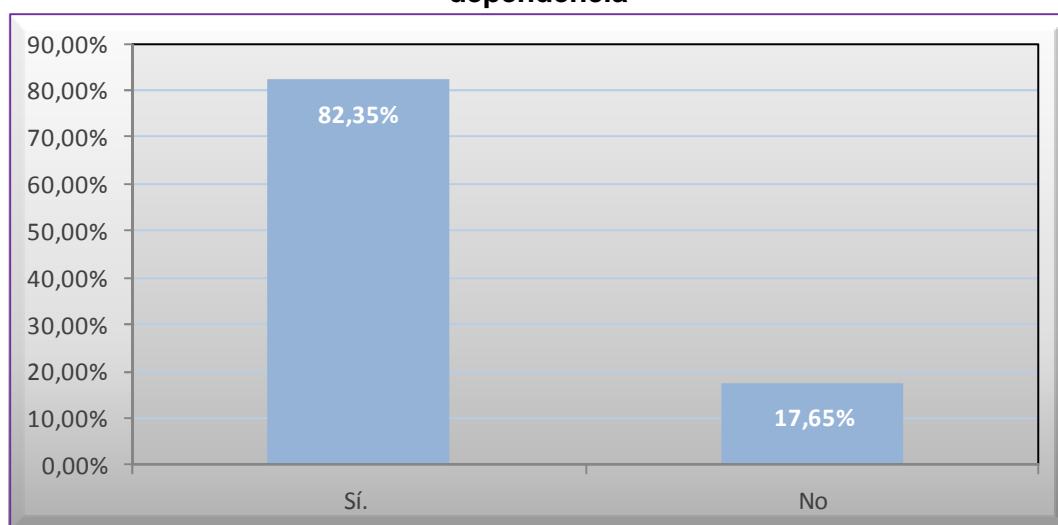


Fuente: Elaboración propia.

En relación a la conformidad con el Grado y Nivel otorgado (Gráfico 21), parece que hasta el momento, (luego veremos que se están produciendo cambios en la Ley que pueden alterar estos resultados) una amplia mayoría (82,35%) opina que el reconocimiento y la valoración otorgada hacen justicia al nivel de ayuda que precisa para realizar las tareas básicas de la vida diaria. Mientras que un 17,65% opina todo lo contrario, es decir, que la valoración no se ajusta su realidad, entrando en este monto aquellas personas a la que le ha sido denegada la situación de dependiente. Las razones que se ofrecen para justificar porqué las valoraciones no son adecuadas son las siguientes:

- ✓ Falta de conocimientos técnicos sobre EB del equipo profesional (100% de las respuestas) añadiendo además alguna persona “los recorte” como causa anexa.

Nos encontramos en la actualidad ante un momento de recortes de presupuestos que no dejan a un lado este recurso, habiéndose producido modificaciones en numerosos aspectos de la Ley que abarcan, desde una nueva herramienta para medir el Grado de dependencia (nuevo baremo), supresión de los Niveles, modificación de cantidades económicas otorgadas por Grado y Nivel, etc., hasta reestructuración de prestaciones económicas y asistenciales.

Gráfico 21. Distribución de la población según conformidad con la valoración de la dependencia

Fuente: Elaboración propia.

Actualmente en Andalucía se han relegado las valoraciones hasta nueva orden por “inspecciones” de aquellas resoluciones ya concedidas, haciendo una comprobación sobre si la valoración que se realizó en su día es correcta y si el recurso que se otorgó por ello es el adecuado. En cuanto a esto último, es necesario comentar que un porcentaje altísimo de personas valoradas en Andalucía como dependientes, han optado por el recurso económico denominado “*prestación económica por cuidados en el entorno familiar*”, siendo éste en la actualidad y según vienen recogido en la Ley, un recurso que solo se debe otorgar de manera excepcional y siempre que los demás recursos existentes no sean adecuados para la persona valorada.

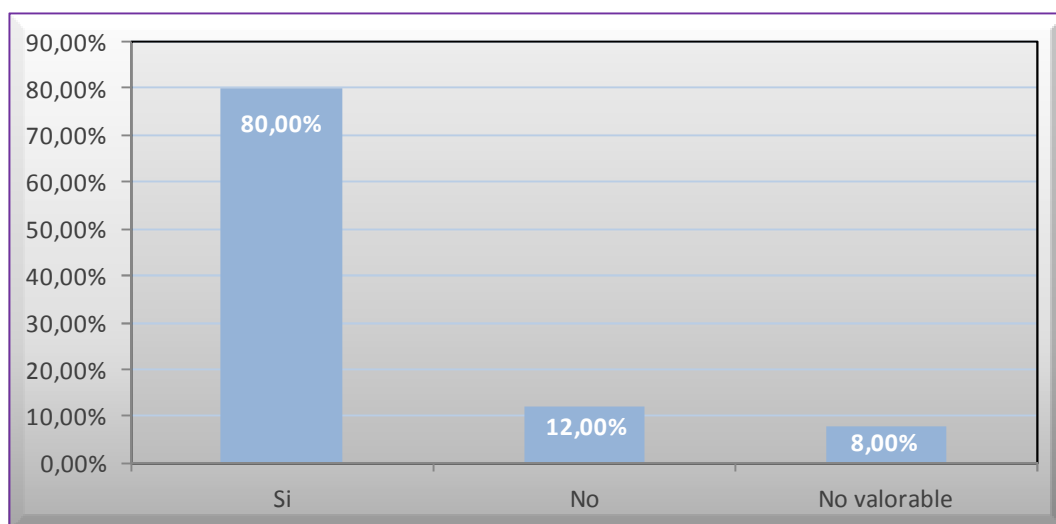
Necesidad de apoyo para las actividades de la vida diaria y acceso a ayudas técnicas:

Dentro de las complicaciones asociadas a la EBD Recesiva (no quiere decir que éstas no se produzcan en otros tipos de EB, sino que lo hace en menor medida), podemos señalar algunas como:

- ✓ *Deformidades de las partes acras: generalmente progresivas, producen una incapacidad funcional marcada, que incluye la reducción de las habilidades motrices finas de la mano y la pérdida de la prensión digital. (Fine, 2009:178)*
- ✓ *Contracturas musculoesqueléticas fuera de las extremidades que aumentan las deficiencias para la deambulación, el vestirse y otras actividades básicas de la vida diaria. (Fine, 2009: 180).*

Las complicaciones mencionadas o simplemente un brote de heridas en manos y/o pies pueden dificultar por tanto notablemente el desempeño de funciones básicas como comer, asearse, abrir o cerrar puertas, etc., es decir, inciden de manera considerable en el desempeño de las actividades básicas de la vida diaria (Gráfico 22).

Gráfico 22. Distribución de la población en relación a la necesidad de ayuda de tercera persona para la realización de las actividades Básicas de la Vida Diaria (ABVD).



Fuente: Elaboración propia.

Los datos reflejados en el gráfico nos indican que un 80% de las personas encuestadas confiesan necesitar ayuda para el desempeño de actividades básicas e instrumentales de la vida diaria bien de manera permanente (52%), bien de manera ocasional (28%).

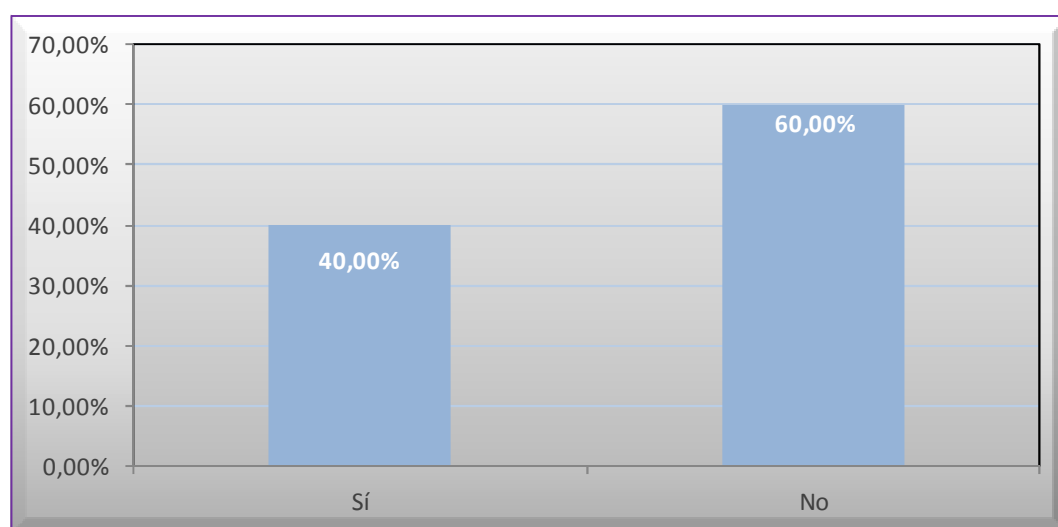
El tratamiento de las complicaciones musculoesqueléticas se realiza a través de intervenciones no quirúrgicas (separación mecánica de los dedos de la mano a través de vendajes especiales, uso de férulas, etc.), o con intervenciones quirúrgicas (operaciones de manos para mejorar la funcionalidad con la realización de la pinza gruesa). Este dato nos revela que aquellas personas que se sometan a intervenciones de las manos necesitarán una ayuda extra durante el periodo de rehabilitación, así, el 28% de los encuestados que dice necesitar ayuda de manera ocasional expone que el motivo fundamental de ello son las intervenciones quirúrgicas aunque no se descartan otros motivos como los brotes de ampollas y heridas en momentos determinados, u otras circunstancias esporádicas.

Las actividades para las que las personas con EBD encuestadas necesitan ayuda son diversas, así se han señalado actividades como:

Comer y beber; lavarse y secarse; vestirse, realizar tareas domésticas, desplazarse fuera del hogar, mantenimiento de la salud, utilizar aparatos eléctricos, etc.

Sin embargo, y a pesar del alto porcentaje de personas que manifiesta necesitar ayuda para las actividades básicas de la vida diaria, solo el 40% de las mismas dice tener ayudas técnicas que le faciliten la realización todas o algunas de las actividades mencionadas.

Gráfico 23. Distribución de la población en relación a la disponibilidad de ayudas técnicas para las ABVD



Fuente: Elaboración propia.

Más de la mitad de las personas que manifiestan necesitar ayuda en algunas actividades, no cuentan con apoyos instrumentales (ayudas técnicas) para tal fin, dependiendo por tanto de otra persona para el desarrollo de las mismas. Este hecho provoca una falta de independencia de muchas personas que al contrario de lo pretendido no fomentan su autonomía personal sino que crea una relación de vinculación nada positiva entre dos o más personas, en el caso de la Epidermólisis bullosa normalmente con su cuidador principal. Este hecho hace que a la persona prestadora de servicios le sobrevenga una pérdida de oportunidades laborales y sociales.

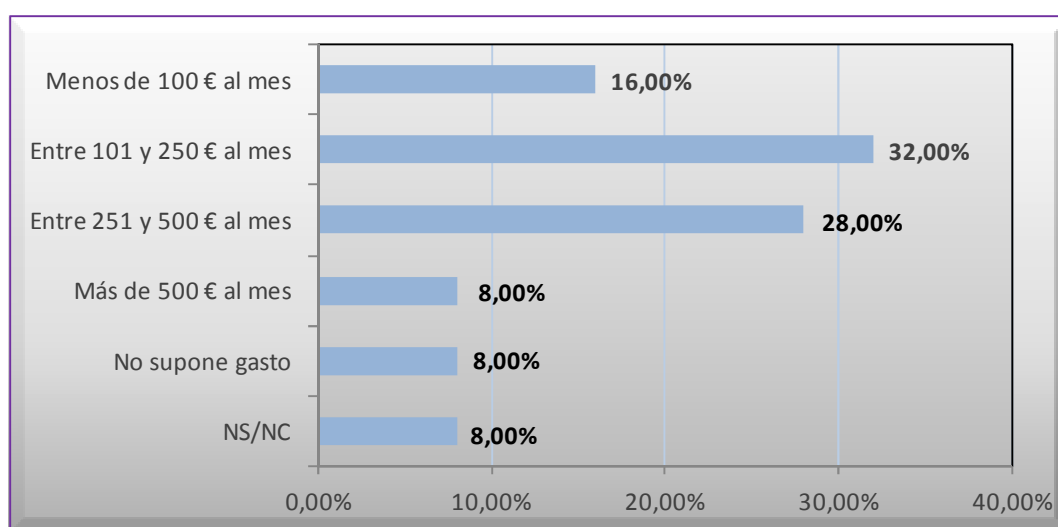
Coste económico propiciado por la enfermedad

Ya hemos visto como los tratamientos para la EB son continuos y suponen una cantidad de materiales muy variada, abundante y cara; además de los productos sanitarios específicos para las curas se necesitan suplementos nutricionales, medicamentos de

manera semi-permanente, hidratantes cutáneos y productos para el baño. Pero eso no es todo, sino que la EB conlleva también la necesidad de acudir a consultas médicas especializadas con una frecuencia relativa, someterse a pruebas y exploraciones periódicas para valorar el estado de las heridas y enfrentarse a intervenciones quirúrgicas así como a sesiones de rehabilitación de manera permanente en muchos casos.

Parte de estas necesidades están cubiertas por las administraciones públicas sin embargo, las familias no están exentas de pago y cada mes deben asumir costes relacionados con la enfermedad que varían según las necesidades de la persona con EB y las coberturas proporcionadas por las administraciones a las que correspondan como vemos en el siguiente gráfico (Gráfico: 24)

Gráfico 24. Distribución de la población según gastos asumidos relacionados con la enfermedad.



Fuente: Elaboración propia.

El porcentaje más alto que se refleja en el gráfico es el que comprende las cantidades de 101 y 250 € al mes (32%), seguido por el comprendido entre los valores 251 y 500 € al mes (28%), esto nos da como resultado a más de la mitad de las personas encuestadas asumiendo gastos mensuales de entre 101 y 500 €. A este respecto es importante señalar que la necesidad de cuidados que conlleva la EB hace que en muchas ocasiones las familias se planteen que uno de los dos progenitores deje de trabajar para hacerse cargo de las necesidades que demanda la persona afectada con lo que los ingresos de una unidad familiar se ven reducidos no en pocos casos; si a esto le sumamos el aumento de gastos extras derivados de la propia patología, vemos como la cantidad indicada (entre 101 y 500 € mensuales) se puede hacer insostenible para una familia de renta media en Andalucía.

6 Conclusiones

Al empezar este trabajo hablaba de la necesidad de afrontar los conceptos de discapacidad, enfermedad, calidad de vida, etc., desde un enfoque social, intentando caracterizar los escenarios desde los que se producen discriminaciones en dos áreas fundamentales: la sanitaria y la social. Además he pretendido que se entienda la necesaria relación que debe existir entre ambas áreas para mantener una adecuada calidad de vida de las personas con Epidermólisis bullosa Distrófica.

Comprender que las personas con Epidermólisis bullosa no son personas enfermas, sino personas con una enfermedad, no son personas “incapacitadas” sino con limitaciones funcionales, o que su calidad de vida no se mide solamente atendiendo a la satisfacción de condiciones de vida de la persona (sin interpretación subjetiva), sino que incluye expectativas y aspiraciones en relación a satisfacción de necesidades de tipo físico, psíquico, social y material, son algunas de las claves que he pretendido dejar como reflexiones tras la lectura de este documento.

Partiendo de los resultados que se han presentado, podemos constatar que tan importante es el análisis de los procesos objetivos de los que hemos hablado, como la percepción que las personas afectadas y/o sus familias tienen a cerca de su situación como colectivo de especial vulnerabilidad.

Desde mi experiencia puedo constatar que los recursos materiales, técnicos y de personal especializados para la Epidermólisis bullosa son escasos y a ello se debe sumar que, en general, la respuesta socio-sanitaria ante este tipo de enfermedades presenta carencias no solo técnicas sino también sociales relacionadas con la baja prevalencia, el desconocimiento e incomprensión de las mismas, etc. que derivan en prejuicio, estereotipos, mitos, etc.

Los Sistemas de atención sanitaria y social se imponen a las propias vidas de las personas que padecen Epidermólisis y a la de sus familias, jugando un papel fundamental en su calidad de vida. Acceder a los recursos a través de procesos largos y tediosos como el que supone el diagnóstico genético, el acceso a especialistas de diferentes disciplinas o la consecución del material de cura de manera gratuita, desgasta a las personas física y emocionalmente. En el transcurso de dichos procesos los encargados de llevar a cabo los trámites van constatando cómo las necesidades específicas que presentan no se ven

recogidas en los procesos burocráticos, que marcan el carácter de nuestros sistemas de Salud y Servicios Social actuales.

Estamos ante un Sistema con grandes connotaciones sociales que debemos abordar desde una posición multifactorial y multicausal, haciendo que las responsabilidades de ofrecer cobertura a dichas necesidades sean vistas como obligaciones de todos y para todos. La Declaración Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad, recoge que las personas con discapacidad son ciudadanos de derecho, por lo que deben gozar de igualdad de oportunidades en todos los ámbitos de la esfera pública y privada, sin discriminación alguna por su características, haciendo honor al respeto por la diferencia y la aceptación de las personas con discapacidad como parte de la diversidad y la condición humana.

En relación a este apartado, creo importante que en futuras líneas de investigación se relacionen los estudios de situaciones objetivas con la percepción subjetiva de las personas vulnerables que sufren algún tipo de proceso discriminatorio en el ámbito socio-sanitario, atendiendo para ello a una perspectiva de derechos.

Es necesario acercarnos a la realidad atendiendo tanto a los datos que se han obtenido mediante fuentes primarias como a los recogidos de fuentes secundarias y como hemos visto, los trabajos existentes en nuestro país a éste respecto son escasos. Este hecho nos ofrece la primera de las conclusiones posibles de este documento: los estudios sobre las necesidades socio-sanitarias de las personas con Epidermólisis bullosa casi inexistentes demuestran que éste colectivo, a pesar de su vulnerabilidad, se encuentran en la sobra, permanece invisible ante los ojos de profesionales que deben atender las necesidades.

Existe por tanto un gran vacío sobre este conocimiento que se presenta como un reto ante futuras líneas de investigación, las necesidades socio-sanitarias desde una perspectiva biopsicosocial merecen ser estudiadas sociológicamente, lo que contribuirá a conocer y transformar la realidad.

En relación a la atención sanitaria especializada en la patología, he de constatar que la percepción a cerca del acceso a los profesionales sanitarios que deben atender de manera especializada las manifestaciones y complicaciones de la Epidermólisis bullosa Distrófica se presenta deficitaria, atendiendo este hecho según las fuentes secundarias analizadas y la experiencia personal, a varias razones fundamentales:

- ✓ Falta de profesionales especializados en EB.
- ✓ Falta de protocolos sanitarios para un abordaje adecuado tanto de los procesos como del manejo del paciente.
- ✓ Falta de interés por aprender por parte de los diferentes profesionales.
- ✓ Falta de autorización de solicitudes de derivación.

La coordinación, la información, la sensibilización, la elaboración de protocolos, la flexibilidad de los procesos burocráticos y la realización de procesos formativos. se han mostrado como una herramienta eficaz para reducir estas carencias.

En relación al tratamiento se han encontrado evidencias de desigualdades en el acceso a los productos necesarios para tal fin. A nivel general podemos concluir que el acceso de manera gratuita al material desechable y a los apósitos es mayoritario, sin embargo, sucede lo contrario con los productos farmacéuticos y los medicamentos, donde el copago o la financiación completa corre a cargo de los propios afectados.

Por su parte, el acceso a los batidos nutricionales no presenta problemas en la mayor parte de los casos estudiados, aunque como he mencionado en los resultados, las nuevas leyes necesarias para regularizar las diferentes carteras de prestaciones sanitarias en las que se articula ahora nuestro Sistema Sanitario, pueden contribuir a que este hecho cambie considerablemente, bien en cuanto a la gratuidad, bien en relación al acceso a los diferentes productos que se pueden encontrar en el mercado actualmente. Para poder conocer estos aspectos tendremos que esperar al desarrollo de dicha normativa.

No son menores el número de respuestas que manifiesta haber encontrado complicaciones en el acceso al diagnóstico genético o al material de cura. No obstante, existen una relación entre ambos procesos que debemos destacar, y esta es la consecución en buena medida de la finalidad pretendida, es decir las dificultades se centran en los procesos, pero finalmente los pacientes consiguen acceder al diagnóstico genético así como a los productos necesarios para su tratamiento (no hablo de la consecución gratuita, sino de la disposición de los mismos para las familias). De cualquier modo, este hecho no puede quedar exento de crítica ya que, las personas con EB se ven sometidas a una continua lucha por el reconocimiento de sus derechos que viola o es contrario a uno de los derechos fundamentales: el de la salud.

La falta de presupuestos específicos para acceder a las pruebas diagnósticas o de compromisos escritos para el suministro de los productos necesarios para el tratamiento de la EB por parte de las autoridades sanitarias (Ministerio y/o Consejería de Salud), deja a las personas que sufren esta enfermedad en situación de discriminación y abandono.

En relación a las valoraciones de la discapacidad y la dependencia como medidas de reconocimiento de derechos sociales ante deficiencias, limitaciones y necesidades de apoyo, parece que la percepción general recogida es adecuada. Los procesos se desarrollan sin incidencias y los resultados obtenidos mantienen sintonía con las limitaciones o necesidades de apoyo que tienen las personas con EBD. No obstante, es preocupante que los recortes económicos que estamos sufriendo se hagan efectivos en prestaciones y/o ayudas que las familias tienen concedidas, las cuales, están viendo como los recursos a los que se tienen acceso tras estas valoraciones están mermando considerablemente, por lo que actualmente de poco sirve tener una valoración acorde a tu situación si ésta no te garantiza los apoyos adecuados para cubrir las necesidades que se presentan.

Como futuras líneas de investigación, sería interesante poder ofrecer datos en relación a los efectos del cambio de políticas de gasto público en materia de salud y servicios sociales.

La autonomías de las personas con limitaciones físicas como es el caso de la EBD se fomenta en base a dos tipos de ayudas:

- ✓ Las instrumentales o más conocidas como Ayudas Técnicas, donde se engloban a todos los productos de apoyo disponibles en el mercado para facilitar la realización de tareas o sustituir una parte del cuerpo carente de funcionalidad.
- ✓ La asistencia personal, donde la figura que se conoce como “tercera persona” ofrece soporte a la persona que necesita ayuda.

Las Ayudas Técnicas constituyen un sistema de apoyos fundamental para la población con EB; los datos obtenidos nos muestran que la mayoría de la población reconoce precisar estas Ayudas, aunque son una minoría las que disponen de ellas. Esto supone que las posibilidades de realizar tareas de manera independiente de las personas con EB se verán muy mermadas.

En el caso de la Epidermólisis bullas, por tanto, son pocas las persona que se apoyan en las ayudas técnicas para el desarrollo de las diferentes tareas, sin embargo los soportes

de asistencia personal son generalizados.

Los apoyos familiares son sumamente importantes en cualquier proceso de vulnerabilidad social, no obstante, está demostrado que la dedicación, la preocupación, el tiempo, la importancia de la enfermedad, el dolor, etc. que sufren las personas que prestan estos apoyo, generalmente las madres, hacen que sus relaciones personales, laborales e incluso con los demás miembros de la familia se vean alterados. Afectado y cuidador principal se ven por tanto afectados por las dificultades de acceso al mercado laboral, así como limitados en la generación y acceso a ingresos y recursos.

Si a lo anteriormente citado le sumamos el gasto extra que generan los cuidados y tratamiento de esta enfermedad, condicionado muchas veces por el lugar de residencia debido a la inequidad existente en el acceso gratuito a productos específicos y servicios, vemos cómo aspectos que no solo tienen que ver con la enfermedad en sí misma, sino con las respuestas sociales que se ofrecen a las necesidades que la enfermedad provoca, son insuficientes.

Es necesario por tanto una coordinación entre los diferentes Sistemas (social, sanitario, educativo, etc.), donde se puedan articular redes de apoyo que salga fuera de propio ámbito familiar proporcionando seguridad y confianza en afectados y familiares y para ello, Administraciones públicas y Tercer Sector deben mantener posturas basadas en la colaboración, la eficacia y la eficiencia, sabiendo que las limitaciones se construyen socialmente. Así, estudios sobre este tipo de colectivos, que ayuden a evaluar el funcionamiento de los servicios y sirvan para ofrecer ideas de mejora a los gestores públicos son imprescindibles. Las llamadas ER tiene en común únicamente que afectan a pocas personas, pero en realidad constituyen realidades sociales dispersas y diversas que merece la pena estudiar desde una perspectiva social, con técnicas de investigación social.

No menos importante será la cooperación entre el mundo académico, de la investigación y el movimiento asociativo, ya que los primeros tienen el conocimiento (el cómo) y las asociaciones el acceso a los datos y la experiencia (el qué).

Salud y enfermedad son conceptos sociales, que no se pueden entender si no es con una perspectiva biopsicosocial y como se ha visto, en ocasiones las dificultades que encuentran las personas con EB tienen poco que ver con condicionantes de salud y mucho con el orden social: burocracia, desconocimiento, estereotipos. Ofrecer a las personas con Epidermólisis la condición de ***ciudadanos de derecho es aún hoy día un reto a conseguir.***

BIBLIOGRAFÍA

7 Bibliografía

Andalucía 2005. Decreto 156/2005, de 28 de Junio por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisiión Andaluza de Genética y Reproducción. *Boletín Oficial de la Junta de Andalucía* 135: 9-12. Consultado el 17 de enero de 2013.

Andalucía 2008. "Orden de 25 de noviembre de 2008 por la que se actualiza el anexo II del Decreto 156/2005, de 28 de Junio, ampliándose el listado de enfermedades susceptibles de ser detectadas por el Diagnóstico Genético Preimplantatorio". *Boletín Oficial de la Junta de Andalucía* 242:54. Consultado el 17 de enero de 2013.

Armendáriz, J. 1989 "Problemas actuales de la sociología en torno a la salud pública". *Revista española de investigaciones sociológicas* Nº 46 págs. 141-169

Cea D´Ancona M. 1998. "Metodología cuantitativa. Estratégias y Técnicas de Investigación Social". Madrid: Editorial Síntesis S.A.

Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas. 1992 13ª edición Barcelona: Masson.

Donati P. 1994 "Manual de Sociología de la salud". Madrid Ediciones Díaz de Santos S.A.

Durán. M.A. 1983 *Desigualdad Social y Enfermedad*, Madrid. Tecnos.

Durkheim E.1895 *Las reglas del método sociológico*. Ediciones elaleph.com

España 2006. "Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia". *Boletín Oficial del Estado* 299: 44142-44156. Consultado el 12 de Diciembre de 2012.

España 2012. “Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones”. *Boletín Oficial del Estado* 98:31278-31312- Consultado el 19 de Enero de 2013.

Eurordis (European Rare Diseases Organisation) 2009. “Enfermedades raras: ¿Qué es una enfermedad rara?”. Consulta el 6 de diciembre de 2012.

(<http://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>)

Fernández Zubieta A. 2009 “El constructivismo social en la ciencia y la tecnología: las consecuencias no previstas de la ambivalencia epistemológica”. *ARBOR: Ciencia, pensamiento y cultura* vol. 185 nº 738 págs. 689-703 Recuperado el 30 de Diciembre de 2012(http://www.academia.edu/1115833/El_constructivismo_social_en_la_ciencia_y_la_tecnologia_las_consecuencias_no_previstas_de_la_ambivalencia_epistemologica)

Gómez-Vela, M.; Canal Bedia, R. y Verdugo Alonso, M.A. 1999. “Evaluación de la Calidad de Vida de Personas con Retraso Mental desde su propia percepción”. Comunicación presentada a la III Jornadas Científicas de Investigación sobre Personas con Discapacidad, 17, 18 y 19 de marzo de 1999 Salamanca.

Gómez-Vela M. y Sabeh E. N. “Calidad de vida. Evolución del concepto y su influencia en la investigación y la práctica”. *Instituto Universitario de Integración en la Comunidad, Facultad de Psicología, Universidad de Salamanca*. Consulta el 28 de Diciembre de 2012.

(<http://campus.usal.es/~inico/investigacion/invesinico/calidad.htm>)

Giddens A. 1991. “Manual de Sociología. Madrid, Alianza Editorial S.A.

Huete A. 2012. “La discapacidad como factor de exclusión social. Evidencias empíricas desde una perspectiva de derechos”. INICO. Instituto Universitario de Investigación sobre Discapacidad. Universidad de Salamanca.

Huete García A. y Díaz Velázquez E. 2009 *Estudio de la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio)*. Ávila ZINK Soluciones creativas.

Jiménez A. 2007. "Conceptos y tipología de la discapacidad. Documentos y normativa de clasificaciones más relevantes" en Lorenzo, R. y Pérez Bueno, L.C.: Tratado sobre Discapacidad. Madrid. Thompson Aranzadi.

Jiménez A. y Huete. A. 2010 "Políticas públicas sobre discapacidad en España. Hacia una perspectiva basada en los derechos". *Revista Política y Sociedad* Vol 47 nº 1 pag: 137-152.

Junta de Andalucía. Consejería de Salud. 2007 *Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012*. Sevilla: Junta de Andalucía, Consejería de Salud.

Junta de Andalucía. 2009 *Guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosa en personas con Epidermólisis Bullosa*. Servicio Andaluz de Salud, Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

Laham M. "Modelo Biospico-social", web *Psicología de la Salud*. Consultado el 17 de Diciembre de 2012 (<http://www.psicologiadelasalud.com.ar/art-profesionales/42-el-modelo-biopsicosocial.html?start=1>)

Lanschuetzer C.M. and Fine J.D. Comps. 2009 *Vivir con Epideremólisis Bullosa. Etiología, diagnostico, asistencia interdisciplinar y tratamiento*. Springer-Verlag Wien, Nueva York.

Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot M.T y de la Fuente Sánchez M.A 2001 "Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias". Informe 5 del ODC. Madrid, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.

Ministerio de Sanidad y Consumo. 2008. *Guía de atención clínica integral de la Epidermólisis bullosa hereditaria*. Madrid, Ministerio de Sanidad y Consumo, Centro de publicaciones.

Marín Agudelo H.A.; Franco A.F.; Vinaccia Alpi S; Tobón S.; Sandín B. 2008 “Trastornos del sueño, salud y calidad de vida: una perspectiva desde la medicina comportamental del sueño”. *Suma Psicología* vol.15 nº.1 217-240.

OMS 2001 “Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías”. Manual de clasificación de las consecuencias de la enfermedad. Madrid IMSERSO.

ONU 2006 “Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad”. Asamblea General. 76ª sesión plenaria. Nueva York.

REPIER. “¿Qué es una enfermedad rara?”. Consulta el 6 de diciembre de 2012.

(<http://www.asturias.es/portal/site/astursalud/menuitem.2d7ff2df00b62567dbdfb51020688a0c/?vgnextoid=d760c3a96daf6210VgnVCM10000097030a0aRCRD>)

Richard K, Thomas 2003. *Society and Health. Sociology for Health professional*. New York Kluwer Academic/Plenum Publishers.

Schwartzmann L. 2003 “Calidad de vida relacionada con la salud: aspectos conceptuales”. *Revista de ciencia y enfermería* vol 9 nº 2 pág: 5.

ANEXO

ESTUDIO DE NECESIDADES SOCIO-SANITARIAS DE LAS PERSONAS CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA EN ANDALUCÍA.

Se presenta el siguiente cuestionario como herramienta para la obtención de datos primarios, que nos ofrezcan información relativa a las necesidades Socio-Sanitarias que presentan las personas con Epidermólisis bullosa distrófica en Andalucía.

CUESTIONARIO

Cuestiones importantes a tener en cuenta antes de contestar a las preguntas formuladas:

- 1.- *Lea detenidamente este cuestionario y rellene todos aquellos campos de los que disponga información.*
- 2.- *Recuerde que, cuando el cuestionario sea cumplimentado por una persona distinta al afectado/a, **los datos que deben aparecer son los relativos a la persona con EB**, NO los de la persona que rellena el cuestionario.*
- 3.- *Siempre que sea posible, solicitamos que sea la persona con EB la que responda este cuestionario, de no ser posible, solicitamos que lo haga aquella persona que mas conocimiento tenga sobre la situación actual de la persona afectada.*

DATOS DE LA PERSONA QUE CONTESTA AL CUESTIONARIO

1. Persona que rellena el cuestionario

- Persona con EB
- Madre/padre
- Otro familiar.
- Otros.

DATOS DE LA PERSONA CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA

2. Edad: _____ años

3. Sexo:

- Mujer
- Varón

4. Municipio de residencia habitual: _____

Nota para el encuestador

Anote provincia:

Anote el número de habitantes del municipio:

ÁMBITO SANITARIO

- Datos relativos al Diagnóstico Genético.

5. ¿Posee Diagnóstico Genético de su enfermedad?

Nota para encuestador: contrastar con CIEMAT

Pase a la pregunta 9 en cualquier respuesta excepto en las que se indica que se pase a la pregunta 6)

- No, nunca lo he solicitado por motivos personales.
- No, nunca lo he solicitado porque no me han ofrecido la posibilidad.
- No, nunca lo he solicitado por que mi médico no lo considera importante.
- No, lo he solicitado pero no me derivan al centro adecuado.
- No, lo he solicitado y estoy a la espera de pruebas diagnósticas.(pase a pregunta 6)
- No, lo he solicitado y estoy a la espera de resultados. (pase a pregunta 6)
- No, lo he solicitado pero nunca obtuve los resultados por otras incidencias.
- No dispongo por otros motivos. (indique cuáles: _____
_____)
- Sí, dispongo de diagnóstico genético. (pase a la pregunta 6)
- NS/NC

6. ¿Tuvo dificultades para acceder al Diagnóstico genético?

- No, ninguna (Pase a pregunta 8)
- Sí.
- NS/NC

7. ¿Qué dificultades encontró para acceder al Diagnóstico Genético?

- Incidencias con las pruebas diagnósticas.
- Falta de importancia por parte del profesional sanitario al que se solicita la prueba. Tuve que solicitarlo varias veces para que estimara oportuna realizar la solicitud.
- Problemas burocráticos en la derivación.
- Otros: _____
- NS/NC

8. ¿Cuantos meses transcurrieron desde la toma de biopsias hasta la obtención de los resultados (tipo de EB)?

- Entre 1 y 6 meses
- Entre 7 y 12 meses
- Más de 12 meses
- No tengo resultados.
- NS/NC

9. Añada aquí cualquier otro comentario o aclaración relevante sobre su proceso diagnóstico:

- **Datos relativos a la atención especializada.**

10. ¿Considera que su dermatólogo actual es un profesional experto en la patología (EB)? *(Nota para el encuestador: se considera experto el profesional que de forma continuada ofrece al paciente información significativa para el tratamiento de la enfermedad)*

Nota para encuestador: solicitar datos de contacto.

- Sí
- No (pase a pregunta 12)
- NS/NC

11. Siguiendo con el dermatólogo. ¿Llegó a él por asignación o por derivación?

- Por asignación (Pase a pregunta 14)
- Por derivación (Pase a pregunta 14)
- NS/NC

12. ¿Ha solicitado derivación a otro dermatólogo experto en EB?

- Sí, pero no me lo han concedido. (Pase a pregunta 14)
- No
- NS/NC

13. ¿Por qué no ha solicitado la derivación?

- No sabía que podía hacerlo
- No sabía que había dermatólogos expertos en EB.
- Otros motivos: _____
- NS/NC

14. ¿Tiene acceso a otros profesionales sanitarios expertos en EB para tratar las complicaciones asociadas a la patología?

- Sí, a todos los que necesito
- Sí, pero no a todos. (Indique a qué experto/s no tiene acceso: _____)
- No a ningún profesional experto en EB
- NS/NC

Notas para encuestador:

Recoja los datos de los profesionales con conocimientos en la patología:

Consulte si llegó a dichos especialistas por recomendación de DEBRA España:

- **Datos relativos al acceso al material de cura y los productos dietéticos**

15. ¿Le proporcionan de manera gratuita el material de cura necesario para el tratamiento de la EB? (gasas, vendas, apósitos, suero, mallas tubulares, hidratantes cutáneos, etc.).

	SI, todos	SI, casi todos	No, casi ninguno	No, ninguno
Material desechable				
Apósitos				
Productos baño e hidratantes cutáneos				
Productos Farmacéuticos y medicamentos				

16. ¿Ha tenido o tiene actualmente problemas para conseguir algún/os producto/os necesarios para las curas? (no hablamos de conseguir dichos productos de manera gratuita, solo de acceder a ellos)

- Sí
 No (Pase a pregunta 18)
 NS/NC

17. Indique los motivos que han dificultado o impedido el acceso a dichos productos. (Especifique el producto y la dificultad en cada caso)

	El especialista no lo incluyó como material necesario en el informe	Problemas del centro sanitario que debe dispensarlo	Falta de existencias	Otros motivos (especificar)
Producto 1: _____				
Producto 2: _____				
Producto 3: _____				
Producto 4: _____				

18. ¿Necesita productos dietéticos para el tratamiento de su enfermedad? (Nos referimos solamente a batidos nutricionales)

- Sí
- No (pase a la pregunta 22)
- NS/NC

19. ¿Tiene acceso a los productos dietéticos necesarios de manera gratuita?

- Sí
- No
- NS/NC

20. Ha tenido o tiene actualmente problemas para conseguir algún/os producto/os dietético? (no hablamos de conseguir dichos productos de manera gratuita, solo de acceder a ellos)

- Sí
- No (Pase a pregunta 22)
- NS/NC

21. Indique brevemente el/los problema/s que ha tenido para conseguir dicho/s producto/s:

ÁMBITO SOCIAL

- Datos relativos al Certificado de Discapacidad y la Ley de Dependencia

22. ¿Posee certificado de discapacidad? (conocido anteriormente como de minusvalía)

- Sí.
- No, lo he solicitado pero está en proceso de tramitación (Pase a pregunta 26)
- No, lo he solicitado pero me lo han denegado.
- No lo he solicitado (Pase a pregunta 26)
- NS/NC

23. Indique el grado concedido: _____

24. Si ya tiene resolución de la valoración: ¿está conforme con el grado concedido?

- Sí. (Pase a pregunta 26)
- No.
- NS/NC

25. Indique la causa principal que en su opinión han influido para que le hayan concedido un grado de discapacidad insatisfactorio:

- Falta de conocimientos técnicos sobre EB del equipo profesional.
- Sistema de valoración no adecuado.
- La valoración no contempla las fases agudas de la patología.
- Necesitan recortar gastos.
- Otros motivos. (Indicar cual: _____

26. ¿Ha tramitado la valoración de Dependencia?

- Sí. Me ha sido concedida.
- Sí, lo he solicitado pero está en proceso de tramitación. Año de solicitud: _____
- Sí, lo he solicitado pero me lo han denegado.
- No la he solicitado (Pase a la pregunta 30)
- NS/NC

27. Indique el Grado y Nivel: _____

28. Si ya tiene resolución de la valoración: ¿está conforme con el grado concedido?

- Sí. (Pase a pregunta 30)
- No.
- NS/NC

29. Indique la causa principal que en su opinión han influido para que le hayan concedido un grado de dependencia insatisfactorio:

- Falta de conocimientos técnicos sobre EB del equipo profesional.
- Sistema de valoración no adecuado.
- La valoración no contempla las fases agudas de la patología.
- Necesitan recortar gastos.
- Otros motivos. (Indicar cual: _____

- Datos relativos a la necesidad de apoyos y ayudas técnicas

30. Como consecuencia de su enfermedad ¿tiene etapas en las que no puede o le cuesta realizar sin apoyos, actividades básicas de la vida diaria, estudiar o trabajar?

- Sí, de manera permanente
- Sí, ocasionalmente.
- No (Pase a pregunta 34)
- NS/NC

31. Marque las actividades para las que necesita apoyos.

Actividades básicas de la vida diaria:

- Comer y beber.
- Lavarse y secarse.
- Otros cuidados corporales (peinarse, cortarse las uñas, etc.)
- Vestirse.
- Mantenimiento de la salud (realización de curas, dispensación de medicamentos, etc.)
- Transferencias corporales: sentarse, tumbarse, ponerse de pie...
- Desplazarse dentro del hogar.
- Desplazarse fuera del hogar.
- Otras: _____

Actividades instrumentales de la vida diaria:

- Usar teléfono.
- Ir de compras.
- Hacer la comida.
- Tareas domésticas.
- Lavar la ropa.
- Uso del transporte público.
- Otras: _____

32. ¿Dispone de ayudas técnicas que le faciliten la realización de dichas actividades?:

- SI
- NO (Pase a la pregunta)
- NS/NC

33. Indique con qué ayudas técnicas cuenta actualmente:⁹

- Productos de apoyo para el cuidado y la protección personal Incluye productos de apoyo para vestirse y desvestirse, para protección corporal, para higiene personal, para traqueotomía, ostomía e incontinencia, para medir las propiedades humanas físicas y fisiológicas y para actividades sexuales. Productos de apoyo para comer y beber, véase 15 09 (útiles para vestirse y desvestirse, productos de protección: coderas, rodilleras, taloneras, etc., apoyo para funciones de aseo: reposabrazos para inodoro, alzas para el inodoro, sillas para el baño, etc.).
- Productos de apoyo para el entrenamiento y aprendizaje de capacidades: Productos de apoyo destinados a mejorar las capacidades físicas, mentales y habilidades sociales incluidos (alarma de incontinencia para la cama, productos para el entrenamiento de la memoria, para el aprendizaje de la lengua materna, programas para el

⁹ Clasificación a primer nivel de la Norma UNE EN ISO 9999:2011

entrenamiento en sillas de ruedas, -- normalmente son utilizados para discapacidad intelectual)

- Productos de apoyo para tratamiento médico personalizado: Incluidos los productos de apoyo destinados a mejorar, controlar o mantener la condición médica de una persona. Se excluyen productos de apoyo usados exclusivamente por profesionales sanitarios (cojines, colchones especiales, respaldos para el coche o las sillas de ruedas, etc.)
- Productos de apoyo para la comunicación y la información para ver, audición, para el dibujo y la escritura,_(sistemas de voz para el ordenador, teléfonos adaptados, ordenadores, apoyo especiales para sujetar los bolígrafos/lápices, etc.)
- Productos de apoyo para las actividades domésticas para preparar comidas, para lavar la vajilla, para comer y beber, para la limpieza de la casa, para confeccionar y mantener textiles. (cubiertos adaptados, productos de apoyo para limpieza de la casa, para preparar comidas, etc.)
- Productos de apoyo para la movilidad personal Ortesis y prótesis. Productos de apoyo para cargar y transportar. Vehículos de transporte industrial. Transportadores. Grúas. (bastones, andadores, muletas, sillas de ruedas, motocicletas, adaptaciones para coches, grúas, sillas de paseo para niños, etc.)
- Mobiliario y adaptaciones para vivienda u otros inmuebles. Sillas, muebles especiales para sentarse, ... (productos para ajustar altura de mobiliario, colchones, elevadores de cama, barandillas, ajustes para abrir puertas y ventanas, elevadores o rampas para sillas de rueda, etc.)
- Productos de apoyo para manipular objetos y otros dispositivos. Para manipular recipientes, sistemas de control remoto, (productos para agarrar cosas, soportes para los lápices/bolígrafos, abrebotellas),
- Productos de apoyo para la mejora y evaluación del ambiente/entorno. Herramientas y maquinas (productos para medir_metros)
- Productos de apoyo para el empleo y la formación laboral
- Órtesis y prótesis
- Otros: _____

- **Datos relativos al coste de la patología**

34. ¿Cuál es el gasto mensual que supone para su hogar el tratamiento de la enfermedad? *(incluir, tratamientos, trasportes para rehabilitación, visitas médicas fuera de la localidad en la que se viva, etc.)*

- No supone gasto
- Menos de 100 euros al mes
- Entre 100 y 250 euros al mes
- Entre 250 y 500 euros al mes
- Más de 500 euros al mes

35. En los últimos 3 años: ¿Ha tenido que desplazarse fuera de su provincia para ser atendidos por especialistas en la patología?

- NO. (Fin del cuestionario)
- Sí a otra provincia dentro de mi CC.AA.
- Sí a otra provincia fuera de mi CC.AA.
- Sí, fuera de España.

36. Indique los Km. recorridos de sus tres últimos desplazamientos para ser atendido por un especialista de su patología *(indicando en primer lugar el desplazamiento más reciente realizado y en último el más antiguo)*

- 1er desplazamiento _____ Km
- 2º desplazamiento _____ Km
- 3er desplazamiento _____ Km

37. ¿Ha obtenido el reembolso de los gastos que le han generado estos desplazamientos?

	No me han reembolsado nada	Si, me han abonado todos los gastos	Si pero no es su totalidad	Anotar gastos no abonados
Desplazamiento 1: _____				
Desplazamiento 2: _____				
Desplazamiento 3: _____				

Muchas gracias por su participación

Marbella, 23 de Enero de 2013