



UNIVERSIDAD
NACIONAL
DE COLOMBIA

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

Vivian Fernanda Jiménez Ocampo

Universidad Nacional de Colombia
Facultad de Enfermería, Programa de Doctorado en Enfermería
Bogotá D.C., Colombia

2019



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA

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

Vivian Fernanda Jiménez Ocampo

Tesis presentada como requisito parcial para optar al título de:
Doctora en Enfermería

Director (a):

Clara Virginia Caro
Profesora Titular
Universidad Nacional de Colombia

Línea de Investigación:

Cuidado y práctica de enfermería

Grupo de Investigación:

Cuidado y práctica de Enfermería, Salud Familiar, Enfermería familiar y Medición en
Salud

Universidad Nacional de Colombia

Facultad de Enfermería, Programa de Doctorado En Enfermería

Bogotá D.C., Colombia

2019

Dedicatoria

Esta tesis la dedico a mi madre Deifan Ocampo Vega porque gracias a sus ilusiones y esfuerzos he llegado hasta aquí.

También la dedico a Freddy Elkin Barrios Segura, mi esposo y a mis hijos Alejandro, David, Aníbal y Salomón, por ser ese motor de vida y especialmente, por todas las horas que me han concedido para lograr esta meta.

Agradecimientos

A Dios, por la sabiduría y fortaleza que me dio para iniciar y terminar este ciclo de mi vida.

A los cuidadores principales de personas con enfermedades raras. “Heroínas” que participaron en el estudio y a sus guerreros de la vida que lograron enamorarme con su sonrisa y sus miradas que hablan. Gracias por enseñarme a cuidar y permitirme hacer parte de sus vidas.

A mi directora de tesis, Clara Virginia Caro, por el acompañamiento y convertirse en el faro que guio el inicio y el final de esta investigación.

A la Dra. María del Pilar Amaya Rey, por mostrarme y enseñarme el camino del rigor y el respeto por la producción científica en enfermería. Las personas que llegan a tu vida lo hacen para enseñarte algo... Las que se van también.

A la Universidad Nacional de Colombia, Facultad de Enfermería y a cada uno de los profesores que participaron en mi proceso de formación en el doctorado.

A mis compañeras de doctorado por su apoyo incondicional y entusiasmo, especialmente a Rosa Zambrano, Lina Parra y Ana María Bastidas, las cuales se convirtieron en amigas de la vida y de lucha.

Al Dr. José Luis Medina, quien se convirtió en una luz cuando todo era oscuridad, quien con su conocimiento, rigurosidad, disposición y compromiso como investigador amplió mi visión sobre la investigación cualitativa.

A la Asociación Miradas que Hablan en España, a sus directivos, padres, personas con Síndrome de Duplicación MECP2, y en especial a Inmaculada Cánovas Rodríguez “mamá luchadora”, por apoyar la investigación y permitir que las enfermedades raras cada vez sean más visibles.

Al Hospital San Joan de Deu de Barcelona, por permitirme ver el arte que tienen para cuidar los niños, en especial al Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras y todos los profesionales que lo conforman. A Marta Fajardo Samper por ser una guía como enfermera de formación y docencia, a todas las enfermeras de crónico, domiciliaria y paliativo, gracias por el tiempo y todos los conocimientos que me compartieron.

A la Dra. María Cristina Barbosa Barbosa, Secretaria de Salud de Chía - Cundinamarca, por su generoso apoyo y por su confianza en mí.

A Colciencias - Colfuturo, por creer en mi proyecto y apoyar la investigación del país.

A mis amigas Lina Zapata, Lina Ovalle, Andrea Bustos, Angélica Ospina y Lorena Zapata por acompañarme, respaldarme y darme una voz de aliento siempre.

A la Universidad de La Sabana, por su continuo y vigilante acompañamiento en especial a María Clara Quintero Laverde y Beatriz Pérez por creer en mí. ¡Ser Sábana vale la pena!

A toda mi familia amada, en especial a mi hermana Erika María, que siempre ha sido mi gran apoyo incondicional y mi guía espiritual, a mi tía del alma Yolanda Ocampo Vega, por su legado como enfermera, que me enseñó del amor y dedicación. Hoy me acompañas desde el cielo tía.

A mi padre de la vida Alfonso León Guerra Arzuaga, por sus palabras sabias y por el amor incondicional para mi madre y mis hijos.

Resumen

La presente investigación tuvo como objetivos describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con una Enfermedad Rara que limita su movilidad, así como determinar y comprender los comportamientos de cuidado y las reacciones de los participantes en cada caso e identificar las similitudes y diferencias de los patrones, comportamientos y reacciones de cuidado entre los casos.

Para el logro de los objetivos previstos se desarrolló un estudio cualitativo, en el que se utilizó el diseño de Estudio de Caso Múltiple, con el enfoque propuesto por Robert Yin (2014). Se analizaron tres casos de cuidadores principales de personas con enfermedad rara (Niños con Síndrome de duplicación MECP2 entre 7-14 años), en diferentes contextos. Con cada caso se desarrollaron tres observaciones participantes moderadas y tres entrevistas semiestructuradas a profundidad.

En el análisis de los datos se presentan los resultados organizados en ocho categorías generales de las cuales tres están relacionadas con: el contexto de cuidado en el día a día, el cuidador principal, y la persona con enfermedad rara. Las otras cinco aluden a los comportamientos y reacciones del cuidador: los cuidados habituales, atención selectiva antes los cuidados no habituales, aspectos importantes para cuidarlo, necesidades para cuidarlo y la comunicación con la persona. Los hallazgos revelan la presencia de tres temas que encierran el cómo cuidan los cuidadores principales a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad: “Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe”, “Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida” y “Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz”.

A la luz de los hallazgos se concluye que cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad es vivir siempre en el sobreesfuerzo, adaptándose a los acontecimientos de la vida. Para los cuidadores principales esta labor exige generar nuevas estrategias para poder seguir adelante, para no desfallecer en la lucha y mantener relativamente estables las condiciones de vida de los otros seres queridos. La necesidad de afrontar es parte de la realidad del cuidador quién se encuentra en permanente alerta por las dudas sobre cómo evolucionará la enfermedad en su familiar. Los resultados demuestran que el cuidador principal requiere de conocimientos especializados en salud y de habilidades de cuidado y recursos adicionales para atender las necesidades de la persona con enfermedad rara.

El enorme reto y complejidad que puede suponer el cuidado de la persona con enfermedad rara, como de su familia, pone de manifiesto la necesidad de una adecuada y permanente formación en distintos aspectos que abarcan desde los avances en genética y los recursos sociosanitarios y/o educativos para niños con determinadas ER. Se espera que esta descripción detallada de casos permita aportar una nueva visión a la enfermería y a otras disciplinas para abordar el cuidado de la persona con enfermedad rara y su familia, de forma integral.

Palabras clave: (DeCS). Cuidar, Cuidador principal, enfermedades raras.

Abstract

This research work had the following objectives: to describe how the primary caregiver takes care of a person with a Rare Disease that limits their mobility, to examine and understand caring behaviors and the reactions of the participants in different cases. And to determine the similarities and differences of the patterns, behaviors and reactions of care between cases.

A qualitative study was developed, in which the Multiple Case Study was used, with the approach proposed by Robert Yin (2014). Three cases of primary caregivers of people with rare disease were examined in different contexts. (Children with MECP2 duplication syndrome between the ages of 7 and 14). With each case, three moderate participant observations and three semi-structured in-depth interviews were done.

In the analysis of the data, the results are presented organized into eight general categories of which three are related to: the day-to-day care context, the main caregiver, and the person with rare disease. The other five allude to the behaviors and reactions of the caregiver: usual care, unusual care, important aspects to take care of, care needs and communication with the person. The findings reveal the presence of three issues that cover how the primary caregivers care for the person with rare disease that limits mobility: "Caring for the person with rare disease is a matter of faith", "Caring for the person with rare disease is to assume a new lifestyle" and "Caring for the person with a rare disease is making him happy".

In the light of the findings, it is concluded that caring for a person with a rare disease that limits mobility is always living in overexertion, adapting to life's events. For the main caregivers, this work requires generating new strategies to move forward, so as not to falter in the struggle and keep the living conditions of other loved ones relatively stable. The need to face is part of the reality of the caregiver who is constantly alert for doubts about how the disease will evolve in his family. The results show that the primary caregiver requires specialized knowledge in health and care skills and additional resources to meet the needs of the person with a rare disease.

The enormous challenge and complexity of caring for the person with a rare disease, such as their family, shows the need for adequate and ongoing training in different aspects that range from advances in genetics and socio-sanitary resources and / or educational for children with certain ER. It is expected that this detailed description of cases will provide a new vision to the infirmary and other disciplines to address the care of the person with rare disease and their family, in an integral way.

Keywords: (DeCS). Caring, primary caregiver, rare diseases.

Contenido

	Pág.
Resumen	5
Abstract.....	6
Introducción	13
1. Marco Referencial	19
1.1 Fenómeno.....	19
1.2 Significancia Social	19
1.2.1 Estadísticas de las Enfermedades Raras.....	20
1.2.2 Legislación y políticas	20
1.3 Significancia Teórica	23
1.4 Significancia Disciplinar	26
1.5 Planteamiento del problema	31
1.5.1 Problema de Investigación.....	32
1.5.2 Objetivos del estudio	32
1.6 Justificación	33
1.7 Marco Conceptual.....	36
1.7.1 Cuidador principal	36
1.7.2 Cuidado	36
1.7.3 Patrones de cuidado del cuidador principal.....	37
1.7.4 Comportamientos de cuidado del cuidador principal	37
1.7.5 Persona con enfermedad rara que limita la movilidad	37
2. Marco Teórico	39
2.1 Cuidar	39
2.2 Enfermedad rara que limita la movilidad Síndrome de Duplicación MeCP245	
2.2.1 Desarrollo psicomotor	47
2.2.2 Síntomas neurológicos y comportamiento.....	48
2.2.3 Infecciones recurrentes.....	49
2.2.4 Problemas gastrointestinales.....	49

2.2.5 Dismorfismo.....	50
3. Marco Metodológico	52
3.1 Tipo y diseño de estudio	52
3.2 Selección del número de casos y contexto de la investigación	56
3.3 Criterios de Inclusión	60
3.4 Criterios de exclusión.....	61
3.5 Trabajo de campo	61
3.5.1 Establecimiento de contactos en instituciones	61
3.5.2 Inmersión en el campo de trabajo.....	63
3.6 Procedimiento para el desarrollo de cada caso.....	64
3.6.1 Contextualización de cada caso	64
3.6.2 Recolección de datos por caso.....	65
3.6.2.1 Revisión de documentos.....	66
3.6.2.2 Observación participativa moderada	67
3.6.2.3 Entrevista semi-estructurada en profundidad	72
3.6.3 Análisis de datos por cada caso	75
3.6.3.1 Reducción de datos	78
3.6.3.2 Identificación y clasificación.....	82
3.6.3.3 Síntesis y agrupamientos.....	83
3.6.3.5 Disposición y transformación de datos.....	86
3.6.3.6 Obtención y verificación de conclusiones.....	87
3.7 Consolidación de datos.....	88
3.8 Rigor metodológico	89
3.9 Consideraciones éticas	90
4. Resultados	93
4.1 Descripción detallada de los casos	94
4.1.1 El contexto de cuidado en el día a día.....	97
4.1.2 El cuidador principal.....	105
4.2.3 La persona con Síndrome de Duplicación MECP2.....	117
4.2 Comportamientos y reacciones del cuidado.....	130
4.2.1 Los cuidados habituales.....	131
4.2.1.1 Una buena alimentación	132

4.2.1.2 El ingenio para alimentarlos.....	140
4.2.1.3 El medicamento: un cuidado habitual importante pero estresante	147
4.2.1.4 Haciendo todo lo posible para que la persona mejore su estado de salud .	150
4.2.1.5 Asearlo, bañarlo y vestirlo es cuestión de tiempo	154
4.2.2 Atención selectiva antes los cuidados no habituales	159
4.2.2.1 Crisis respiratorias.....	159
4.2.2.2 Crisis convulsivas.....	163
4.2.3 Los aspectos importantes para cuidarlo	169
4.2.3.1 La rehabilitación es una tarea de cuidado continuo.....	169
4.2.3.2 El colegio como una alternativa de cuidado	170
4.2.3.3 Enseñarle jugando	172
4.2.4 Conocer las necesidades para cuidarlo adecuadamente	173
4.2.5 Conocer lo que más pueda de la persona y su enfermedad	173
4.2.6 Luchar con las barreras para la atención en salud	176
4.2.7 La enfermedad del niño exige el aislamiento	178
4.2.8 El apoyo es fundamental para sobrellevar la enfermedad rara	180
4.2.9 La Comunicación con la persona.....	184
4.3 Similitudes y diferencias entre casos	192
5. Consideraciones finales	220
5.1 Conclusiones	220
5.1.1 Aportes a la teoría de enfermería	221
5.1.2 Aportes para la práctica	222
5.1.3 Aportes al grupo de investigación “Cuidado y práctica de Enfermería, Salud Familiar, Enfermería familiar y Medición en Salud”	223
5.1.4 Aportes a las políticas de atención dirigidas a los cuidadores de personas con enfermedades raras	224
5.2 Recomendaciones	225
5.3 Limitaciones.....	227
5.4 Mecanismos de difusión.....	228
Anexos.....	230
Anexo A. Consentimiento informado.....	230
Anexo B. Solicitud de Aval Secretaria de Salud de Chía.....	233

Anexo C. Aval de la Secretaria de Salud de Chía	234
Anexo D. Correo Solicitud de Apoyo Asociación Miradas que Hablan España 235	
Anexo E. Repuesta de Cuidador Principal de Persona con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2 (Barcelona- España)	236
Anexo F. Cronograma.....	237
Anexo G. Presupuesto.....	239
Bibliografía	240

Lista de Tablas

	Pág.
Tabla 1. Casos seleccionados de cuidadores de personas con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2.....	60
Tabla 2. Matriz de Observación Participante moderada.....	72
Tabla 3. Reglas de Transcripción.....	81
Tabla 4. Estrategia para determinar el rigor metodológico en el desarrollo de los casos.....	90
Tabla 5. Recolección de datos Caso 1, 2 y 3.....	97
Tabla 6. Revisión retrospectiva, de la historia clínica de tres (3) niños con Síndrome de Duplicación MECP2.....	131
Tabla 7. Un día de alimentación del niño con síndrome de duplicación MECP2.....	142
Tabla 8. Similitudes y diferencias entre casos.....	207

Lista de Ilustraciones

	Pág.
Ilustración 1. Estudio de casos múltiples.....	54
Ilustración 2. Procedimiento de estudio de caso múltiple.....	63
Ilustración 3. Elementos relevantes de la Observación Participante moderada...	69
Ilustración 4. Ruta utilizada para el Análisis De Contenido, en cada uno de los casos.....	78
Ilustración 5. Almacenamiento de Unidades de análisis en Atlas Ti.....	82
Ilustración 6. Identificación y Clasificación de contenidos Atlas Ti.....	83
Ilustración 7. Códigos y Categorías emergentes en Atlas Ti.....	86
Ilustración 8. Disposición y transformación de datos en Atlas Ti.....	88
Ilustración 9. Almacenamiento de Unidades de análisis en Atlas Ti.....	89
Ilustración 10. El cuidador principal cuida a la persona con Enfermedad Raras...	95
Ilustración 11. Descripción detallada de los casos de cuidadores principales de persona con Enfermedad Raras.....	97
Ilustración 12. Imagen de network de Atlas Ti 7. Comportamiento y reacciones de cuidado.....	135
Ilustración 13. Adaptarse al acontecimiento de vida, cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad.....	206
Ilustración 14. ¿Qué necesita enfermería para cuidar a la persona con enfermedad rara?	226

Introducción

Según la Organización Mundial de la Salud OMS existen cerca de 7000 Enfermedades Raras (ER) diferentes, que afectan a los pacientes en su bienestar físico, mental y/o su condición sensorial. A nivel europeo, se considera enfermedad rara cuando afecta a menos de 5 personas por cada 10000 habitantes. Se estima que en España hay más de 3 millones de personas con ER (Eurobarometer, 2011).

En Colombia una Enfermedad Rara (ER) es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas. Comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. En Colombia hasta el 2013 se tenían identificadas alrededor de 1920 casos de diferentes tipos, cuyos diagnósticos están incluidos en la resolución 430 de 2013 (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011).

Cuando se trata de Enfermedades Raras que limitan la movilidad, es posible que se presente un alto grado de dependencia y necesidad de cuidado permanente, ya que el 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% graves e invalidantes y en el 50% de los casos afectan el pronóstico vital del paciente, señala Jordi Gascón Bayarri, portavoz del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Por esa razón, el 75% de los afectados por una enfermedad rara tiene algún grado de dependencia y más del 80% discapacidad física y/o emocional (Fernández & Grau, 2014).

Una de estas enfermedades raras que limitan la movilidad es el Síndrome de Duplicación MECP2, el cual es una Enfermedad Rara de origen genético, que afecta el neurodesarrollo y se caracteriza por una amplia variedad de síntomas que incluyen bajo tono muscular (hipotonía), discapacidad intelectual potencialmente grave, retrasos en el desarrollo, infecciones respiratorias recurrentes, alteraciones

del habla, convulsiones y espasticidad progresiva, una condición caracterizada por la rigidez que empeora con el movimiento y puede asociarse con espasmos musculares involuntarios, viéndose en la necesidad de tener un cuidador permanente las 24 horas del día (National Organization for Rare Disorders, en adelante NORD, 2017).

En el estudio realizado recientemente de cuidadores de personas con Enfermedades Raras en América, se encontró que el 89% de los cuidadores principales experimentan un largo viaje, en el cual se convierten en expertos capaces de instruir a los profesionales de la salud sobre la enfermedad rara que presenta la persona a su cargo (National Alliance for Caregiving, 2018).

Si bien la investigación en este campo ha ganado terreno en el descubrimiento de la etiología genética del síndrome de duplicación MECP2 (Miguet, Faivre, Amiel et al, 2018; Wang, Zheng, Yang, Yang, Zhang et al, 2018; Lim, Downs, Wong, Ellaway & Leonard, 2017) y el impacto de las enfermedades raras en el bienestar económico, manejo de la enfermedad y barreras de acceso (Zurynski et al, 2008; Anderson et al, 2013; Forsythe et al, 2014; Grut & Kvam, 2013; Huyard, 2009; Farmer et al, 2004; Huyard, 2009), no se han realizado estudios que describan como el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara, los comportamientos y reacciones de cuidado.

En las investigaciones realizadas con cuidadores principales de personas con enfermedades raras se ha encontrado un alto nivel de estrés de los cuidadores asociados con las necesidades de cuidados de esta población y la evolución de la enfermedad, llevándolos a experimentar emociones como la depresión y la ansiedad (Dellve et al, 2006; Duffy, 2011).

Otros estudios realizados con cuidadores principales de personas con enfermedades raras que limitan la movilidad indican que la adaptación del cuidador es compleja, presentan sentimientos de incertidumbre y necesidades sociales,

informativas y emocionales relevantes (Neely-Barnes & Dia, 2008; Pelentsov et al, 2015; Zurynski et al, 2018).

Es importante destacar que Colombia, cuenta con el programa “Cuidando a los Cuidadores” el cual fue creado y soportado en años de investigación consecutiva, formación y experiencia en el área clínica, una rigurosa revisión de la literatura mundial y retroalimentación de expertos y de beneficiarios del servicio, para dar respuesta a la problemática de los retos que genera la vivencia de cuidar una persona en situación de enfermedad crónica en Colombia y Latinoamérica. El programa permite a los cuidadores familiares de personas con enfermedad crónica socializar sus ganancias y sus dificultades de vida en la experiencia de cuidado, conocerse como cuidadores y reconocer a la persona cuidada, tomar decisiones más asertivas y dar significado a la experiencia de ser cuidadores (Barrera et al, 2006).

En este orden de ideas, aún sigue existiendo un vacío relacionado con el cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara. Es por esto que la presente investigación busca describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2.

Se seleccionaron los casos de cuidadores principales de niños con el Síndrome de duplicación MECP2, por tratarse de una enfermedad que requiere un cuidado integral del niño en sus aspectos físicos, psíquicos, emocionales, sociales y espirituales. Es una enfermedad, progresiva, crónica, incapacitante, de alto costo, sin tratamiento curativo, y que suele terminar en la muerte precoz. Para el año 2009 estaban reportados alrededor de 40 casos a nivel mundial (Orphanet, 2009). Los tres casos seleccionados en esta investigación representan el 7,5% de casos reportados a nivel mundial.

El síndrome de duplicación MECP2 es un trastorno genético que ocurre cuando hay una copia adicional (duplicación) del gen MECP2 en cada célula del

cuerpo. En general, esto es causado por una duplicación del material genético localizado en el brazo largo (q) del cromosoma X. La herencia es ligada al cromosoma X (NORD, 2017). Por tanto, investigar el cuidado de pacientes con esta enfermedad desde la perspectiva del cuidador principal, permite abrir nuevos horizontes en el conocimiento de la enfermería genética. Al respecto conviene anotar que la enfermería necesita avanzar en la genética, para identificar, apoyar y cuidar a personas y familias afectadas o con riesgo de manifestar o transmitir enfermedades hereditarias, tal y como manifiesta la Sociedad Internacional de Enfermeras Genetistas (Jenkins et al, 2001).

A partir del proceso de investigación, se reconoció que la aproximación, observación, escucha y comprensión de la realidad que viven los cuidadores principales de estos niños, es una fuente de conocimiento que responderá a un vacío teórico. Así mismo construir junto al cuidador principal un saber, guiado por la intención de mantenerse próximo al lugar generativo de dicho saber, reforzara la convicción de que, para el trabajo académico, quienes laboran en lugares destinados a la investigación como las universidades o clínicas, tienen la necesidad vital de dialogar con quienes están comprometidos con el cuidado de las personas con enfermedades raras en su diario vivir.

Los resultados de este estudio servirán no solo como antecedente para estudios posteriores, sino también para adaptar mejor el apoyo a las necesidades reales y mejorar las sinergias entre las muchas personas involucradas en el camino de la vida de las personas con ER, el cuidador principal y el cuidado, desde un contexto nacional e internacional, dado que los casos de este estudio fueron desarrollados en Colombia y España.

El presente documento contiene 5 capítulos: marco referencial, marco teórico, marco metodológico, resultados de la investigación y discusión y conclusiones. En el marco referencial, se contextualiza el fenómeno *del cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad*. Para ello

se presentan los aspectos relacionados con la *significancia social*, la cual contempla la situación actual de las enfermedades raras, las políticas de abordaje y los problemas sociales que experimenta el cuidador principal de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad. También se expone la *significancia teórica* en la que se plasma lo investigado del fenómeno desde el enfoque de otras disciplinas; y la *significancia disciplinar*, en la que se contempla lo que la disciplina de enfermería ha desarrollado desde la práctica y la investigación. Para finalizar el marco de referencia, se presentan los vacíos del conocimiento y, a partir de ellos, el surgimiento del problema, los objetivos y el marco conceptual.

En el segundo capítulo, se presenta el referente teórico derivado del planteamiento del problema y de la revisión de literatura. Partiendo del pensamiento filosófico constructivista, se realizó un intercambio de conocimiento que permitió construir la realidad investigada desde la perspectiva del cuidador principal. Este capítulo se construyó de forma continua durante el desarrollo de la investigación.

En el tercer capítulo se describe el marco metodológico en el cual se contemplan las generalidades de la investigación cualitativa en las ciencias de la salud y su pertinencia para alcanzar los objetivos de este trabajo. Se describe el diseño: estudio de caso múltiple cualitativo y el procedimiento para su desarrollo, los procesos de recolección, procesamiento y análisis de los datos, desde el modelo de análisis de contenido propuesto por Miles, Huberman y Saldaña (2014). Por último, se contemplan los criterios de rigor metodológico y las consideraciones éticas.

En el cuarto capítulo, se presentan los resultados de la investigación y su discusión. Se contextualizan cada uno de los casos, se describen los comportamientos y reacciones de cuidado y las similitudes y diferencias encontradas entre los casos.

Finalmente, en el quinto capítulo, se presentan, las conclusiones que se desprenden de los hallazgos, las recomendaciones para los profesionales de la enfermería y los programas de formación en este campo y las limitaciones de la investigación.

1. Marco Referencial

En este capítulo, se presentan los elementos que documentan el fenómeno *del cuidador principal que cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad* desde la significancia social, teórica y disciplinar. Además, contiene el planteamiento del problema, el objetivo general, los objetivos específicos y la justificación. Se concluye el capítulo con el marco conceptual que aborda la literatura en relación con los conceptos centrales del estudio, entre los cuales se encuentran *cuidador principal, cuidado, patrones de cuidado del cuidador principal, comportamientos de cuidado del cuidador principal, persona con enfermedades raras que limitan la movilidad*.

1.1 Fenómeno

El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara

1.2 Significancia Social

El concepto de *enfermedad rara* surge por primera vez en Estados Unidos en 1977, aunque se establece en la literatura en dicho país a mediados de la década de los años 80 del pasado siglo, siempre estrechamente relacionado con el concepto de medicamentos huérfanos. Así, ambos términos se desarrollan en paralelo y se dirigen a dar solución a los problemas que tienen las enfermedades de baja prevalencia o enfermedades raras (Behera, Kumar, Soares, Sokol, & Djulbegovic, 2007).

Para explicar en qué consiste la situación de las enfermedades raras, en términos sociales, este apartado se subdivide en tres aspectos: las estadísticas de enfermedades raras, la legislación y las políticas, y las organizaciones que apoyan a la persona con enfermedad rara y el cuidador principal.

1.2.1 Estadísticas de las Enfermedades Raras

La definición de enfermedad rara se determina por la incidencia, es decir, que aparece en menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Según la OMS, se engloban en este término más de 7000 enfermedades y síndromes diferentes que afectan a entre un 6% y un 8% de la población mundial. Tomando como referencia el estudio ENSERio (Federación Española de Enfermedades Raras, 2018), el 70% de la muestra de pacientes con enfermedades raras presentan limitación de movilidad.

En Colombia, de acuerdo con el artículo 140 de la Ley 1438 del Ministerio de Protección Social (2011), una enfermedad huérfana o rara es aquella que es crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y que tiene una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Por otro lado, según el Subsistema de vigilancia de defectos congénitos del nacimiento, en Colombia existen 13.198 pacientes registrados con este tipo de enfermedades a nivel nacional distribuidos así: 4.030 pacientes de Bogotá, 1.175 de Antioquia, 553 del Valle del Cauca y 336 de Santander (Ministerio de Salud y Protección Social, 2014).

La prevalencia de casos de Síndrome de duplicaciones MECP2 es desconocida (Orphanet, 2011). En la actualidad, más de 40 casos de personas afectadas han sido descritos en informes publicados por Na, Nelson, Kavalali, y Monteggia (2013). En España según la Asociación *Miradas que hablan* existen 30 de ellos. En Colombia a la fecha, en el desarrollo de este estudio se han identificado 2 casos que corresponden a pacientes que viven en la ciudad de Bogotá y en el municipio de Chía.

1.2.2 Legislación y políticas

A nivel internacional, en Norteamérica se encuentra la *Ley Orphan drug act* (1983) representantes de pacientes y relativa a la Ley de Medicamentos Huérfanos, y la *Rare Disease Act* (United States of America, 2012) encaminada a coordinar la investigación y proporcionar actividades educativas para los investigadores. Por su parte, en la Unión Europea, se destaca el Reglamento de Medicamentos Huérfanos

(Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, 1999). En Latinoamérica, Perú ha trabajado la Ley 29698 con respecto al derecho a la atención y el tratamiento (Ministerio de Salud de Perú, 2011) y Argentina cuenta con la Ley Nacional de Enfermedades Raras 26689 (Ministerio de Salud de Argentina, 2014) y la Ley 14239 de 2010 (Argentina, 2010).

A nivel nacional, se encuentran normas que protegen a los pacientes con Enfermedad Huérfana o raras en Colombia; entre ellas la Ley 1392 de 2010:

por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adaptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiana a la población que padece de enfermedades huérfanas y los cuidadores (Instituto Nacional de Salud, 2010).

Además, se establece la Ley 1751 (Ministerio de Salud y Protección Social, 2015a), “por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones”, el Decreto 1954 del Ministerio de Protección Social (2012), “por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”; el Decreto 481 de 2004, “por el cual se dictan normas tendientes a incentivar la oferta de medicamentos vitales no disponibles en el país”; y la Resolución 2048 de 2015, “por la cual se actualiza el listado de enfermedades raras y se define el número con el cual se identifican cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas” (Ministerio de Salud y Protección Social, 2015b).

A nivel mundial, a partir de la inclusión en el Acta de Drogas Huérfanas, el crecimiento de ofertas terapéuticas aumentó un 200% en 10 años y continúa creciendo. En este rápido desarrollo, tuvieron un rol fundamental las ONG de pacientes y las organizaciones que apoyan a las personas con enfermedades raras y el cuidador principal, quienes unieron esfuerzos con los gobiernos, la industria y la academia.

Entre las organizaciones más destacadas a nivel internacional y nacional, se encuentran ORPHANET (Portal de Información de Referencia en Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos), EURORDIS (European Rare Diseases

Organization), alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes y cuidadores, FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), entidad que trabaja de forma integral con los pacientes con enfermedades raras y los cuidadores; Fundación GEISER, organización en Latinoamérica sin fines de lucro dedicada a mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades huérfanas y FECOER (Federación Colombiana de Enfermedades Raras), que representa todas las asociaciones y enfermedades raras existentes y por diagnosticar en este país.

Si bien es de anotar que existen asociaciones y leyes que velan por el bienestar y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras, los cuidadores principales realizan un acto de nobleza moral, de altruismo y de alta carga social. Dedicarse a la atención de una persona que padece una enfermedad rara requiere de grandes esfuerzos dadas las múltiples dificultades que deben enfrentar, tales como las barreras administrativas en la atención, la fragmentación de los servicios en cuanto a la autorización de citas, acceso limitado a medicamentos, elementos, procedimientos y servicios complementarios (Federación Colombiana de Enfermedades Raras, 2015). Así mismo, los cuidadores principales de personas con enfermedades huérfanas manifiestan que el desconocimiento del equipo de salud y de la sociedad en general con respecto a enfermedad rara que limita el movimiento. Dicho desconocimiento los obliga a buscar información sobre el padecimiento, convirtiéndolos en expertos del cuidado de la persona en la vida cotidiana (Pelentsov et al, 2015). Por esta razón, los cuidadores deben asumir retos como el aislamiento social, lidiar con la vergüenza y humillación pública e, inclusive, describir su situación como “no tener vida” (Eatough et al, 2013).

Finalmente, el escenario se agrava aún más debido a la ausencia de políticas públicas que contengan un conjunto de estrategias, planes, programas y acciones de carácter sanitario, educativo, jurídico y dirigido a la protección social de las personas con enfermedades raras y el cuidador principal.

Por tal motivo, el abordaje metodológico de estudio de caso múltiple permitirá a la enfermería, como ciencia, promover la evaluación de este problema en salud desde una perspectiva social y desde el contexto natural, obteniendo respuestas profundas sobre cómo el cuidador principal cuida a pesar de las limitaciones y problemas a los que se enfrenta en la vida cotidiana. El visibilizar cómo el cuidador principal cuida al paciente con enfermedad rara que limita la movilidad es un reto que, de alguna manera, se contrarresta con los vacíos normativos vigentes abre un horizonte, ya no de espera sino de esperanza, para el cuidador principal y para los pacientes con enfermedades raras.

1.3 Significancia Teórica

La significancia teórica de este estudio corresponde al consolidado de los avances derivados de la investigación que dan cuenta del cuidador principal de una persona con enfermedad rara que compromete la movilidad en la última década. Además, presenta el vacío de la literatura que merece revisarse en la presente investigación. Por ello, los contenidos de este apartado hacen relación a las experiencias y a las respuestas emocionales del cuidador principal de una persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

Inicialmente, las experiencias y respuestas emocionales del cuidador principal se asocian con las necesidades de salud de la persona con enfermedad rara, la gravedad de la enfermedad, la limitación de movimiento y las responsabilidades del cuidado con las exigencias del día a día, de acuerdo con Kerr y Hass (2014). Por otro lado, el cuidado de una persona con una enfermedad rara que limita la movilidad es predominantemente estresante para quien asume el cuidado. Desde el diagnóstico de la enfermedad, el cuidador principal experimenta grandes desafíos que le hacen reaccionar con sentimientos de incredulidad, negación, ira, angustia, culpa, confusión, impotencia y rechazo (Lewis, Skirton, & Jones, 2010).

Inmediatamente después del diagnóstico, muchos cuidadores experimentan dificultades relacionadas con los datos que se les transmite, como por ejemplo la

revelación del diagnóstico, el uso de terminología médica y la gran cantidad de información comunicada. Además de la sobrecarga emocional que genera la información, los cuidadores principales también se sienten confundidos y asustados porque no pueden encontrar respuestas a preguntas específicas, llevándolos a vivir retos emocionales y psicosociales como temor, estrés, ansiedad, depresión, deterioro familiar, dolor crónico, culpa, tristeza, etc. (Samson et al, 2009).

En general, el cuidador principal, en el inicio de dar cuidado al paciente con enfermedad rara que limita la movilidad, manifiesta miedo e impotencia ante el manejo de la enfermedad y cómo esta va empeorando con el tiempo, haciendo que el paciente pierda la autonomía y requiera mayor tiempo de ayuda con las actividades diarias (Freedman, Sahhar, Curnow, Lee, & Peters, 2013; Kesselheim, McGraw, Thompson, O'Keefe, & Gagne, 2015; Khangura et al, 2016). En otras investigaciones, los cuidadores principales que se enfrentaron al cuidado de una persona con enfermedad rara que limita la movilidad expresaron incertidumbre e inseguridad por el futuro de la salud y el bienestar de la persona, la cual no se podría cuidar por sí sola (Biesecker & Erby, 2008; Carter et al, 2013; de Ru, Bouwman, Wijburg, & van Zwieten, 2012; Strehle & Middlemiss, 2007). Otras respuestas emocionales del cuidador principal se relacionan con aspectos físicos del cuidado. El cuidador principal de una persona con enfermedad rara que limita la movilidad con frecuencia se siente física y mentalmente exhausto (van Scheppingen, Lettinga, Duipmans, Maathuis, & Jonkman, 2008). Otros síntomas físicos experimentados por los cuidadores relacionados con el impacto de cuidar al enfermo incluyen trastornos del sueño, fatiga, pérdida de apetito, pérdida de peso, dolores de cabeza, mareos y resfriados frecuentes (Griffith et al, 2011; Zierhut & Bartels, 2012).

Así pues, el cuidador principal tiende a enfrentarse a múltiples situaciones de tensión con una disposición amplia o escasa de recursos para atenderlas, según

sea el caso. Los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad (Duchenne, mucopolisacaridosis, esclerosis lateral amiotrófica, entre otras) utilizaron diferentes sistemas para obtener el apoyo durante el período de espera del diagnóstico y suministro de terapias biológicas, tales como sitios web, el médico tratante, la iglesia, la consulta con el consejero, amigos y familiares, etc.

Por su parte, otros cuidadores frecuentaban grupos de personas con la misma labor, con quienes interactuaron y compartieron experiencias (Zierhut & Bartels, 2012), al igual que los responsables de personas con síndrome de epilepsia, quienes, en un estudio, utilizaron como fuente de apoyo a amigos y otros familiares de pacientes con el mismo síndrome (Buelow, McNelis, Shore, & Austin, 2006).

En otras investigaciones, los cuidadores principales, a pesar de las experiencias y múltiples respuestas emocionales, ejecutaron el cuidado del paciente con enfermedad rara que limita la movilidad sin ser de gran impacto para el curso de la enfermedad. No obstante, lograron mejorar la comodidad y otros aspectos de la calidad de vida mientras vivía el paciente la enfermedad (De Jong, Von Hippel, Gault, Kuusisto, & Raasch, 2015; Von Hippel, de Jong, & Flowers, 2012).

A partir de la revisión de la literatura, se puede confirmar que disciplinas como psicología, medicina familiar, medicina genética, fisioterapia y enfermería, entre otras, han abordado el fenómeno de estudio desde el significado, las experiencias y las respuestas que los cuidadores principales experimentan al cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad. De esta forma, se hace notoria la situación personal, pero no se evidencia lo que hacen los cuidadores para cuidar al enfermo y las situaciones que conlleva el cuidarlo en el cotidiano vivir. Por ello, es posible afirmar que los resultados de este estudio contribuyen a disminuir el vacío de conocimiento relacionado con este aspecto, al

describir, determinar y comprender, cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara.

En tal sentido, conocer los cuidados que ejecutan los cuidadores principales es fundamental ya que los profesionales de enfermería y otras áreas de la salud deben tener en cuenta al cuidador principal y proporcionar un recuento de las actividades, opiniones y perspectivas del cuidado e identificar áreas de necesidad insatisfechas, entre las cuales se incluyen el bienestar emocional, el impacto, la comprensión del cuidado y la conciencia de la enfermedad del paciente. Así, se generarán nuevos interrogantes de investigación sobre este cuidado del paciente con enfermedad rara, con el fin de ampliar paulatinamente la comprensión del tema y el conocimiento disponible para el campo de la enfermería.

1.4 Significancia Disciplinar

La significancia disciplinar describe los aportes desde enfermería al fenómeno de estudio. Además, permite identificar el conocimiento construido en enfermería a través de las investigaciones realizadas dentro y fuera de la disciplina.

Los cuidadores principales que se enfrentan a la experiencia de una enfermedad rara que limita la movilidad responden de manera diferente en función de las fases de la enfermedad. Ante el diagnóstico, la reacción es de *shock* y pánico. La primera fase de desintegración cursa con depresión, cólera y culpa. En la fase de ajuste, sienten incertidumbre y buscan información que los anime mientras se van acomodando emocionalmente, al igual que deben enfrentarse a la sociedad para dar explicaciones. Durante la fase de reintegración, los cuidadores principales tratan de poner la enfermedad en su lugar y de integrarla en la vida cotidiana, momento en el cual los cuidadores principales experimentan emociones de esperanza y aceptación (Kerr & Haas, 2014; Kimura, Yamazaki, Mochizuki, & Omiya, 2010; Lewis et al, 2010; Samson et al, 2009). Estas respuestas emocionales dependen de numerosos factores que afectan la calidad de vida de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad: la experiencia en situación

de crisis y problemas médicos, estatus socio-económico, nivel de conocimientos, calidad de los servicios sanitarios y educativos y sistemas de apoyo (Aubeeluck, Buchanan, & Stupple, 2012; Dyches, Smith, Korth, Roper, & Mandleco, 2012; Hutson & Alter, 2007; Mu, 2008; Rowland et al, 2013).

El impacto negativo no sólo afecta la calidad de vida de los pacientes, sino también la calidad de vida del cuidador principal. Actualmente, son pocos los estudios sobre el impacto de enfermedades raras que limiten la movilidad en la calidad de vida de los cuidadores principales. Sin embargo, varios estudios han demostrado que los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, que genera dependencia total y es progresiva, tienden a tener reducida la calidad de vida, debido a un impacto en su bienestar físico y psicológico, su vida social y su situación financiera (Peters et al, 2013; Senger et al, 2016). Por otra parte, la calidad de vida de los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad varía con la disminución de funcionamiento del paciente y la cantidad de cuidados, según estudios de Forbes y Mathes (2007) y Acaster, Perard, Chauham y Lloyd (2013).

Ahora bien, los cuidadores principales que cuidan a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad afrontan importantes desafíos diarios multidimensionales, incluyendo cambios en los patrones de trabajo, los ingresos y las tareas domésticas (Anderson, Elliott, & Zurynski, 2013). A menudo, estas personas requieren conocimientos de salud especializados y conocimientos adicionales sobre la salud, habilidades de cuidado y recursos adicionales que normalmente se exigen para que el cuidador principal ejecute un cuidado con eficacia a la persona, viéndose enfrentados a muchos problemas característicos de las enfermedades raras, tales como retraso en el diagnóstico, el acceso limitado a la información, los recursos de salud y los grupos de apoyo (si existen) que se encuentran dispersos geográficamente (Duffy, 2011; Pelentsov, O'Shaughnessy, Laws, & Esterman, 2014; Speraw, 2006).

Otros estudios coinciden en que los cuidadores primarios manifestaron sentir frustración por la falta de conocimiento y experiencia demostrada por los profesionales de la salud asociados con la enfermedad rara que limita la movilidad. En muchos casos, los padres tienen que asumir el papel de "experto" (Kirk & Glendinning, 2004; van Scheppingen et al, 2008; Weng et al, 2012). Los cuidadores principales, además, se proveen de información relevante a sí mismos con el fin de responder a sus propias preguntas y despejar las dudas. Sin embargo, muchos de ellos encuentran difícil acceder a la información (Brewer et al, 2008; Hummelinck & Pollock, 2006).

Así como la frustración por la falta de conocimiento, las emociones fuertes (como el shock, la angustia, la ira, el miedo, la incredulidad, la negación y la culpa) se hicieron sentir comúnmente por los cuidadores principales (Anderson et al, 2013; Strehle & Middlemiss, 2007; Zierhut & Bartels, 2012). Por lo general, las respuestas emocionales de los cuidadores principales estaban asociadas a las necesidades de salud de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, la capacidad de hacer frente a largo plazo con sus exigencias y el estrés por la responsabilidad del cuidado del día a día (O'Haver et al, 2010; Pelentsov et al, 2014; Speraw, 2006).

Siendo específicos, el estrés asociado con la enfermedad rara que limita la movilidad es particularmente desafiante y requiere conductas de afrontamiento exitosas. Los cuidadores principales utilizan estrategias de afrontamiento positivas y se adaptan a las características de cada enfermedad rara en sus diferentes fases (sintomatología, diagnóstico, tratamientos), reestructurando así la vida cotidiana. Autores como Bettle y Latimer (2009), Biesecker y Erby (2008), Graungaard y Skov (2007), Morris, Glass, Wessels y Kromberg (2015), Samson et al (2009), Senger et al (2016) y Weng et al (2012) encontraron que la obtención de apoyo social, así como la búsqueda de información y la comunicación con el personal médico y de enfermería, son estrategias efectivas utilizadas por los cuidadores principales para hacer frente y adaptarse a la situación de cuidar a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

En suma, la enfermería se encuentra en distintos escenarios con el cuidador principal de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad: en la consejería de planificación, en control de crecimiento y desarrollo, en vacunación, en procesos de hospitalización de la persona con enfermedad rara, en procesos de rehabilitación y en la comunidad; pero siempre son abordados por eventos específicos en los que el centro es el paciente y se limita la interacción con el cuidador principal del paciente con enfermedad rara. De esta forma, se evidencia lo que Reed y Crawford Shearer (2011) denominan una “base de conocimiento empobrecida”, ya que la Enfermería no juega un papel visible en este proceso de cuidado y sigue enfocada en el hacer práctico y el seguimiento de las indicaciones médicas, como los tratamientos y la administración de medicamentos biológicos.

El reto para Enfermería es entonces ser consciente de los mencionados aspectos y reconocer al cuidador principal de la persona con enfermedad rara. El saber cómo cuida el cuidador principal de una persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2, teniendo en cuenta las dificultades sociales, físicas y psicológicas por la que este cuidador principal pasa, le exigen a la enfermería observar más allá de un solo sistema (cardíaco, hepático, renal o muscular) e iniciar la conexión de los síntomas que pueden indicar una condición hereditaria, con una mirada más detallada y profunda de enfermería, y escuchando y entendiendo el conocimiento del cuidador principal, quien debe generar estrategias cada día para cuidar a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, ya que en el momento son ellos quienes se comportan como expertos en el manejo de la situación de cuidado (Glenn, 2015; Pelentsov et al, 2015).

El énfasis de la disciplina de enfermería es orientar al sujeto hacia la comprensión de la experiencia de la salud (Newman, Smith, Pharris & Jones, 2008) y, en la medida en que la enfermería logre entender el cuidado de una forma más amplia y humana, la esencia de este podrá fortalecer el bienestar del cuidador

principal de una persona enferma, así como entender que cada persona es un ser humano distinto, con una historia de vida única (Barrera, Pinto & Sánchez, 2006).

Finalmente, se puede concluir desde la significancia disciplinar que lo encontrado en la literatura presenta convergencias en los siguientes aspectos:

- Los cuidadores principales refieren sentirse socialmente aislados y con una necesidad de apoyo (Duffy, 2011; Pelentsov et al, 2014; Speraw, 2006).
- Manifiestan sentir la necesidad de información profesional clara y competente con respecto a la enfermedad de la persona (Graungaard & Skov, 2007; Graungaard & Skov, 2007).
- Las preocupaciones financieras, los costos sanitarios y la carga en el cuidado que genera la enfermedad rara que limita la movilidad afecta la calidad de vida del paciente y del cuidador principal (Gallo, Angst, Knafel, Twomey & Hadley, 2010; Zierhut & Bartels, 2012).
- Las emociones que se generan al cuidar a una persona con una enfermedad rara que limita la movilidad están ligadas al desarrollo de la enfermedad y al cotidiano vivir (Glenn, 2015; Hummelinck & Pollock, 2006; Strehle & Middlemiss, 2007; Van Scheppingen et al, 2008).

A pesar de que en la última década se ha presentado un aumento significativo en la investigación en curso respecto a las enfermedades raras, los estudios que exploran específicamente cómo cuida el cuidador principal siguen siendo escasos. Así mismo, se evidencia que hay escasez de conocimientos y habilidades sobre las consecuencias de la vida del cuidador principal que cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, al igual que de su ejecución del cuidado en el día (Dellve, Samuelsson, Tallborn, Fasth, & Hallberg, 2006).

La descripción de cómo cuida el cuidador principal a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, resulta importante para el cuidado de la práctica porque demarcará y puntualizará el ideal del cuidado de enfermería en el

contexto colombiano e internacional, siendo este insumo el principio y la base de la disciplina de enfermería con relación al fenómeno (Reed & Shearer, 2011).

1.5 Planteamiento del problema

La vida cotidiana y el cuidado de la salud para las personas con una enfermedad rara constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios de salud y sociales, y los cuidadores deben proporcionar cuidados durante largo tiempo a estos niños enfermos. La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno. Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas, dado que estos padecimientos no son frecuentes. Es imposible prepararse para cada posible diagnóstico, por lo que en la práctica de enfermería a menudo se aprende acerca de las dolencias más comunes y sobre las enfermedades poco comunes que encuentran en la práctica.

Como lo plantean Griffith et al (2011), el paciente y el cuidador principal podrían ser las mejores fuentes de información. En el caso de la persona con enfermedad rara, el foco debe permanecer en los cuidadores principales, ya que son ellos los que tienen el conocimiento acerca de la enfermedad y el cuidado que se debe brindar, porque lo han desarrollado durante toda la vida. Enfermería ya sabe que escuchar al cuidador principal de una persona es una herramienta muy valiosa, pero en el caso de las enfermedades raras podría ser una de las únicas opciones disponibles en el inicio de la atención (Next Step in Care, 2015).

Por lo anterior, un nuevo pensamiento sobre el desarrollo del conocimiento de enfermería requiera abordar la indagación científica y la práctica de enfermería en una relación más estrecha, en la que las observaciones de las enfermeras y la interacción con las personas en situaciones relacionadas con la salud le proporcionan oportunidades para desarrollar conocimiento, probar y evaluar. Pero la complejidad del cuidado de enfermería en personas con enfermedades raras que

limitan la movilidad requiere de métodos creativos para desarrollar el conocimiento (Reed & Shearer, 2011).

Por ello, el personal de enfermería se encuentra en una posición única para avanzar en el conocimiento sobre las enfermedades raras debido a la exposición, participación en los diferentes campos de la salud y la relación que debe entablar con el cuidador principal del paciente con enfermedad rara que limita la movilidad.

1.5.1 Problema de Investigación

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

1.5.2 Objetivos del estudio

- *Objetivo General*

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

- *Objetivos Específicos*

1. Describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2, en cada uno de los casos.
2. Analizar los patrones de cuidado del cuidador principal que cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2, en cada uno de los casos.
3. Determinar y comprender los comportamientos de cuidado y las reacciones de los participantes en cada caso.
4. Identificar las similitudes y diferencias de los patrones, comportamientos y reacciones de cuidado entre los casos.

1.6 Justificación

Los datos de incidencia y prevalencia para los países de América Latina apenas se pueden inferir, ya que se considera que con relación a las enfermedades raras que limitan la movilidad solo se encuentran subregistros (Federación Colombiana de Enfermedades Raras, 2015). Se evidencia un fuerte impacto de la enfermedad rara en la persona que limita la movilidad, con múltiples manifestaciones físicas y emocionales. Las manifestaciones físicas se expresan como síntomas que se asocian a la enfermedad y a los tratamientos, mientras que las manifestaciones emocionales se expresan como sentimientos de temor, ira por su discapacidad, miedo, angustia, alteraciones de la imagen corporal y gran marcación del aislamiento de la sociedad por el desconocimiento de la enfermedad (De Ru et al, 2012; Dilger, Leissner, Bosanska, Lampe & Plöckinger, 2013; Hutson & Alter, 2007).

En la mayoría de las culturas, el cuidador principal de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad es la madre, quien se encarga del cuidado de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad mientras continúa asumiendo las demás funciones del hogar. Ellas son quienes más conocen sobre la salud y las necesidades de la persona enferma (McConkey, Truesdale-Kennedy, Chang, Jarrah & Shukri, 2008).

Como se puede notar, desde la perspectiva de la población de estudio se justifica la realización del mismo, dado el comportamiento del patrón epidemiológico de las enfermedades raras que limita la movilidad en Colombia, además del impacto que ocasiona en la persona enferma su aislamiento social y en el cuidador principal los obstáculos que tiene que superar para lograr el cuidado día a día, quien requiere atención constante y produce cambios estructurales, procesuales y emocionales en la vida cotidiana (Bettle & Latimer, 2009; Biesecker & Erby, 2008; Kenneson & Bobo, 2010; Weng et al, 2012).

Con relación al valor teórico del estudio cabe mencionar que el cuidador principal de la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MeCP2 tiene una relevancia especial, mayor que en otros tipos de patologías, esta es una enfermedad neurogenética, sistémica y crónica, es decir, puede afectar a muchos órganos y/o sistemas: articulaciones, músculos, piel, riñón, pulmón, corazón..., aunque en su mayoría las manifestaciones son neurológicas, se califica como una enfermedad muy heterogénea, difícil de encontrar dos pacientes con los mismos síntomas y con los mismos patrones de la enfermedad, ya que por la evolución de esta el paciente se ve en la necesidad de ser atendido de forma multidisciplinar y en algunas ocasiones el cuidador principal se ve en la necesidad de explicar el diagnóstico y los cuidados de este paciente en su vida cotidiana, al equipo de salud. A menudo, requieren educación adicional de la salud y adquirir habilidades de cuidado e insumos desde profesionales de la salud, más allá de los normalmente requeridos, para proporcionar la crianza efectiva y satisfactoria de los pacientes (Grant et al, 2013; Griffith et al, 2011; Orphanet. 2009; Lipinski, Lipinski, Biesecker & Biesecker, 2006; Madeo, O'Brien, Bernhardt & Biesecker, 2012).

De este modo, los resultados del estudio de casos múltiples con enfoque cualitativo contribuirán a describir, analizar y comprender el fenómeno, tenido en cuenta *la perspectiva del cuidador principal*, siendo este un vacío de conocimiento que tiene especial relevancia para enfermería. El desarrollo de la presente investigación permitirá transferir este conocimiento para definir los usos en las diferentes disciplinas, tales como la psicología, medicina familiar, medicina genética, fisioterapia, enfermería y estancias en los sistemas de atención social y de salud (Griffith et al, 2011). De igual manera, desde el punto de vista de la disciplina de enfermería, varios investigadores han expuesto cómo el cuidador principal de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad enfrenta innumerables retos emocionales, presentan múltiples necesidades y manifiestan la falta de conocimiento e información clara y oportuna de la enfermedad del paciente, viéndose en la necesidad de desarrollar estrategias para buscar información, como el uso de Internet o los sistemas de apoyo, lo que los convierte en conocedores del

manejo del cuidado en el diario vivir de la persona (Duffy, 2011; Glenn, 2015; Hutson & Alter, 2007; Kerr & Haas, 2014; Mu, 2008; Pelentsov et al, 2015; Samson et al, 2009; Tluczek, Chevalier McKechnie & Lynam, 2010).

Además, conocer cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MeCP2, aportará al conocimiento de enfermería, permitiendo comprender cómo el cuidador principal ejecuta el cuidado y cómo ese cuidado los proyecta y los mantiene con vida, lo que es esencial tanto para evitar juicios equivocados con respecto a su situación, como para entender y generar sensibilidad frente a esas vivencias, lo cual repercute significativamente en el cuidador principal y en la mejora de la calidad de la vida y la salud de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad (Allen, Edwards & Greenhaus, 2010; Bocchi & Angelo, 2008).

Acerca de las implicaciones metodológicas de la presente investigación conviene mencionar que el uso de estudios de caso múltiples, en la ciencia de la enfermería justifican el análisis y la evaluación continua para promover el desarrollo del conocimiento de enfermería y para abordar desafíos cada vez más complejos, sin embargo se conoce que el número de casos accesibles y presentes es escaso, lo que hace que este método de investigación, siga siendo innovador para la disciplina (Anthony & Jack, 2009). El protocolo de investigación para desarrollar el estudio de caso múltiple está destinado a ayudar al investigador a llevar a cabo el estudio de caso, aumentar la fiabilidad de la investigación y comprender a profundidad un fenómeno no descrito (Yin 1994).

Como refiere Medina (1999), el intento de reducir la acción enfermería a una acción puramente instrumental, técnica, propia del citado modelo, constituye una contradicción en sí mismo, pues todo lo referido al cuidado del hombre, no puede resolverse exclusivamente a partir de la ciencia experimental y el paradigma positivista. La acción principal de la enfermería se orienta hacia la comprensión de la persona en sus experiencias de salud-enfermedad y de las respuestas que de

ellas se derivan. El enfoque de estudio de caso múltiple se realizará sobre el paradigma constructivista. Una de las ventajas de este enfoque es la estrecha relación entre el investigador y el participante. (Crabtree & Miller, 1999).

A través de esa relación (investigador – participante), los participantes son capaces de describir sus visiones de la realidad y esto permite al investigador entender mejor las acciones y comportamientos de los participantes (Lather, 1992; Robottom & Hart, 1993). De esta forma se asegura la descripción y comprensión de la perspectiva del cuidador principal de la persona con Síndrome de Duplicación MeCP2 en cada uno de los casos por separado y se podrá establecer el contraste de las respuestas de todos, permitiendo consolidar lo que representen condiciones similares, ya que refuerzan lo que representa desde lo analítico diseñar evidencia corroborada a partir de dos o más casos (Yin, 2008).

1.7 Marco Conceptual

Dentro del desarrollo de esta investigación se retomarán principalmente los siguientes conceptos:

1.7.1 Cuidador principal

Desde el abordaje de investigación del presente estudio, los cuidadores principales de una persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2, fueron familiares tales como mamá y abuela quienes proveen el cuidado a la persona las 24 horas del día.

1.7.2 Cuidado

En este estudio, el cuidado fue definido desde la perspectiva del cuidador primario de una persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2, como: una cuestión de fe, un nuevo estilo de vida y acciones encaminadas para hacer la persona feliz. Se reconocieron los atributos, las dimensiones del concepto

y la operacionalidad del mismo en la vida cotidiana de una persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

1.7.3 Patrones de cuidado del cuidador principal

Según Lincoln y Guba (1985), el investigador busca categorías que conformen “patrones”, los cuales se convierten en el aspecto culminante de toda la investigación y fueron definidos desde la perspectiva del cuidador primario de una persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2 en cada caso y hacen relación a los comportamiento y reacciones de cuidado del cuidador principal.

1.7.4 Comportamientos de cuidado del cuidador principal

Este concepto fue definido desde la perspectiva del cuidador primario de una persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2 en cada caso, como: acciones o conductas enfocados a solucionar situaciones que se presentan con relación al curso o evolución de la enfermedad en el niño, los factores sociales y las responsabilidades de cuidarlo en la rutina diaria.

1.7.5 Persona con enfermedad rara que limita la movilidad

Las denominadas enfermedades raras que comprometen la movilidad son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por la rareza, plantean cuestiones específicas como el compromiso de movilidad del paciente, por lo que requiere de un cuidador principal. Una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra. También existen muchas enfermedades comunes cuyas variantes son raras. Las enfermedades raras que comprometen la movilidad son enfermedades potencialmente crónicas, mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son genéticas, mientras que otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunitarias, malformaciones

congénitas, enfermedades tóxicas e infecciosas, o enfermedades discapacitantes y con alto grado de dependencia, entre otras categorías (Orphanet, 2012a).

La persona con enfermedad rara que limita la movilidad tiene alterada la capacidad física, la habilidad mental, el comportamiento y la capacidad sensorial. Por lo general, presentan discapacidad intelectual, no pueden hablar ni andar, sufren ataxia o desequilibrio, convulsiones, disfonías y las manos pierden funcionalidad, generando un alto grado de discapacidad y dependencia. Por lo tanto, precisan de la atención de otra u otras personas, al igual que ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria (Avellaneda, Izquierdo, Torrent-Farnell & Ramón, 2007).

Los trastornos del movimiento que pueden presentarse como Enfermedad Rara comprenden tanto los hipocinéticos (parkinsonismos) como los hipercinéticos (disonía, corea, mioclonías, tics y actividad muscular continua como síndrome de la persona rígida), pero el listado no es cerrado pudiéndose incluir otros no citados expresamente de características similares (Schneider & Bhatia, 2010; Sanger, Chen et al, 2010).

El síndrome de duplicación MECP2 es una de estas enfermedades raras que limitan la movilidad, ya que es un trastorno del desarrollo neurológico ligado a X caracterizado por retraso mental grave a profundo, hipotonía infantil, características dismórficas leves, desarrollo deficiente del habla, características autistas, convulsiones, espasticidad progresiva e infecciones recurrentes. Solo los varones se ven afectados. El síndrome de duplicación MECP2 se considera Enfermedad Rara (ER), por su baja prevalencia, debido a que las manifestaciones de la enfermedad en cada persona varían entre los individuos afectados (Ramocki et al, 2010).

2. Marco Teórico

Este capítulo se construyó de forma continua durante el desarrollo de la investigación, con el propósito de mantener la coherencia entre el método de investigación y las perspectivas de los participantes a partir de su contexto. Autores como Howell (2013), Rosiek (2013), Schwandt (1994), Guba y Lincoln (1994), citados en Guzmán, (2014), afirman que utilizar un referente teórico en investigación cualitativa genera un movimiento constante a lo largo del proceso investigativo entre polos epistemológicos y, por ende, de mayor o menor cercanía a la realidad estudiada, produciendo un conocimiento que incorpora una síntesis de la perspectiva del investigador, el referente y la perspectiva de los participantes.

En este estudio de caso múltiple cualitativo, la presente revisión teórica inicial se centra en la pregunta de investigación ¿Cómo cuida? Es decir, se partirá del concepto cuidar, para luego describir el contexto de la Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2, en la cual se encuentran inmersos tanto el paciente como el cuidador principal.

2.1 Cuidar

A lo largo del marco referencial se ha sustentado la premisa de que a medida que enfermería logre entender el cuidado de una forma más amplia y humana, la esencia de este podrá fortalecer el bienestar de la persona con enfermedad rara y el cuidador principal, así como comprender que cada persona es un ser humano distinto, con una historia de vida única y que como enfermeros debemos observar, escuchar y comprender las voz del cuidador, para avanzar en el conocimiento propio del cuidar a las personas con enfermedades raras.

Desde los días de Nightingale el término cuidado ha sido usado en enfermería como verbo para designar la idea de cuidar a otra persona (Koldjeski, 1990) o para manifestar interés, compasión o preocupación por otra persona

(Komorita, Doebling & Hirschert, 1991). Aunque Florence Nightingale usó el término cuidado, en ninguno de sus trabajos explicó, definió o discutió su función (Leininger, 1978). Con frecuencia utilizó el término cuidado en relación con la ayuda que se prestaba a las personas para vivir o sobrevivir en sus ambientes físicos o naturales. Para Nightingale el “cuidado” se relacionaba con la limpieza, el aire no contaminado, el reposo, la buena alimentación y el ejercicio (Meleis, citado en Medina, 2017).

Desde una perspectiva existencial, Mayeroff (1971), determina los atributos de cuidado como:

Cuidar es la antítesis del uso simplista de otra persona para satisfacer nuestras necesidades. Su significado no debe ser confundido con tener buenas intenciones o deseos, con el cariño, el confort y el mantenimiento o con el interés que puede tenerse por lo que le ocurra a otra persona. Tampoco es un sentimiento aislado o una relación humana momentánea ni tampoco es una cuestión de tener la intención de cuidar a alguien. El cuidado entendido como ayuda a otra persona permite el desarrollo y la actualización del yo; es un proceso de interrelación que implica desarrollo, de la misma manera que la amistad sólo aparece a través de la confianza mutua que produce una transformación profunda y cualitativa de la relación (p. 1).

Por su parte, Greene (1990) en su obra *Las tensiones y pasiones del cuidado*, asigna el atributo de contribuir al cuidar:

Cuidar a otro no es sustituirle (aunque a veces sea necesario) sino más bien ayudarlo. No consiste en imponerle unas pautas de conductas ajenas a él sino más bien contribuir a la realización de su proyecto personal (p. 29).

De otra parte, autores como Benner (1989), Halldorsdottir (1990) y Koldjeski, (1990) conciben la comprensión como otro atributo del cuidado. Comprender requiere una actitud activa de empatía, de sentir con el otro, supone la imposibilidad de considerar al otro como un objeto de atención ya que significa hacerse cargo, esto es, compartir la carga que el otro lleva y considerarlo como persona.

Los primeros intentos de sistematizar y clarificar conceptualmente la noción de cuidado se deben a Madeleine Leininger (1978; 1980), enfermera y antropóloga, quien a finales de los años 70 inició un estudio sistemático del término, donde afirma que el cuidado humano, ha permitido a la especie humana vivir y sobrevivir bajo las más adversas condiciones ambientales, sociales económicas y políticas.

A juicio de Medina (2017) “cuidar, por tanto, es prestar una especial consideración a la dimensión psicológica, emocional y moral de la salud y la enfermedad. Esta visión antropológica, comprensiva y profunda, percibe el cuidado y la enfermedad como un “kairós existencial”, como una oportunidad única para profundizar en el alcance y las raíces de la dignidad humana” (p. 40)

Pero esas definiciones de cuidar, enunciadas con anterioridad, encierran atributos propios desde la disciplina y conocimiento de enfermería. Si se analiza el concepto de cuidar desde la vida cotidiana, ese cuidar sólo puede realizarse en compañía de otros que solidariamente comparten con el enfermo la condición humana. Esos otros llamados cuidadores quienes imparte un cuidado informal, definido como: “aquella prestación de cuidados a personas dependientes por parte de familiares, amigos u otras personas, que no reciben retribución económica por la ayuda que ofrecen” (Wright, 1983, p. 45).

De esta definición se deriva otro atributo que la mayoría de los autores identifican en el cuidado informal. El cuidado informal se presta mayoritariamente en el ámbito de lo privado, “de puertas adentro” (Durán, 1988). El cuidado informal no puede ser entendido solo como un tipo de trabajo físico o emocional, también tiene que ser comprendido como un proceso que realiza el cuidador principal para

identificar necesidades, asumir responsabilidades y relacionarse con la persona cuidada, con responsabilidad y fuertemente relacionada con la identidad moral y su construcción social (Van Exel, 2006). Las actividades de cuidar en el cuidado informal, en su mayoría son las actividades de autocuidado, como vestirlo, asearlo, arreglarlo, o bañarlo, movilización a tratamientos, actuación ante emergencias, procedimientos de rehabilitación, cuidados especiales, organización de la vida diaria, junto al resto de tareas del hogar, (Observatorio Estatal de la Discapacidad, 2010).

Una gran parte de los cuidadores viven en el mismo domicilio de la persona a la que cuidan (Esparza, 2011), sin recibir ningún tipo de remuneración a pesar de cuidar del paciente las 24 horas del día. Por tanto, el cuidado informal es un “trabajo no monetarizado” en salud (Durán, 2012). Se debe considerar, además de los anteriores atributos, que cuidar no solo implica la realización de unas tareas concretas, sino además significa que en su ejecución esté implícita la entrega de afecto hacia la persona cuidada, existiendo infinitas formas para ello, estableciendo así distintos tipos de relación y calidad de cuidado (Robledillo & Moya, 2012).

Al revisar la literatura se constata que la mayoría de las ideas y fundamentos para articular y sistematizar conceptualmente el cuidado informal permiten afirmar que cuidar de otros en cualquier etapa de la vida implica una interacción humana de carácter interpersonal, intencional y único que sucede en un contexto sociocultural. El objetivo del cuidador principal es garantizar la sobrevivencia social y física de las personas en condición de dependencia, asumiendo las actividades que la persona no puede realizar por sí misma, por la enfermedad, la invalidez o la discapacidad que posea. Autores como Ramos-del Río (2008), manifiestan que cuidar en el cuidado informal es un proceso intersubjetivo y simétrico, en el cual ambos, quien es cuidado y el que cuida, establecen una relación recíproca y afectiva que parte del reconocimiento del otro como ser humano.

La fundamentación teórica de presente estudio es el cuidado que constituye el fenómeno de interés de la disciplina de enfermería y es por eso que es de gran importancia resaltar en este apartado, algunos teóricos que han profundizado en temas a los cuales se les da gran relevancia como son la incertidumbre ante la enfermedad, las estrategias de afrontamiento y adaptación, las transiciones, entre otros que han sido descritos en profundidad por la ciencia de enfermería y que la diferencian del abordaje de otras disciplinas.

La incertidumbre de la enfermedad es una evaluación cognitiva (es decir, la interpretación de un evento en lo que respecta al bienestar de uno) que se produce cuando un individuo tiene dificultades para comprender el significado de un evento relacionado con la enfermedad porque los resultados de salud son impredecibles (Mishel, 1984). La incertidumbre del cuidador sobre la enfermedad rara se asoció con el funcionamiento psicológico general y el estilo de afrontamiento del cuidador (Carter et al, 2013). Los cuidadores de niños con enfermedades raras ante la incertidumbre buscan información para tratar de poner la enfermedad en su lugar, momento en el cual los cuidadores principales experimentan emociones de esperanza y aceptación (Lewis et al, 2010).

Otro elemento exclusivo del rol del cuidador de la persona con enfermedad rara encontrado en la literatura es la necesidad de una transición adecuada de la atención. Para enfermería es indispensable comprender los fenómenos de salud que implican el desarrollo de roles en los seres humanos, incluido el rol de cuidador. Afaf Meleis ha desarrollado un marco conceptual que expone los componentes de naturaleza, condiciones y patrones de respuesta de la transición, relacionados con los componentes de insuficiencia del rol y terapéuticas (Meleis, 2010). Las transiciones a lo largo de la trayectoria de la enfermedad crean muchos desafíos, y estas transiciones deben integrarse para ayudar a la persona a vivir una vida lo más "normal" posible. Los ejemplos de este tipo de transición incluyen la conversión a la necesidad de una silla de ruedas, sonda de alimentación o ventilación mecánica. Las transiciones también pueden ocurrir dentro de las

familias, como cuando un cuidador ya no puede brindar atención a un ser querido y otro miembro de la familia debe asumir el rol de cuidador (Kesselheim, McGraw, Thompson, O'Keefe, & Gagne, 2015; Khangura et al, 2016).

Así mismo durante la revisión de literatura y el desarrollo del estudio se pudo evidenciar que los cuidadores principales de personas con enfermedades raras que limitan la movilidad, utilizan estrategias de afrontamiento positivas y se adaptan a las características de cada enfermedad rara en sus diferentes fases (sintomatología, diagnóstico, tratamientos), restructurando así la vida cotidiana y buscando información y comunicación con el personal médico y de enfermería (Glass, Wessels & Kromberg, 2015; Senger et al, 2016).

Por otra parte, según afirma Roy (2014) en la Teoría de Rango Medio "Adaptarse a los acontecimientos de vida", el sistema adaptativo humano responde a los retos a los que se enfrentan las personas mientras se adaptan a un entorno cambiante. En esta teoría se consideran tres conceptos principales: los estímulos, las estrategias de afrontamiento y los resultados. *Los estímulos* hacen relación a los *eventos situacionales* que son inesperados y pueden estar relacionados con sucesos específicos o por los problemas de salud.

Las estrategias de afrontamiento se emplean para promover la adaptación. Al momento de un acontecimiento retador las estrategias más utilizadas son: conductas enfocadas en los problemas, el uso del yo personal, el bienestar espiritual, el humor y la perspectiva del tiempo, las relaciones con los demás y la empatía, el uso del conocimiento y habilidades, un lenguaje común, la unión y conexión con el otro y enfocarse en las cosas buenas.

Los resultados se derivan de las acciones realizadas para conducir a un resultado positivo o negativo; en el caso de los eventos inesperados relacionados con problemas de salud. El hacer uso de las estrategias de cuidado adecuadas, puede llevar a resultados como: efectividad del rol, trabajo en equipo, angustia

moral: resuelta o sin resolver, salud mental protegida, atención personalizada, disminución de la ansiedad y el miedo y ansias de normalidad. Es así como el describir el cuidado que da el cuidador a la persona con enfermedad rara le permite a enfermería, centrarse en las estrategias de afrontamiento con un enfoque valioso para centralizar el cuidado.

Aunque en la literatura pueden encontrarse abundantes definiciones de cuidado, cuidar y cuidado informal, se puede concluir que hay ausencia de trabajos dedicados exclusivamente a indagar cómo cuida el cuidador principal de la persona con enfermedad rara. La revisión de literatura para la construcción de este apartado ha permitido el planteamiento sobre la naturaleza del acto de cuidar. Es decir, constituye el punto de partida de esta investigación, generando una reflexión sobre la acción de cuidar y cómo cuida, desde el comportamiento que asume el cuidador ante la experiencia de vida que ayuda a la supervivencia y hace posible la existencia de su ser querido que es cuidado.

2.2 Enfermedad rara que limita la movilidad Síndrome de Duplicación MeCP2

Las Duplicaciones de la región Xq28 son las aberraciones cromosómicas más frecuentes observadas en pacientes con discapacidad intelectual (DI), especialmente en los varones. Estas Duplicaciones ocurren por mecanismos variables, incluidas las Duplicaciones intersticiales editadas por Duplicaciones segmentarias en esta región y las Duplicaciones terminales (disomía funcional) derivadas de la translocación con otros cromosomas. La región más comúnmente duplicada incluye el gen Metil CpG-binding Protein 2 (MECP2), que tiene un tamaño mínimo duplicado de 0.2 Mb. El síndrome de duplicación MECP2 se hereda como un rasgo recesivo ligado a X. Casi todas las madres de pacientes con duplicación MECP2 son portadoras de la duplicación, pero no desarrollan el síndrome (Yamamoto et al, 2014).

Entre los nombres alternativos de la enfermedad se encuentra Trisomía Xq28; Duplicación distal Xq; Duplicación Telomérica Xq; Síndrome de Lubs-Arena; Síndrome de déficit intelectual ligado a X de Lubs; Tipo de lub ligado al déficit intelectual X (Seguridad Social.U.S. A, 2018; NORD, 2017).

La prevalencia del síndrome de duplicación MECP2 es $<1 / 1\ 000\ 000$, presentando muerte precoz (antes de los 25 años) en un 55% de los pacientes con una duplicación en MECP2 y también unos pocos casos de muerte durante la infancia debido a infecciones (Orphanet, 2009).

Según la literatura médica, desde el informe inicial, alrededor de 160 pacientes varones han sido identificados (Van Esch et al, 2012; Lim, Downs et al, 2017). Estos casos se han llevado a la descripción de una identificación sindrómica clínicamente reconocible (Miguet, Faivre, Amiel et al, 2018). Según la Asociación Miradas que Hablan, España tiene alrededor de 30 niños y jóvenes con el Síndrome de duplicación MECP2. A la fecha no existen datos estadísticos de casos reportados de duplicación Xq28 en Colombia. El 29 de junio del 2017 fue postulada e incluida en el Listado de Enfermedades Huérfanas o raras (81. Síndrome de Microduplicación Xq28 distal) según el Ministerio de Salud y Protección Social Colombia (2017).

Desde 1999 se ha venido trabajando para establecer claramente un papel causal entre la duplicación del gen MECP2 y una forma grave de discapacidad intelectual. Se han identificado e informado de muchos pacientes nuevos, y se ha resuelto la etiología en familias ya publicadas. La comparación de todos estos pacientes masculinos informados ha permitido establecer parámetros para reconocer el trastorno clínicamente, encontrando que, las características cardinales del síndrome de duplicación MECP2 incluyen hipotonía infantil temprana, retraso en el desarrollo psicomotor que da como resultado una discapacidad Intelectual severa a profunda con ausencia de habla o síntomas neurológicos muy limitados, incluyendo marcha anormal, epilepsia y espasticidad.

En la mayoría de los pacientes, se producen infecciones recurrentes, especialmente del tracto respiratorio, y con frecuencia hay problemas de motilidad gastrointestinal. En aquellos pacientes que se sometieron a imágenes cerebrales, se informó que 3 de cada 4 tenían anomalías estructurales e incluso progresivas. El dismorfismo es común y algunas características faciales se comparten por varios pacientes. (Amir et al, 1999; Meins et al, 2005; Van Esch et al, 2005; Friez et al, 2006; Smyk et al, 2008; ClaytonSmith et al, 2009; Echenne et al, 2009; Kirk et al, 2009; Lugtenberg et al, 2009; Prescott et al, 2009; Velinov et al, 2009; Bartsch et al, 2010; Belligni et al, 2010; Reardon et al, 2010; Fehr et al, 2013; Yamamoto et al, 2014; Ross et al, 2016).

2.2.1 Desarrollo psicomotor

Durante las primeras semanas de vida, las dificultades de alimentación que resultan de la hipotonía pueden hacerse evidentes en los niños varones afectados. El niño es flácido y también puede mostrar dificultad para tragar, reflujo gastroesofágico, falla en la irrigación y babeo extenso, que a veces requiere alimentación por sonda nasogástrica.

Como resultado de la hipotonía axial, los hitos motores del desarrollo, como sentarse y gatear, se retrasan en casi todos los pacientes. Por lo tanto, caminar también se retrasa severamente (rango 18 meses-4 años), pero 3 de cada 4 hombres finalmente logran ambulación sin apoyo; sin embargo, la marcha es a menudo atáxica y varios niños afectados desarrollan una hiperlordosis lumbar compensadora. Sin embargo, con el aumento de la edad, muchos pacientes manifiestan una regresión neurológica y general que finalmente dará como resultado la pérdida de la ambulación.

La mayoría de las personas afectadas (80%) no desarrollan el habla. En algunas personas que pudieron hablar algunas palabras sueltas en la primera infancia, el habla se perdió progresivamente en la adolescencia. Las infecciones

recurrentes y la epilepsia refractaria pueden ser factores que contribuyen a la regresión, pero la verdadera causa fisiológica / molecular sigue sin estar clara. (Fehr, Wilson, Downs, Williams, Murgia, Sartori & Bao, 2013).

2.2.2 Síntomas neurológicos y comportamiento

En el 75% de los hombres afectados, la hipotonía temprana da paso a la espasticidad en la infancia. Sin embargo, los primeros signos piramidales ya pueden aparecer durante los primeros años de vida. La espasticidad es más pronunciada en los miembros inferiores y las contracturas leves a graves de las caderas, las rodillas y los tobillos pueden desarrollarse con el tiempo. A menudo, el uso de una silla de ruedas se vuelve necesario a principios de la edad adulta (Ross, Guy, Selfridge, Kamal, Bahey, Tanner & Bailey, 2016).

Las convulsiones se observan en el 54% de las personas afectadas con este síndrome. La edad de la convulsión es muy variable y en algunos pacientes solo apareció durante la segunda década de la vida, por lo que el 54% puede ser una subestimación. Las convulsiones tónico-clónicas generalizadas se observan con mayor frecuencia, pero se han descrito convulsiones atónicas, ausencias y también convulsiones mioclónicas. En algunos individuos, las convulsiones eran muy refractarias al tratamiento y a menudo se observa que el inicio y la gravedad de las convulsiones se correlacionan con el deterioro neurológico, que se caracteriza por la pérdida del habla, el uso de la mano y/o la deambulación.

Echenne et al (2009) informaron los hallazgos electroencefalográficos en 5 de sus pacientes afectados que exhibieron convulsiones mioclónicas-estáticas. Estos electroencefalogramas mostraron actividad de fondo inusual, muy lenta y ondas theta o delta multifocales asociadas con ondas puntiformes focales o generalizadas, en lugar del ritmo rápido esperado y las ondas de poli-pico. Esta lenta actividad de fondo también se observó en los pacientes informados por Ramocki et al (2010).

En algunos pacientes, se observaron características autistas, comportamiento estereotípico o trastornos del estado de ánimo (Meins et al, 2005; del Gaudio et al, 2006). Por su parte, Ramocki et al (2010) informaron movimientos anormales en 9 pacientes, incluidos los movimientos coreiformes de las extremidades superiores y las manos y también de la cabeza y la lengua. Además, observaron movimientos estereotípicos de la mano en la línea media. Esto también estuvo presente en el paciente informado por Meins et al (2005).

2.2.3 Infecciones recurrentes

Las infecciones recurrentes, especialmente de las vías respiratorias y que a menudo requieren hospitalización, tratamiento con antibióticos por vía intravenosa e incluso ventilación asistida, ocurren en el 70% de los individuos afectados. En una minoría de pacientes, se requiere una traqueotomía. También se han descrito otros tipos de infecciones, como la meningitis y las infecciones del tracto urinario.

Estas infecciones recurrentes pueden conducir a un mayor deterioro del estado general y neurológico, y en algunos pacientes pueden ser fatales. Junto con la epilepsia refractaria y el deterioro neurológico, estas infecciones son responsables del informe de muerte temprana en muchas personas, el diagnóstico a menudo se realiza de forma retrospectiva. Es difícil dar un número preciso de muertes tempranas antes de los 25 años, porque muchos de los pacientes recientemente publicados todavía son jóvenes y fueron diagnosticados temprano. Por lo tanto, es probable que el porcentaje estadístico del 55% sea una subestimación (Tug, Ergun & Percin, 2016).

2.2.4 Problemas gastrointestinales

Los problemas gastrointestinales informados en personas con Duplicaciones Xq28, hacen referencia a el reflujo gastroesofágico y la disfunción de la deglución son frecuentes en el niño hipotónico afectado y pueden contribuir a las infecciones respiratorias recurrentes durante los primeros años de vida.

El estreñimiento clínicamente importante se informa en más de un tercio de los pacientes. El estreñimiento es, en general, un problema frecuente en el gran grupo de pacientes con graves problemas mentales y motores. Sin embargo, el informe de Clayton-Smith et al (2009) describen a varios pacientes con Duplicaciones Xq28 que sufrieron pseudoobstrucción intestinal crónica, un síndrome de dismotilidad gastrointestinal grave y disfunción de la vejiga.

2.2.5 Dismorfismo

En pacientes jóvenes, se presenta una cara hipotónica con el labio superior inclinado, boca abierta y a menudo babeo excesivo. En pacientes mayores, las características faciales adicionales se vuelven más reconocibles. Muchos pacientes tienen, además de la hipotonía facial, ojos hundidos, nariz estrecha, mentón prominente y orejas grandes. Los parámetros de crecimiento, en particular la circunferencia de la cabeza, están generalmente dentro del rango normal. Sin embargo, debido a la hipotonía prolongada, la forma del cráneo suele ser asimétrica (Clayton-Smith et al, 2009).

La investigación fundamental en curso, en el campo de MECP2, ha permitido describir las características clínicas del paciente. Hasta la fecha, no existe cura y las personas con síndrome de duplicación MECP2 requieren de por vida una atención multidisciplinaria para maximizar la función y prevenir la regresión (Leonard, Cobb & Downs, 2017). Una mejor comprensión de la enfermedad finalmente conducirá a la identificación de objetivos y vías para que el cuidado mejore o se logre aliviar los síntomas.

Como conclusión de esta revisión de literatura, se puede afirmar que los resultados ponen de relieve asuntos que son importantes para los cuidadores principales y también dan clara dirección a los proveedores de salud para centrar los esfuerzos futuros. Sin embargo, se siguen encontrando estudios descriptivos encaminados al comportamiento fisiopatológico de la enfermedad, siendo evidente

la falta de investigación con relación a cómo cuidar a la persona el Síndrome de Duplicación MECP2.

Sobre la base de lo anterior, se cree que hay una necesidad clara de describir, analizar y contrastar resultados de cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2, observando en su contexto al cuidador principal para reconocer los elementos que permitan ver la utilidad del cuidado a la luz del conocimiento disciplinar. La práctica del Cuidado no es una técnica, no puede ser una acción instrumental porque tiene un sentido en sí misma; su significado reside en el acto humano que representa (Medina, 1999). Describir cómo cuidar la persona con Síndrome de duplicación MeCP2, será el paso previo para el desarrollo de nuevas investigaciones sobre el cuidado en enfermería y así también hacer la diferencia en cómo abordar de manera más contextualizada la realidad de este cuidador principal como sujeto de cuidado.

3. Marco Metodológico

En este capítulo se exponen los aspectos metodológicos relacionados con el tipo y diseño de la investigación, tales como la descripción de los fundamentos teóricos que lo sustentan, las características de los casos de estudio, las etapas del diseño, las técnicas de recopilación de la información, la sistematización de la información recogida, los procedimientos de análisis y los criterios de rigor metodológicos utilizados.

3.1 Tipo y diseño de estudio

Atendiendo a la pregunta de investigación “¿Cómo cuida el cuidador principal a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad?”, se utilizó el estudio de caso múltiple cualitativo, diseño propuesto por Yin (2014).

La investigación cualitativa abarca una amplia gama de fundamentos filosóficos y enfoques metodológicos. Cada uno tiene su propia forma particular de abordar todas las etapas del proceso de investigación, pero existen algunos hilos comunes que se encuentran en la mayoría de estos enfoques (Kate, 2012). En la enfermería actual, autores como Thorne (2000), Holloway y Weeler (2010), Morse (2012), Freshwater y Cahill (2013), definen la investigación cualitativa como una forma de investigación inductiva utilizada para explorar la salud y la enfermedad. Se implementa un enfoque riguroso que tiene como objetivo responder preguntas sobre *cómo* es algo, permitiendo entender el conocimiento como resultado de la interacción de la persona y el contexto, alejándose de conocimientos y estructuras mentales que son previos a la experiencia.

El conocimiento por tanto se convierte en una experiencia construida en interacción con los otros, presentes o no, actuales o pasados y que nos hablan directamente o a través de sus producciones culturales o contextuales (Bruner, 1994). La investigación cualitativa, por sus características particulares, se adapta

al fenómeno de estudio, y provee de descripciones detalladas y densas en torno a la persona y su interacción con los otros, permitiendo un nivel de profundidad del análisis que recoge la complejidad de la experiencia observada y no se limita a dimensionar el hecho o intentar medir solamente la interacción, por el contrario busca la comprensión de ese hecho y rescata el significado que el cuidador principal da a la experiencia de cuidar a una persona con Síndrome de duplicación MECP2 (Pérez, 1994; Stake, 1995; Rodríguez, 1996).

La utilización de método cualitativo requiere un trato directo, en los contextos particulares de relación y de diálogo, con las personas que interactúan en los entornos. Entonces, el presente estudio se aborda a partir de una concepción constructivista, para conocer y describir la realidad de fenómeno, centrando esfuerzos en la comprensión a profundidad de como cuida el cuidador principal la persona con Síndrome de Duplicación MECP2.

Yin (2003) basa su enfoque de estudio de caso múltiple, sobre un paradigma constructivista, afirmando que la verdad es relativa y que depende de la perspectiva. Este paradigma “reconoce la importancia de la creación humana subjetiva de significado, pero no rechaza de plano alguna noción de objetividad. Pluralismo, no relativismo, se destacó con enfoque en la tensión dinámica circular de sujeto y objeto” (Miller & Crabtree, 1999, p. 10). El constructivismo se basa en la premisa de una construcción social de la realidad (Searle, 1995). Una de las ventajas de este enfoque es la estrecha colaboración entre el investigador y el participante, mientras que los participantes narran sus historias (Crabtree & Miller, 1999). A través de estas historias los participantes son capaces de describir sus visiones de la realidad y esto permite al investigador entender mejor las acciones de los participantes (Lather, 1992; Robottom & Hart, 1993).

En esta investigación se trabajó el diseño de estudio de caso múltiple (Ver ilustración 1), el cual aborda en análisis de varios casos únicos a la vez, para estudiar la realidad que se desea describir a profundidad. Los estudios de caso

múltiple permiten a los investigadores estudiar los datos contextuales y proporcionar ricas y profundas descripciones de los hallazgos; así mismo, “la multiplicidad de los casos permite explicaciones amplias del fenómeno y examinar cómo se comporta el fenómeno en diferentes entornos” (Stake, 2005, p.23). El objetivo es replicar los hallazgos en los casos (Yin, 2003).

Ilustración 1. Estudio de casos múltiples.



Fuente: Elaboración propia a partir de Yin (1984)

Respecto a las características que se consideraron como atributos y ventajas para seleccionar el estudio de caso múltiple cualitativo en esta investigación, se destacó que al sumergirse en la dinámica de una persona única (caso), el investigador puede descubrir el *cómo* de los hechos o comportamientos que posiblemente pasarían por alto si utilizara otros métodos de investigación cualitativa (Yin, 2014; Stake 2005; Erickson,1989).

Así, por ejemplo, el investigador que utiliza otro diseño de investigación para el estudio de cuidado puede pasar por alto una serie de actitudes producidas por acciones en la integración del cuidador principal con la persona que cuida en su

contexto de cuidado. La situación donde se produzca una expresión concreta posibilita el que sirva de ayuda o motivación al sujeto o produzca el efecto contrario.

El hecho de que las acciones se observen y se interroguen durante un periodo de tiempo de forma interrelación, da la posibilidad de recoger información suficiente para entender el significado de esas acciones.

Así mismo, el no partir un cuerpo teórico ya definido, que limite el campo de observación a una serie de variables y a unas conductas relacionadas con las variables seleccionadas, ayuda a analizar cada acción desde los datos registrados de lo que sucede en el contexto, a recopilar otro tipo de datos que contribuya la reflexión analítica de los hechos sucedidos.

Otro atributo del estudio de caso múltiple cualitativo es que permite realizar comparación de las respuestas de todos los casos; es decir en el estudio de caso múltiple, se hacen las mismas observaciones y preguntas a los distintos casos, se describen y se analizan los casos por separado, pero se realiza una comparación de los resultados de todos los casos para llegar a conclusiones importantes (Anthony & Jack, 2009; Yin, 2009). Medina (2005) afirma que las comparaciones constantes es una estrategia de gran valor que puede utilizar el investigador, para alcanzar la coherencia estructural de las conclusiones en los análisis de datos cualitativos.

Así mismo en el estudio de caso múltiple, el rol del investigador es observar las características, los comportamientos y reacciones de una persona, con el propósito de analizar profundamente distintos aspectos de un mismo fenómeno. El concepto de caso en esta investigación es aplicable a una persona: el cuidador principal, sin pretender esgrimir conclusiones generalizables del fenómeno. Por esto, quien limita los casos establece límites sobre lo que está y no está estudiado desde el marco referencial. A pesar de que los estudios de casos son múltiples se

producen en el entorno donde se desarrolla el fenómeno, los casos están limitados por el tiempo, el lugar, y las personas (Yin, 2009).

3.2 Selección del número de casos y contexto de la investigación

En el diseño de estudio de caso múltiple, “se utilizan varios casos únicos a la vez para estudiar la realidad que se desea describir” (Yin, 1994, p.4). Es fundamental tener en cuenta que la selección de los casos que constituye el estudio “debe realizarse sobre la base de la información de la rareza, importancia o revelación que cada caso concreto pueda aportar al estudio en su totalidad” (Hartley, 2004, p.326).

En este tipo de estudio, la elección del número de casos, no se realiza según los criterios muestrales estadísticos sino buscando un conjunto de casos que sea representativo del fenómeno a analizar y describir (Yin, 2014).

Al igual que Yin (2014) y Stake (2005), se enuncia que existen varios criterios para seleccionar el número de casos, a diferencia de otros estudios cualitativos que hablan de saturación muestral, para los estudios de caso múltiple, esto se logra cuando se obtiene los mismos resultados en cada uno de los casos, produciendo por consiguiente la replicación y repeticiones literales (Yin, 2009; Houghton, Casey, Shaw & Murphy, 2013). En los estudios de caso múltiple se pueden estudiar 2 o 3 casos a profundidad y obtener buenos resultados. Cada caso se desarrolló por separado, hasta lograr la descripción del fenómeno de estudio en cada uno de los casos y posterior a esto se compararon los resultados buscando similitudes y diferencias entre los casos (Yin 2014, p.57).

Teniendo en cuenta estas premisas, en esta investigación los casos se incluyeron, basándose en la lógica de la replicación y repetición literaria, haciendo uso de los criterios de inclusión y exclusión establecidos por el investigador y teniendo en cuenta los criterios principales para seleccionar casos según lo

plantean autores como Stake (2005); Yin (2009); Houghton, Casey, Shaw y Murphy (2013); Creswell y Poth (2018):

- Serán casos relevantes para el cuidado.
- Los casos proporcionaran diversidad en todos los contextos.
- Los casos ofrecen buenas oportunidades para aprender sobre la complejidad y el contexto.
- Los resultados de un caso serán similares a otro caso (réplica literal), dadas unas condiciones similares.
- Al momento de comparar los resultados obtenidos en cada caso, se encontrarán similitudes entre los casos (replica literaria), pero adicional a estas similitudes, se evidenciarán resultados opuestos a otros casos (réplica teórica), pero por razones predecibles relacionado con cada caso.

Partiendo de los criterios enunciados por los expertos en estudio de caso, es importante tener claro que, al utilizar un estudio de caso múltiple, el investigador no pretende producir generalizaciones y sí conocer de manera exhaustiva el cómo se produce el fenómeno.

Encontrar cuidadores de personas con enfermedades raras que limiten la movilidad es una tarea difícil, por su rareza y especificidad en cada caso. La población de esta investigación estuvo constituida por los cuidadores principales de personas con enfermedades raras que limitan la movilidad. Se tomaron diferentes contextos ya que una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra (Ministerio de Salud y Protección Social, 2015).

El contexto inicial de la investigación fue, Chía – Cundinamarca, municipio en el cual el investigador labora y pasa la mayor parte de tiempo. La Secretaria de Salud de Chía, ha demostrado interés por trabajar con la población afectada por enfermedades raras, la ubicación, caracterización, identificación de diagnóstico y

el apoyo social para que se cumpla lo establecido por la Ley 1392 de enfermedades huérfanas en Colombia.

Según lo referido por Grisales (2014) y la caracterización realizada por la Secretaría de Salud en el 2014, se habían logrado identificar 80 pacientes en el Municipio, de los cuales 7 tienen diagnóstico confirmado de enfermedades raras y solo uno (1), fue accesible a la investigación, el cuidador principal de la persona con Síndrome de Duplicación MECP2, enfermedad que le genera limitación de movimiento y cumple con los criterios de inclusión y exclusión planteados en la investigación. Se decide tomar el caso y posterior al desarrollo de este caso, y partiendo de los criterios expuestos por los expertos en estudios de caso múltiple, se emprendió la búsqueda, en Bogotá de un nuevo caso posible con el mismo Síndrome de Duplicación MECP2.

Bogotá es la capital de la República y la ciudad más grande de Colombia. Al 2017 se reportan 8,081 millones de habitantes y durante ese mismo año se registraron en Bogotá más de 450 casos de personas con enfermedades raras o huérfanas, siendo Bogotá una de las ciudades que concentra el mayor número de personas con enfermedades raras, el investigador se registró en las redes sociales de grupos de familias de personas con enfermedades raras, logrando contactar un segundo caso confirmado de Síndrome de duplicación MECP2 en la Soledad, un tradicional barrio de la localidad de Teusaquillo, en el centro de Bogotá. Posterior al desarrollo de este segundo caso y haciendo uso de los criterios de selección de número de casos expuestos por los expertos, ya se encontraban similitudes, entre los casos (replica literaria), pero aún no se evidenciaban resultados opuestos significativos para el cuidado, por esta razón, se continuo la búsqueda de casos, haciendo uso de un factor predecible relacionado con cada caso, que era el contexto, si bien el caso uno se desarrolló en el municipio de Chía, el caso dos fue desarrollado en la ciudad de Bogotá, siendo estos dos contextos nacionales de Colombia.

Es por eso que el investigador decidió hacer contacto con la Asociación Miradas que Hablan de España, creada por los padres de pacientes que asisten al Hospital Sant Joan de Déu Barcelona, entidad que cuenta con el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) fundado para avanzar en el conocimiento y la investigación de estas patologías muy poco prevalentes, ofrece atención asistencial integral a más de 10.000 pacientes con enfermedades raras, minoritarias que son tratados actualmente en el centro.

Con el apoyo de la Asociación Miradas que Hablan de España, se ubicaron los cuidadores principales, la Asociación envió un correo a cada uno de ellos, con la información de la investigación e invitándolos a participar en esta de forma voluntaria. De este correo, se contactó un (1) cuidador principal que cumplió los criterios de inclusión y exclusión, ubicado en Guadalajara – España, una ciudad y municipio español, situada en el centro de la península ibérica a 50 kilómetros de Madrid. Es la capital perteneciente a la comunidad autónoma de Castilla-La Mancha, con una población de 254.308 habitantes (INE 2018). Este caso además de ser relevante, como los anteriores, proporciono diversidad en todos los contextos, ofreció buenas oportunidades para aprender sobre la complejidad de cuidado y cumplir con la descripción del cuidado que da el cuidador principal desde la perspectiva del cuidador y en el contexto del diario vivir.

En total se seleccionaron tres cuidadores principales accesibles de personas con Síndrome de duplicación MeCP2, enfermedad rara que limita la movilidad. (Ver Tabla 1. Casos seleccionados de cuidadores de personas con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2).

Tabla 1. Casos seleccionados de cuidadores de personas con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2

Tabla 1. Casos Seleccionados de cuidadores principales de personas con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2					
Cuidador Principal	Diagnósticos Confirmados*	Edad de la persona por década	Limitación de Movimiento es***	Número de Casos	Ubicación
Caso 1: NIF, mujer de 50 años de edad. Abuela de la persona con ER. Lo cuida y convive con él desde los 8 meses de nacido.	El síndrome de la duplicación de MECP2 (Xq28) **	6 años	Disminución del tono muscular (hipotonía), Progresiva espasticidad generalmente observada en piernas y miembros superiores. No puede caminar y hacer cosas por sí solo. Epilepsia refractaria, infección de vías respiratorias recurrentes. No habla	1	Chía - Cundinamarca-Vereda Samaria
Caso 2: JL, mujer de 30 años de edad. Madre que convive con la persona con ER.	El síndrome de la duplicación de MECP2 (Xq28)**	7 años	Distrofia muscular. Rigidez, y espasticidad en miembros inferiores y debilidad en miembros superiores. Estrabismo, síndrome convulsivo a estudio, dice papá y mamá y hace marcha con dificultad y apoyo de cuidador.	1	Bogotá -Colombia
Caso 3: ICR, mujer de 42 años de edad. Madre que convive con la persona con ER.	El síndrome de la duplicación de MECP2 (Xq28)**	14 años	Rigidez y espasticidad de miembros inferiores, hipotonía en miembros inferiores, epilepsia refractaria, infección de vías respiratorias recurrentes, no habla y se alimenta por gastrostomía. ****	1	Guadalajara - España
* Diagnostico Confirmados. Información de historia clínica, suministrada por cuidador principal.					
**Síndrome de Duplicación Mecp2, es una enfermedad genética que ocurre solamente en los varones, es neurodegenerativa que afecta múltiples sistemas y general un grado alto de dependencia. (NORD. 2018)					
***Información suministrada por el cuidador principal.					
**** Paciente en Silla de Ruedas					

3.3 Criterios de Inclusión

- Cuidador principal, hombre o mujer adulto mayor de 18 años. Ya que ellos son el apoyo primario, los interlocutores entre el paciente y equipo de salud y diariamente dedican la vida al cuidado de pacientes (FEDER, 2015)
- Cuidador principal de la persona con diagnóstico de enfermedad rara confirmado y que cuya limitación genera alto grado de dependencia. Un gran número de enfermedades raras, son graves y de consecuencias que generan discapacidad, lo que hace que los pacientes sean dependientes en mayor o menor grado. Casi las tres cuartas del paciente con enfermedad rara que limita la movilidad poseen un grado igual o mayor del 75%. (Federación Colombiana de Enfermedades Raras, 2015)

- Cuidador principal que lleve desempeñando el rol de cuidador principal de la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2 durante un año o más, ya que durante ese tiempo son ellos quienes tienen el conocimiento acerca de la enfermedad y el cuidado que se debe brindar. (Pelentsov et al, 2015)
- Cuidador principal que lea, entienda, esté de acuerdo y firme el consentimiento informado.

3.4 Criterios de exclusión

- Cuidador principal del paciente con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2 que al momento de realizar la entrevista tenga un déficit cognitivo ya que este tipo de alteraciones predisponen a fallas en la percepción o interpretación de la situación (Groome, Dewart, Esgate, & Kemp, 2014).
- Cuidador principal del paciente con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2 que esté en un momento muy crítico de la enfermedad del paciente, no desee participar o continuar con la investigación.

3.5 Trabajo de campo

Este aspecto se refiere al grado de accesibilidad, al lugar de estudio y a la información necesaria para la investigación (Yin, 1994). Para efectos de este trabajo, se establecieron contactos con instituciones e inmersión.

3.5.1 Establecimiento de contactos en instituciones

En esta fase de la investigación, se llevaron a cabo diversas visitas a instituciones con el objetivo de presentar el proyecto, negociar la participación y poder tener acceso en el campo de estudio. A lo largo del proceso de la elaboración del proyecto, se contactó a la Secretaría de Salud del municipio de Chía y se solicitó el aval para la realización del proyecto de investigación, en el momento titulado

Cuidado que da la mujer a las personas con enfermedades huérfanas en el Municipio de Chía Cundinamarca, obteniendo una respuesta favorable para la ejecución. Esta entidad facilito la apertura de las puertas para conocer la forma en que trabajan y cómo se cubren las principales necesidades de las personas con enfermedades raras y los cuidadores principales. Es importante aclarar que, el título del proyecto tuvo cambios, que fueron notificados a la Secretaría de Salud de Municipio de Chía.

Una vez se obtuvo el aval del Comité de Ética de la Facultad de Enfermería de la Universidad Nacional, se dio inicio al desarrollo del primer caso, el cual fue seleccionado de la base de datos de la población caracterizada de pacientes con enfermedades raras en Chía, de los 7 casos con diagnóstico confirmado, el único caso que cumplía con los criterios de inclusión y exclusión de la investigación fue el del cuidador principal NFA, la abuela de AFM, un niño de 6 años con Síndrome de Duplicación MECP2, a quien se contactó y aceptó ser parte de la investigación.

Posterior a este se vio la necesidad de buscar más casos con el mismo diagnóstico para continuar con la descripción de cómo cuidar a la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2.

Para la búsqueda de más casos, el participante investigado se inscribió a redes sociales de familias de personas con Síndrome de Duplicación MECP2, de Argentina, Francia, España y EEUU, recibiendo respuesta el día 7 de abril de la cuidadora principal JL, madre de ACR de 6 años de edad con el Síndrome duplicación MECP2, que vive en la Ciudad de Bogotá. JL acepto hacer parte de la investigación.

Así mismo el día 12 de agosto del 2018, el investigador envió un correo electrónico solicitando el apoyo a la asociación " Miradas que hablan " en España, esta es una organización benéfica sin ánimo de lucro constituida en 2014 por Jose Brocal y Ana Mourelo los padres de Aitor, quien, fue diagnosticado con el síndrome

de duplicación MECP2. Gracias a la Asociación “Miradas que hablan”, quienes reenviaron el correo a las familias el día 16 de agosto del 2018, se recibió el correo de la cuidadora principal ICR, quien manifestó el deseo de participar en la investigación.

3.5.2 Inmersión en el campo de trabajo

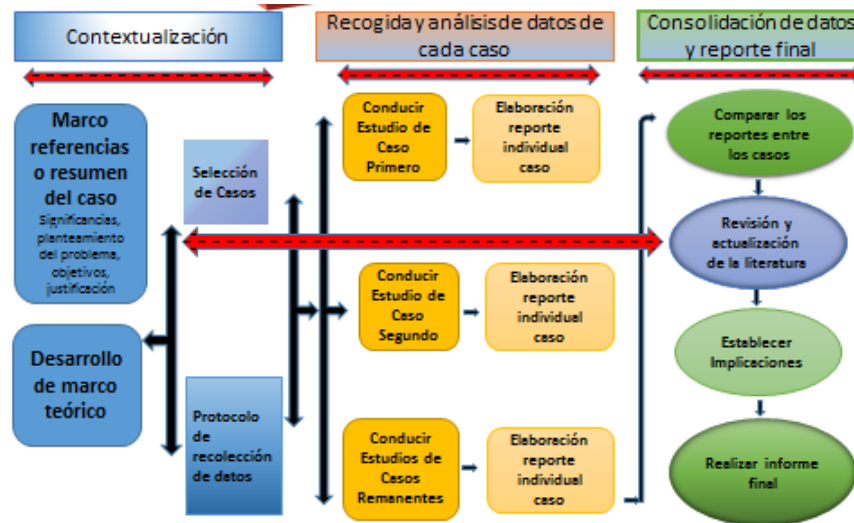
Una vez el proyecto fue aprobado por el Comité de Ética de la Universidad Nacional de Colombia, se dio inicio al desarrollo de la investigación. En este proceso se realizaron las siguientes actividades con cada uno de los casos:

- Ubicación del cuidador principal de la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2.
- Se realizó primer contacto telefónico con el cuidador principal.
- Revisión documental (Historia clínica del caso, suministrada por el cuidador principal)
- Observación Participativa moderada.
- Entrevistas semi- estructurada a profundidad.
- La retirada del campo se realizó una vez se cumplió con los objetivos específicos en cada caso.
- Teniendo en cuenta el principio de confidencialidad, una vez finalizada la recolección de los datos y el análisis de estos, se realizó un cierre con cada uno de los cuidadores principales que ejecutan el cuidado a la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2. Se les entregó por escrito el informe final del caso, con el propósito de leerlo e identificar distorsiones en la interpretación o imprecisiones en el proceso de representación el significado que tenían las observaciones y las palabras expresadas por ellos. Los cuidadores regresaron el informe con comentarios y observaciones que complementaron el estudio.

3.6 Procedimiento para el desarrollo de cada caso

A continuación, se realizará la descripción de las fases utilizadas en cada uno de los casos. Yin (2014) propone el procedimiento que contiene las siguientes fases: contextualización, recolección de datos, análisis de datos de cada caso, consolidación de datos y reporte final de resultados (Ilustración 2).

Ilustración 2. Procedimiento de estudio de caso múltiple (Yin, 2014, pp. 84–99)



Es importante aclarar que, en este tipo de diseño de investigación, se hacen las mismas observaciones y preguntas a todos los casos, pero no se abordó el siguiente caso hasta analizar el primero (Anthony & Jack, 2009; Yin, 2009).

3.6.1 Contextualización de cada caso

La fase de contextualización del estudio de caso busca conocer al cuidador principal y relacionarse con el contexto social en el que ocurrirá la investigación. (Yin, 2014, pp. 84) Así mismo se debe lograr que el cuidador principal, entienda el objetivo de la investigación, se sienta cómodo, disipe cualquier idea y establezca su identidad como persona inobjetable, haciendo empatía con el investigador, de tal forma que se "abra" y manifieste sus sentimientos respecto del escenario y de otras personas (Merriam & Tisdell, 2015). Para llevar a cabo la contextualización del caso, se realizó un encuentro inicial con el cuidador principal y las personas

que apoyan el cuidado del paciente. Se realizó en el hogar del cuidador principal, y tuvo una duración de una hora y media para desarrollar las siguientes actividades:

- Se dio a conocer el objetivo de la investigación y el desarrollo de esta.
- Se realizó la lectura del consentimiento informado, aclarando dudas, recogiendo la firma del cuidador principal, de los testigos en caso de que los hubiera y del investigador.
- Se estableció una comunicación efectiva con el cuidador principal del paciente, solicitando la historia clínica del paciente y preguntando ¿Cuál es la rutina diaria de cuidado?, esto con el fin de planear los momentos en los cuales se realizaron las observaciones participantes moderadas y las entrevistas.

3.6.2 Recolección de datos por caso

Para Yin, (2006, 2009b y 2011a), los datos son la base para un estudio de investigación, así mismo afirma que en los estudios de caso cualitativos, los datos relevantes se derivan de cuatro actividades de campo: observar, entrevistar, recopilar y examinar documentos y sentimientos. A primera vista, estas cuatro actividades pueden parecer demasiado informales como para considerarlas actividades de investigación. Sin embargo, el investigador si lo desea, puede implementar cada una de las actividades utilizando un instrumento formal o un procedimiento de recopilación de datos definido. No obstante, la investigación cualitativa generalmente no implica el uso de tales instrumentos fijos, procedimientos o muestras, en los estudios de caso se pueden adoptar instrumentos para ayudar en el proceso de recopilación de datos, es probable que permanezca como el principal instrumento o referente en el desarrollo de la investigación. (Yin, 2011, p.131)

En esta investigación, la recopilación detallada de datos se realizó con cada uno de los casos por medio de tres fuentes de información: Revisión de

documentos, con el uso de la historia clínica del paciente y la revisión de literatura. La observación participante moderada, con el uso de la matriz de observación para la toma de notas de campo, determinando "qué, cuándo y dónde" observar el cómo cuida el cuidador principal a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad y la entrevista semi-estructuradas a profundidad donde el investigador tendrá unas preguntas iniciales, derivadas del análisis de las observaciones realizadas. Además, se utilizó material de audio para facilitar la recolección y posterior transcripción de los datos obtenidos durante las observaciones y las entrevistas.

3.6.2.1 Revisión de documentos

Los documentos fuentes de datos en la investigación cualitativa, son fácilmente accesibles para el investigador y pueden existir tanto en una configuración física o en línea. El documento a menudo se utiliza como un término general para referirse a una amplia gama de material escrito, visual y digital relevante para el estudio (Sharan, Merriam & Tisdell, 2014).

La mayoría de los documentos se recopilaron antes de comenzar el estudio de investigación, y entre los más comunes se incluyen, registros oficiales, cartas, registros corporativos, documentos gubernamentales, historias clínicas, autobiografías y blogs. (Lee, 2000; Snelson, 2015; Webb, Campbell, Schwartz & Sechrest, 2000, citados en Sharan, Merriam & Tisdell, 2014).

La historia clínica como documento de revisión, es un documento valioso "no solo por lo que se puede aprender directamente de ella sino también como estímulo para caminos de investigación que servirán de soporte para la elaboración de los protocolos, matrices o guías de observación y entrevistas" (Patton, 2015, p.377).

Los datos obtenidos de la historia clínica, en cada caso fueron utilizados para estructurar la matriz de observación. En lo concerniente a la manejo de la historia clínica en los casos de Colombia, se basó en la LEY 911 de 2004, y específicamente lo referido en el Capítulo V. Artículo 36: "La historia clínica es un

documento privado, sometido a reserva, por lo tanto sólo puede ser conocido por el propio paciente o usuario por el equipo humano de salud vinculado a la situación en particular, por terceros previa autorización del sujeto de cuidado o su representante legal o en los casos previstos por la ley o por los tribunales de ética.”, teniendo presente el anterior artículo, una vez se logró conocer al cuidador principal y existió una relación empática con él y con el contexto social en el que ocurrió la investigación (Yin, 2014), se solicitó al cuidador la historia clínica del paciente, aclarando que sería utilizada para fines de investigación científica y se mantendría la reserva sobre la identidad del sujeto de cuidado.

Para la revisión de la historia clínica se realizaron las siguientes actividades:

- Revisión de literatura sobre la enfermedad rara Síndrome de duplicación MECP2, la cual servirá de referencia o punto de partida para la recolección de los datos.
- Revisión de la historia clínica del paciente, que fue suministrada por el cuidador principal, teniendo en cuenta los antecedentes, diagnósticos clínicos de la enfermedad, Manifestaciones clínicas actuales y pronóstico a futuro.
- Los diagnósticos médicos del paciente, las manifestaciones clínicas, fueron una base para contextualizar.

3.6.2.2 Observación participativa moderada

La observación cualitativa es fundamentalmente naturalista en esencia; ocurre en el contexto natural de los sucesos, entre los actores que estuviesen participando naturalmente en la interacción, y sigue el curso natural de la vida cotidiana. Como tal, tiene la ventaja de involucrar al observador en la complejidad fenomenológica del mundo, donde puede ser testigo de las conexiones, correlaciones y causas tal cual como se desenvuelven (Valles 2000).

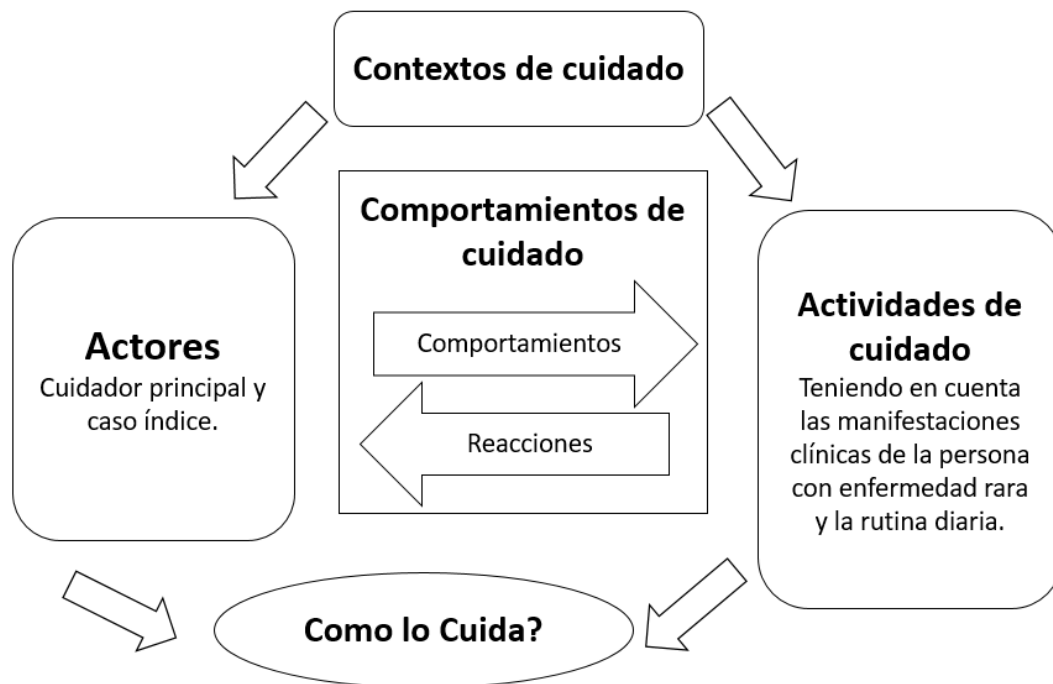
La observación participativa es un modo especial de observación en que el investigador, puede asumir una variedad de roles dentro de una situación de trabajo de campo y participar en las acciones que se estudian (Lobiondo capítulo 12). Autores como Spradley (1980) y Junker (citado en Valles, 2000) refieren los tipos de participación a lo largo de una gradiente que va desde la “no participación”, donde el rol del observador es netamente de observación y no interviene con el grupo social, a la “observación participación”, donde el investigador asume el rol de implicación y participa de las actividades que observa. Esta observación participación pasa por tres opciones de participación.

Observación participativa pasiva, donde el investigador sólo está en el rol de espectador. Observación participativa moderada representa el punto medio, donde el investigador mantiene un equilibrio que permite una buena combinación de participación y desapego, necesario para seguir siendo objetivo, facilitando el acceso del investigador al significado que dan los actores a su actividad y permite pedir aclaraciones o realizando cuestionamientos de lo observado. Observación participativa activa donde el investigador se convierte en un miembro del grupo mediante la adquisición de habilidades y costumbres en aras de la comprensión completa y la Observación participante completa donde el investigador está inmerso, integrado en la población de estudio de antemano (es decir, él o ella ya es un miembro de la población particular estudiada).

Teniendo en cuenta el rol participante del observador y los objetivos de la presente investigación, el tipo de observación fue participativa moderada. (DeWalt & DeWalt, citados en Yin, 2014, p.115). Este tipo de observación fue útil para describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara, analizar los patrones de cuidado del cuidador y determinar y comprender los comportamientos de cuidado observados y las reacciones de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

El enfoque de la observación participante moderada fue de manera gradual o progresiva, según lo plantean Bonilla-Castro y Sehk (2005) partiendo de observaciones abiertas exploratorias cuyo fin fue describir el contexto de cuidado, los actores y las actividades observadas, hasta llegar a observaciones focalizadas y selectivas que permitieron captar en detalle y en profundidad la dinámica interna de como cuida el cuidador principal, que actividades de cuidado realiza y cuáles son los comportamientos y reacciones ante el cuidado (Ilustración 3):

Ilustración 3. Elementos relevantes de la Observación Participante moderada.



Fuentes: Creswell, J., & Poth, Cheryl N. (2018) Cap. 7 p.168-173 / DeWalt & DeWalt, 2011, chap. 2 citado por Yin 2014, p.115/ Bonilla-Castro, E., & Sehk, P. R. 2005, p.118.
Elaborado por Vivian Jiménez 2018

En la presente investigación, la Observación participante moderada, tuvo un sentido de indagación científica, lo cual implicó focalizar la atención de manera intencional, sobre algunos segmentos de la realidad que se estudia “tratando de captar sus elementos constitutivos y la manera cómo interactúan entre sí, con el fin de reconstruir inductivamente la dinámica de la situación” (Bonilla-Castro & Sehk, 2005, p.118). Se capturaron elementos de la situación: los quehaceres cotidianos,

las relaciones, las costumbres, lo habitual y “lo no habitual”. Todos estos elementos interactúan entre sí, por lo cual corresponde al investigador reconstruirlos en su dinámica para la comprensión y definición del tema de investigación (como cuidado el cuidador). Es por eso que, para la planeación de las observaciones se realizaron las siguientes actividades:

1. Elaboración de la Matriz de Observación Participante moderada, como referencia para el registro y ordenamiento de la observación focalizada (ver Tabla 2), la cual ayudo al investigador a identificar los aspectos prácticos del trabajo de campo de la observación; “saber dónde realizar la observación, a quién observar y que ”observar” (Bonilla-Castro & Sehk, 2005, p.120). Por su parte Angrosino y Rosenberg (citados en Denzin & Lincoln, 2018) abogan por el uso de un proceso de observación estructurada para maximizar la eficiencia de la experiencia de campo, minimizar sesgos de investigador, y facilitar la replicación o verificación hecha por otros, todo lo cual hace que los descubrimientos sean más objetivos y la investigación cualitativa tenga aún más rigor. Esta matriz, consta de cuatro elementos relevantes, los cuales provienen del marco conceptual y la pregunta de investigación:

Contextos de cuidado, contiene las descripciones del contexto donde se desarrolla el cuidado e implica observar los escenarios donde se da el cuidado a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

Actores, personas que intervienen en el cuidado (Bina: Cuidador principal – persona con Síndrome de duplicación MECP2)

Actividades de cuidado del cuidador principal, contiene la descripción de las formas de cuidar e implica observar las acciones de cuidado que realiza el cuidador principal. Para esto se tuvo en cuenta, las manifestaciones clínicas reportadas en la historia clínica.

Comportamientos de cuidado, que permitieron analizar cómo lo cuida y los comportamientos de cuidado observados en el cuidador y las reacciones de la persona al recibir el cuidado.

2. En el desarrollo de cada caso se realizaron 3 observaciones, partiendo de observaciones abiertas exploratorias cuyo fin fue describir el contexto de cuidado, los actores y las actividades observadas, hasta llegar a observaciones focalizadas: “Primer encuentro en el hogar”, “Rutina diaria en el hogar” y “La Movilidad”.

Primer encuentro en el hogar: Tuvo como objetivo, describir el hogar, al cuidador principal y a la persona con Síndrome de Duplicación MeCP2. Esta observación se realizó durante la mañana.

Rutina diaria en El hogar: Tuvo como objetivo, conocer cómo organiza la rutina día a día el cuidador principal en función al cuidado de persona. En esta observación el investigador estuvo con el cuidador durante la tarde y parte de la noche.

La movilidad: Esta observación fue focalizada y tuvo como objetivo describir los desplazamientos y estrategias que emplea el cuidador para realizar la movilidad del paciente en el hogar o en los diferentes contextos como: áreas ambulatorias de salud, parques, colegios, instituciones, etc. En esta observación el investigador acompañó al cuidador en los desplazamientos que realizó con la persona.

3. Las observaciones se realizaron durante una semana, con tiempos de 1 hora a 8 horas aproximadas, según la actividad programada y acordadas con el cuidador, para observar y el tiempo necesario para recoger los datos suficientes que permitan cumplir con el objetivo planeado en la observación.
4. Las notas de campo realizadas en la matriz de observación y las imágenes y audios de las observaciones permitieron al investigador una visión global y completa del contexto, los actores y sus comportamientos y reacciones. Para esto, la matriz de observación participante moderada tuvo una sección

de “memos” donde el investigador tomo nota de aspectos que considero muy importantes para organizar, analizar e interpretar la información que estaba recogiendo. Los memos ofrecen una manera de guardar y recuperar con gran eficacia ideas, pensamientos, interpretaciones, las reflexiones y cuestionamientos que se presenten al momento de recoger los datos (Creswell & Poth, 2018).

Tabla 2. Matriz de Observación Participante moderada.

Tabla 2. Matriz de Observación Participante Moderada				
Caso #	_____			
Fecha	_____			
Hora	_____			
Observador	_____			
Objetivo de la Observación	_____			
Contexto de cuidado				

Actores				

Actividades de Cuidado		Comportamientos de cuidado		Memos
Manifestaciones Clínicas	Rutina diaria	Comportamientos observados	Reacciones Observadas	

Fuentes: DeWalt & DeWalt, 2011, cap. 2 citado por Yin 2014, p.115/ Bonilla-Castro, E., & Sehk, P. R. 2005, p.118. **Elaborado** por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.6.2.3 Entrevista semiestructurada en profundidad

La entrevista es una técnica de gran utilidad en la investigación cualitativa para recabar datos; se define como una conversación que se propone un fin determinado distinto al simple hecho de conversar, en el estudio de caso múltiple la entrevista cualitativa fue utilizada como: “una herramienta para tener una visión completa del caso o para recoger datos que nos ayuden a comprender situaciones producidas durante la observación” (Yin 2014, p.111).

Existen tres tipos de entrevistas: estructuradas, semiestructuradas y abiertas (Grinnell citado en Hernández et al, 2016).

- En las entrevistas estructuradas el entrevistador se sujeta a un instrumento, es decir, una guía de preguntas específicas.
- Para las semiestructuradas el entrevistador usa una guía de preguntas, pero a su vez tiene la libertad de introducir preguntas para profundizar en un concepto.
- Por último, en las abiertas el entrevistador tiene una idea general de los temas a abordar y tiene la flexibilidad para manejar las preguntas.

Al respecto, Taylor (citado en Yin, 2014) define la entrevista semi -estructurada en profundidad, como reiterados encuentros cara a cara entre el entrevistador y los informantes, dirigidos hacia la comprensión de las perspectivas que tienen los informantes respecto de sus vidas, experiencias o situaciones, tal y como las expresan con sus propias palabras.

Para fines de esta investigación, se utilizó la entrevista semiestructurada a profundidad, donde se realizó un guion por cada entrevista que contenía preguntas básicas, preestablecidas para que los participantes describieran ampliamente como lo cuidan. Las preguntas ayudaron a complementar y comprender las situaciones que surgieron desde la observación y también durante la entrevista y así obtener doble beneficio teórico y metodológico. Las preguntas iniciales estuvieron enfocadas siempre al como cuida el cuidador de la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MeCP2. Una vez formuladas las preguntas básicas se prosiguió a profundizar en el tema a través de otras preguntas cortas como: ¿por qué?, ¿cuándo?, ¿cómo?, ¿qué pasó?, ¿qué quiere decir con la “...” ?, etc. Todas las preguntas estaban orientadas a la caracterización del cuidado sin llevar un orden preestablecido. Estas preguntas solo pretenden profundizar en

el tema para obtener la máxima información (Brinkmann & Kvale citados en Creswell & Poth, 2018).

La entrevista semi- estructurada a profundidad como técnica cualitativa se caracteriza por la flexibilidad para dar matices a la información verbal al incorporar la comunicación no verbal, para aportar informes completos al permitir la obtención de varios enfoques y por la versatilidad. Esto facilitó obtener en cada caso un abanico de respuestas, que permitió abordar aspectos que enriquecerían el estudio de caso a profundidad (Yin, 2014).

La entrevista semi – estructurada a profundidad, fue útil para describir a profundidad como cuida el cuidador principal de cada caso en particular. Así mismo contemplar y verificar lo observado, con lo expresado directamente por el cuidador principal (Creswell & Poth, 2018). A pesar de que no se parte de temas predeterminados, sí se espera el abordaje de temas relacionados con el objetivo de la investigación. Por ello se tomó la decisión de iniciar las entrevistas una vez transcurridos los encuentros de la observación participante moderada, previendo que durante el tiempo de observación se logró disponer de la información suficiente y relevante para conseguir unas entrevistas exitosas. Así mismo en cada caso se partió de preguntas iniciales enfocadas siempre al como cuida el cuidador de la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MeCP2. Tal como indica Medina (2005), se partió de una cierta ignorancia como investigador, pero con el conocimiento suficiente como para poder recoger toda la riqueza de los comportamientos de cuidado del cuidador principal a la persona con enfermedad rara.

Las entrevistas semi – estructuradas a profundidad, tuvieron una duración estimada de 1 hora a 3 horas, según la disponibilidad del cuidador principal. El contexto social es fundamental en la interpretación de los resultados. Noreña, Moreno, Rojas y Malpica (2012) proponen que en la entrevista cualitativa el

investigador debe crear un ambiente donde el entrevistado se sienta cómodo y tenga la confianza de exponer las opiniones e ideas de forma libre.

El entrevistador en cada caso no realizó ningún tipo de juicio sobre las ideas o los sentimientos expuestos por el cuidador principal, ni tampoco lo limitó por medio de intervenciones de carácter hostil o que denotaran sentimientos negativos hacia lo expuesto. Se permitió que el cuidador principal respondiera en sus propios términos; el objetivo era que manifestara libremente los sentimientos y percepciones de las experiencias vividas frente al dar cuidado a la persona. Las entrevistas se desarrollaron en el hogar del cuidador principal y la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MeCP2, satisfaciendo el deseo y la necesidad del cuidador principal.

Durante la entrevista, el investigador enfrentó situaciones donde el entrevistado manifestó emociones como alegría, tristeza, angustia, frustración, enfado, entre otras, por lo que se manejó este tipo de situaciones, con respeto y acallando las propias opiniones acerca de las vivencias y los sentimientos que expresó el cuidador principal y la persona con enfermedad rara.

El registro de las entrevistas se realizó por medio de grabaciones de audio, previa autorización del cuidador y se hizo una prueba para verificar que las voces fueran claras y distinguibles. La mímica, los gestos y movimientos que acompañan las palabras dichas, fueron registrados en las notas de campo ya que no aparecen en el audio (Creswell & Poth, 2018).

3.6.3 Análisis de datos por cada caso

El análisis de datos es el proceso de dar sentido a los datos. Y dar sentido a los datos implica consolidar, reducir e interpretar lo que la gente ha dicho y lo que el investigador ha visto y leído. Para un estudio de caso múltiple cualitativo, el análisis consiste en hacer una descripción detallada del caso y su entorno (Creswell & Poth, 2018). Para Yin (2015), el punto de partida útil para el análisis de los datos

es "jugar" con ellos y partir del referente teórico donde se plantearon supuestos para su análisis. Si el motivo para realizar los estudios de caso principalmente fue abordar la pregunta de investigación, entonces la técnica para analizar los datos debe realizarse con una orientación de análisis de contenido encaminado inicialmente de la pregunta de investigación (cómo cuida).

Teniendo en cuenta que el tipo de estudio de esta investigación es cualitativo, se utilizó el análisis de contenido con enfoque inductivo convencional. El análisis del contenido cualitativo va más allá del mero conteo de palabras hasta el examen intensivo del lenguaje con el propósito de clasificar grandes cantidades de texto "códigos emergentes", y agruparlos en un número eficiente de categorías descriptivas que representan significados. Estas categorías pueden representar la comunicación explícita o la comunicación inferida. El objetivo del análisis de contenido es "proporcionar conocimiento y comprensión del fenómeno en estudio" (Weber, 1990; Downe-Wamboldt, 1992 citados en Hsieh & Shannon, 2005, p.314).

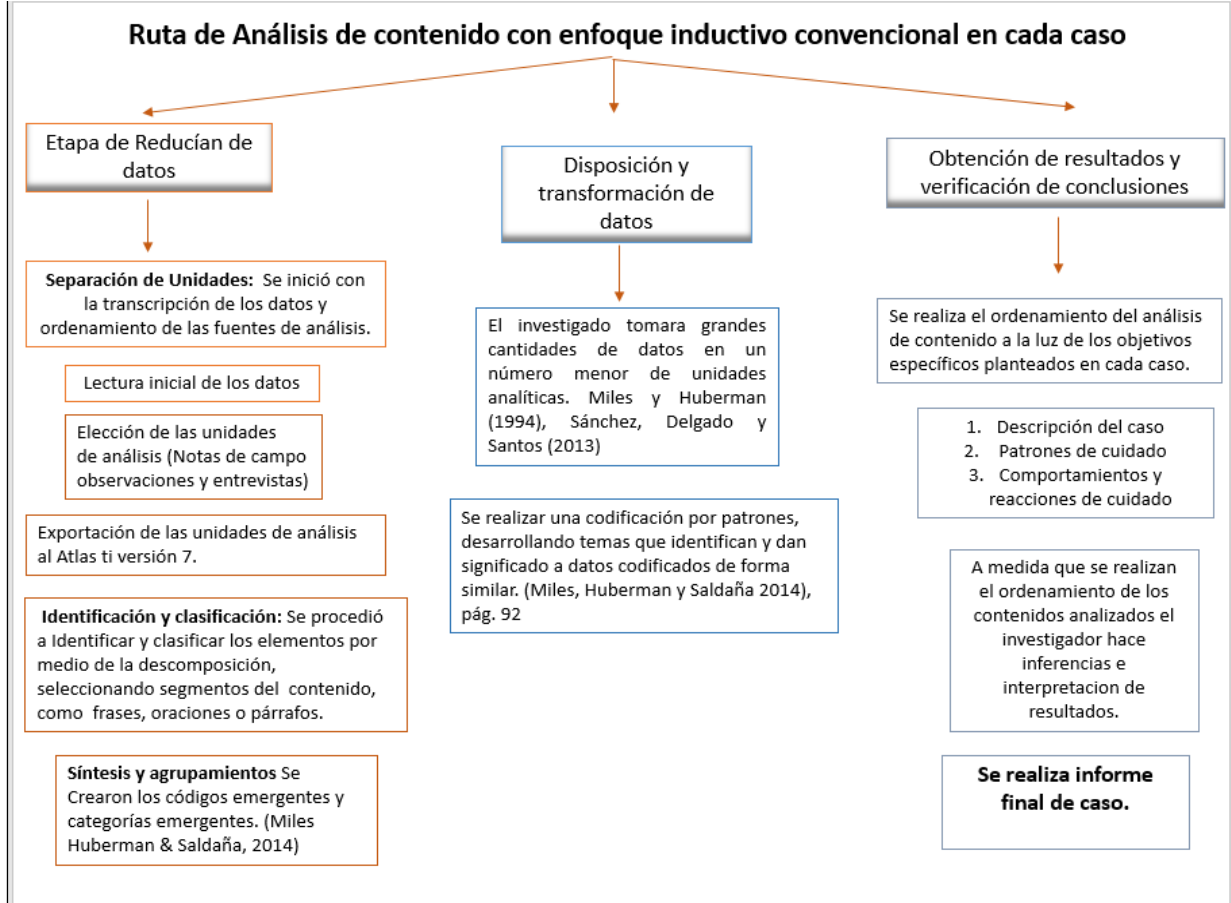
El análisis de contenido convencional es empleado en estudios cuyo objetivo es describir un fenómeno a profundidad, y es apropiado cuando la literatura de investigación sobre un fenómeno es limitada. Los investigadores evitan el uso de categorías preconcebidas (Kondracki & Wellman, 2002), permitiendo que las categorías y los nombres de las categorías fluyan de los datos. Los investigadores se sumergen en los datos para permitir que surjan nuevas percepciones (Kondracki & Wellman, 2002), también descritas como desarrollo inductivo de categorías (Mayring, 2000). La ventaja del enfoque convencional para el análisis de contenido es obtener información directa de los participantes del estudio sin imponer categorías preconcebidas o perspectivas teóricas. Como máximo, el resultado de un análisis de contenido convencional es el desarrollo de conceptos o la construcción de modelos (Lindkvist, 1981).

Para el desarrollo de análisis de datos cualitativos, con el enfoque de análisis de contenido convencional, se utilizó el software de análisis cualitativo Atlas Ti

versión 7.0 (herramienta digital con licencia comprada por el investigador). Para el análisis se siguió el modelo sugerido por Miles, Huberman y Saldaña (2014) en cada caso. Estos autores ofrecen un esquema general formado por una serie de etapas u operaciones que constituyen un proceso analítico básico o común a la mayoría de las investigaciones que trabajan con este tipo de datos: a) reducción de datos; b) disposición y transformación de datos; y c) obtención de resultados y verificación de conclusiones. En investigación cualitativa estas etapas se pueden superponer, ya que el diseño cualitativo es emergente (Anguera, 1995, 1998; Tójar, 2006; Sánchez, Delgado & Santos, 2012). En el desarrollo de estas etapas, el investigador siempre se mantuvo abierto a lo que el sujeto o contexto tenía, dijo y mostró, haciendo evidentes los códigos emergentes o nuevos que surgen como parte del análisis continuo de los datos.

Desde finales de los 90, algunas discusiones relacionadas con la metodología cualitativa suelen incluir reflexiones acerca del uso de software en la investigación, sus alcances y sus límites (Denzin & Lincoln, 2000; Hahn, 2008; LeCompte & Schensul, 1999; Miles, Huberman & Saldaña 2013; Zhao, Li Ross & Dennis, 2016). Una de las ventajas de estas herramientas en esta investigación fue que puso en juego los datos desde diferentes ángulos y favoreció la triangulación. De manera similar, facilitó la realización de búsquedas y agilizó la depuración de las categorías descriptivas, ya que permitió desplegar simultáneamente múltiples ejemplos de códigos emergentes y categorías para compáralos y revisar su uso. Es importante aclarar que el software por sí mismo no realiza el análisis, ayuda al investigador al ordenamiento, clasificación y vinculación que el investigador realiza en el trabajo analítico con los datos.

A continuación, se presenta la ruta de análisis que se realizó con cada uno de los casos:

Ilustración 4. Ruta utilizada para el Análisis De Contenido, en cada uno de los casos.

Fuente: Miles, Huberman & Saldaña (2014), Bardin (1986) **Elaborado por** Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.6.3.1 Reducción de datos

Consiste en la selección y condensación de la información. En la reducción de datos se desarrollan procedimientos racionales que consisten en la transcripción, categorización y codificación, identificando y diferenciando las unidades de significado o análisis (Tójar, 2006; Rodríguez & Gómez, 2010, Sánchez, Delgado & Santos, 2013). De esta forma, primero se transcribieron los datos recogidos, se organizaron las fuentes de análisis y se disoció la información en códigos emergentes, para después agruparlos en categorías descriptivas de cierta afinidad (Miles & Huberman, 1994; Tójar, 2006, Sánchez & Santos, 2013). Para Tójar (2006) “la categorización supone a la vez análisis y síntesis de los datos cualitativos” (p. 292). En esta etapa se realizó separación de unidades,

identificación y clasificación de elementos y síntesis y agrupamiento. A continuación, se dará a conocer que se realizó en cada una de ellas:

Separación de unidades: Se inició con la transcripción de los datos y ordenamiento de las fuentes de análisis.

Transcripción de los datos obtenidos en la revisión de documentos: Los datos obtenidos de la revisión de documentos (revisión de historia clínica suministrada por el cuidador y revisión de la literatura acerca de la patología y clínica del caso) se transcribieron en un procesador de texto digital (Microsoft Word 2010), teniendo en cuenta los antecedentes, diagnósticos clínicos de la enfermedad, manifestaciones clínicas actuales y pronóstico a futuro.

Transcripción de datos de la observación participante moderada: La transcripción de los datos recogidos en las observaciones, consistió en dejar constancia de los datos obtenidos en cada observación realizada, los cuales fueron recogidos y registrados con el uso de la matriz de observación participante moderada en el trabajo de campo (Tabla 2). “Una buena regla establece que, si no está escrito, no sucedió nunca” (Merriam & Tisdell, 2015, p.151).

Los datos obtenidos en la observación participante moderada en cada caso se transcribieron en un procesador de texto digital (Microsoft Word 2010), contemplando los siguientes principios:

- Se comenzó la transcripción de cada observación con un encabezado. Este encabezado incluyó, el número de caso, el número de la observación, siglas del participante, la fecha, la hora, el lugar de la observación, y el objetivo de la observación.
- Las imágenes y videos realizados como registro de trabajo de campo fueron utilizados como soporte, para la descripción del contexto de cuidado, los comportamientos y reacciones de los actores (Cuidador principal – persona con síndrome de duplicación MeCP2) durante las

observaciones. Así mismo fueron guardados en memorias USB con clave, para proteger su privacidad y con el fin de respetar las leyes de protección de la imagen de las personas.

Transcripción de datos de la entrevista semi-estructurada a profundidad:

Los datos de la entrevista fueron obtenidos por medio de grabación de audio, la transcripción de la grabación de audio, se realizaron en un procesador de texto digital (Microsoft Word 2010).

Para la transcripción de los datos recogidos de la revisión de documentos, la observación participante moderada y la entrevista semi – estructurada a profundidad, se tuvieron en consideración los siguientes aspectos:

- Las transcripciones de los datos se ejecutaron entre las 24 y 48 horas posteriores a la recolección de datos, máximo 48 horas (Yin, 2014).
- Se utilizaron siglas para los nombres de personas, con el fin de mantener el anonimato y la confidencialidad (Creswell & Poth, 2018).

Caso 1: NFA.

Caso 2: JL

Caso 3: ICR

- Se aplicaron las reglas de transcripción propuestas por Poland (1995) y Bailey (2008), teniendo en cuenta las puntuaciones, pausas y gestos o algunas expresiones específicas como llanto o risas que permitieron contextualizar la narrativa durante la observación y entrevista.

Tabla 3. Reglas de Transcripción.

Símbolo	Significado
[Comienza la superposición
]	Termina la superposición
(...)	Indica pausas breves durante la conversación

“ “	Indica la “Voz interna” de quien habla o lo parafraseado por otro
eee/mmm	Indican la prolongación del sonido
<i>Déu</i>	Cursiva para señalar una palabra en otro idioma (catalán o Ingles)
MALTRATO	Palabra en mayúscula indica una subida marcada de entonación
(manos en la cabeza) (ríe) (se queda pensando)(baja la cabeza)	Contacto corporal, comportamiento y reacciones observadas por el investigador.

Fuentes: Poland, B. D. (1995) y Bailey, J. (2008) **Elaborado** por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2018

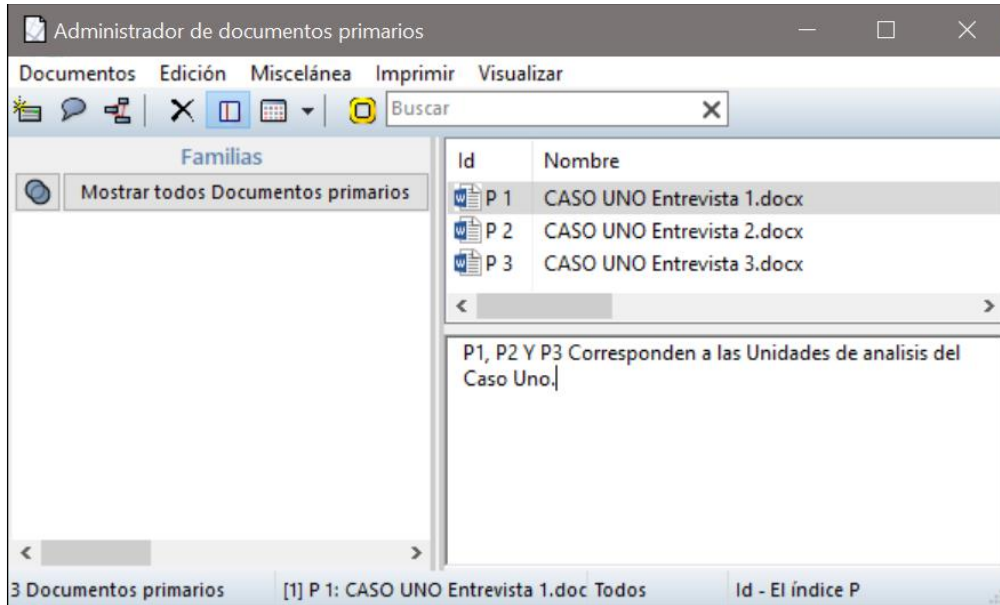
- Se conservaron tres copias de las transcripciones. Una para el trabajo de transcripción, la segunda se archivó por seguridad y la tercera para el lector inicial que en este caso fue el director de la investigación.

Luego de cada transcripción, se procedió a hacer la lectura y relectura por parte de la investigadora, se realizó verificación con el director, el cual leyó las transcripciones y escuchó los audios de las entrevistas para asegurar que estas se han registrado con exactitud y por lo tanto son creíbles (McDonnell, Lloyd Jones, & Read, 2000).

Una vez se tuvieron las transcripciones listas (corpus), se realizó una nueva lectura y relectura del corpus con el propósito de sumergirse en los datos, tener un sentido del todo y seleccionar las Unidades de Análisis. La lectura se realizó teniendo como horizonte la respuesta a la pregunta ¿Cómo cuida el cuidador?

Una vez organizadas las Unidades de Análisis se subieron al software de análisis cualitativo ATLAS Ti versión 7, para iniciar el proceso de síntesis y agrupamiento.

Ilustración 5. Almacenamiento de Unidades de análisis en Atlas Ti (Notas de campo y entrevistas)

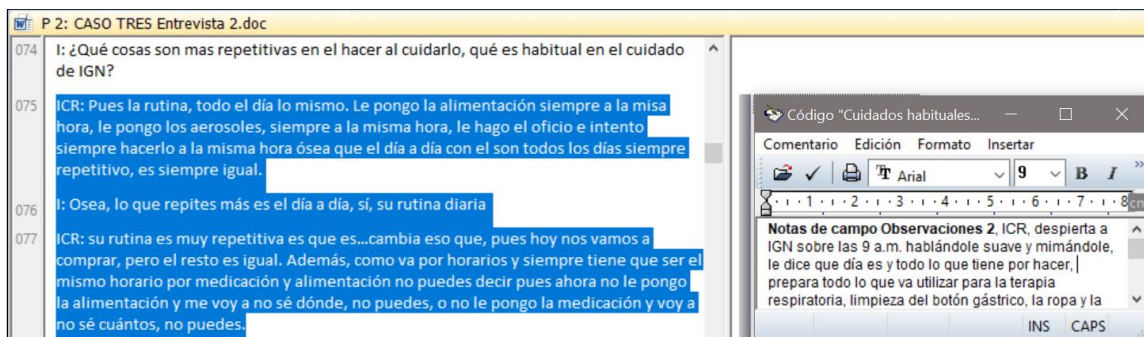


Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.6.3.2 Identificación y clasificación

Una vez seleccionados y condensados los datos se procedió a Identificar y clasificar los elementos por medio de la descomposición. Esta transformación o descomposición del texto permite su representación en índices numéricos o alfabéticos. Como dice Hostil (1969) la codificación es el proceso por el que los datos brutos (corpus) se transforman sistemáticamente en unidades que permiten una descripción precisa de las características de su contenido. Siguiendo a Bardin (1996). Se seleccionaron segmentos de contenido. Palabras, frases, oraciones o párrafos que contienen aspectos relacionados entre sí a través de su contenido y contexto. Se apartaron los segmentos de contenido como ideas constituyentes con miras a la codificación y categorización.

Ilustración 6. Identificación y Clasificación de contenidos Atlas Ti



Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.6.3.3 Síntesis y agrupamientos

Consistió en un proceso de clasificación de datos en torno a ideas y conceptos relacionados entre sí que fueron emergiendo de la lectura de cada entrevista y notas de campo de las observaciones. Comprendió la codificación y categorización de los datos. Esta etapa de análisis de datos se desarrolló en paralelo con el director de tesis. La codificación en equipo no solo ayuda a la claridad de definición, sino que también es una buena verificación de confiabilidad (Miles & Saldaña, 2014)

Código: Un código en la investigación cualitativa suele ser una palabra o frase corta que se asigna simbólicamente, un atributo sanativo, destacado, de captura de esencia y / o evocador para una parte de los datos visuales o basados en el lenguaje. Codificar es muy útil para empezar a encontrar los significados o conceptos no evidentes vinculados a los datos, pues la interpretación se da cuando se logra descubrir y exponer de forma ordenada la información oculta en el problema que se estudia. Así mismo el uso de códigos emergentes sirve para identificar de forma más sencilla las categorías descriptivas y generar un análisis organizado (Saldaña, 2016).

Los códigos en esta investigación fueron códigos emergentes, ya que el investigador los obtuvo directamente de los datos y narrativas de los cuidadores.

Código Emergente EM: Los códigos emergentes o nuevos son los que surgen del análisis continuo de los datos y no se encuentran en el listado inicial de códigos provisionales de la investigación. Estos están mejor fundamentados empíricamente y son especialmente satisfactorios para el investigador que ha descubierto un importante factor local (Saldaña, 2016). Podrán ser, palabras o frases u oraciones cortas extraídas textualmente de la narrativa del cuidador principal. Los segmentos de los códigos se etiquetan en Atlas ti 7, de la siguiente forma:

- **Fragmentos de datos o cita seleccionada en el documento:** Es la cita o fragmento seleccionado y codificado en la fuente de datos. Es lo referido por el participante.

Fragmentos de datos o cita seleccionada en el documento

←-----→
NFA: Cuidarlo... /suspira/ es estar pendiente, de la comida, de los medicamentos, del aseso, eso es cuidarlo

- **Fuente de dato o unidad de información:** Corresponden a las transcripciones de las entrevistas realizadas al cuidador principal. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx)

←-----→
Fuente de dato o unidad de información
P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx

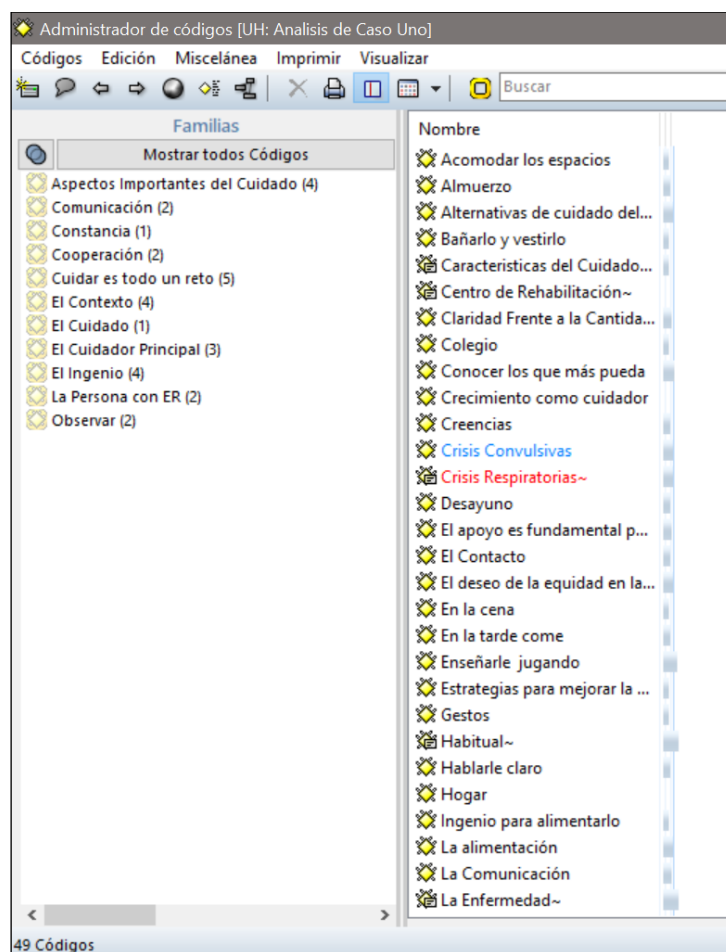
- **Ubicación del segmento en el documento:** Hace referencia a la ubicación del segmento codificado (cita), dentro del Atlas ti 7. (P1: 15 (29:29) inicio y final del párrafo)

Ubicación del segmento en el documento
 ←-----→
P1: 15 (29:29)

Una vez se realizó lectura lineal de las unidades de análisis, se generó una matriz de códigos emergentes, estos códigos se asociaron con sus respectivos fragmentos de datos o citas seleccionadas para agruparlos en las categorías.

Categoría: Una categoría es, en esencia, un grado dentro de un orden jerárquico. Es un modo de clasificación según el orden o la importancia que se le da un tema. En definitiva, es la clasificación de acuerdo a criterios de relevancia. Entonces, un dato representa una unidad y se le asigna una categoría en relación con la importancia y caracterización que se da a esa unidad de significado. También, es posible categorizar dividiendo un tema en partes, es decir, repartir el problema de investigación en segmentos que se estudian y describen de forma individual y luego global (Saldaña, 2016). En el Atlas Ti versión 7.0 las categorías son etiquetadas como familias.

Ilustración 7. Códigos y Categorías emergentes en Atlas Ti



Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

Durante la síntesis y agrupamiento de datos, se deben garantizar los criterios de calidad en investigación cualitativa (Palacios, Sánchez & Gutiérrez, 2013). Para ello:

- La codificación y categorización se realizó bajo la supervisión del director de tesis y de expertos en investigación cualitativa para así poder garantizar la credibilidad (validez interna) del proceso.
- Se debe probar la dependencia (fiabilidad) del sistema de categorías. Para esto se elaboró un manual descriptivo de las mismas para realizar y unificar los criterios de codificación, siempre partiendo del cuestionamiento de cómo cuida el cuidador principal.
- Y la objetividad (confirmabilidad) se vio reflejada en los resultados mediante la aportación de fragmentos literales del discurso de los participantes en los diferentes grupos de discusión realizados (Voz del cuidador principal).

Para Lincoln (1995) estos criterios para valorar el rigor en la investigación cualitativa implican una reflexión del compromiso de la investigación con la justicia, implicando tanto a participantes como al investigador (Orellana, 2002).

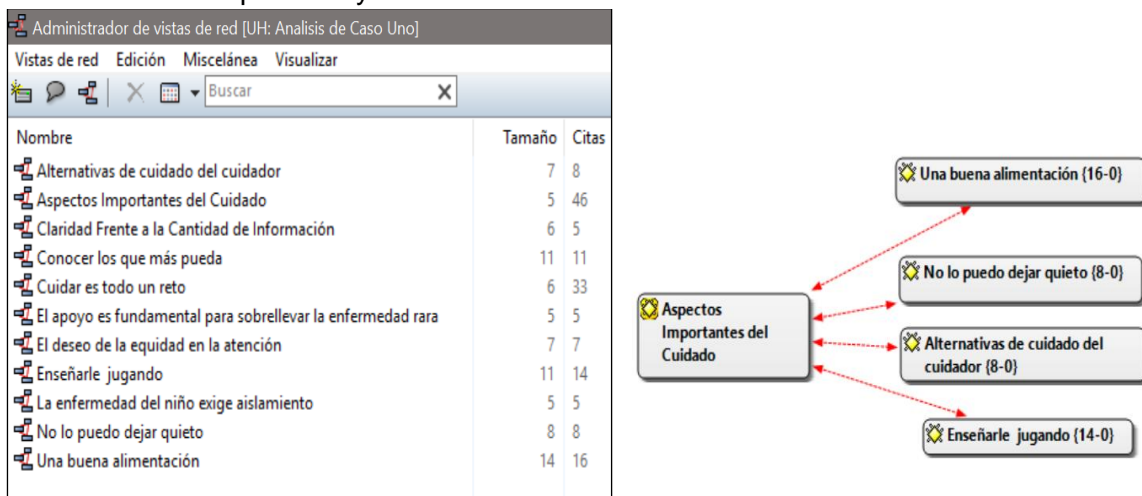
3.6.3.5 Disposición y transformación de datos

Una disposición supone conseguir un conjunto ordenado de información, normalmente presentada en forma espacial, abarcable y operativa que permita resolver las cuestiones de la investigación. Cuando además la disposición conlleva un cambio en el lenguaje utilizado para expresarlos, se habla de transformación de datos. Uno de estos procedimientos son los gráficos o diagramas, que permiten presentar los datos y observar relaciones y estructuras profundas en ellos. Miles y Huberman (1994), Sánchez, Delgado y Santos (2013) contemplan el diseño de matrices donde se pueden plasmar distintos tipos de información (textos, citas, abreviaciones o figuras simbólicas) y distintos formatos.

Para esta etapa de la investigación se utilizó el Atlas ti 7, que no puede reemplazar la capacidad del investigador/a, pero sí ayudar en fases instrumentales del análisis tales como: marcado y codificación del texto, relación de categorías y sujetos, elaboración de tipologías o recuento, búsqueda y recuperación de unidades codificadas. Se realizó desde lo descriptivo, observando patrones recurrentes y temas que permitieran una mayor integración entre diversos datos. Esta fase se desarrolló en continuo consenso con el director de la investigación.

Los patrones aparecieron rápidamente, se buscaron frases recurrentes, a medida que los datos se configuraron. A veces, sin embargo, los datos simplemente no parecen arrojar ningún tema general; cada código emergente se ve casi distintivo. En este caso se volvió a la pregunta de investigación y los objetivos específicos planteados y así se fueron revisando los fragmentos que contienen esos códigos emergentes (Miles, Huberman & Saldaña, 2014).

Ilustración 8. Disposición y transformación de datos en Atlas Ti



Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.6.3.6 Obtención y verificación de conclusiones

Llegar a conclusiones implica ensamblar de nuevo los elementos diferenciados en las etapas anteriores para construir un todo estructurado y significativo. En las conclusiones se tratan los resultados, los productos de la

investigación y la interpretación que las personas implicadas hacen de los mismos. Los resultados avanzarán en la comprensión y conocimiento de la realidad, y contribuirán a la teorización o intervención sobre la misma. En el presente estudio esta fase se realizó por medio de narraciones descriptivas. Se realizó el informe final a la luz de los objetivos específicos planteados en cada caso.

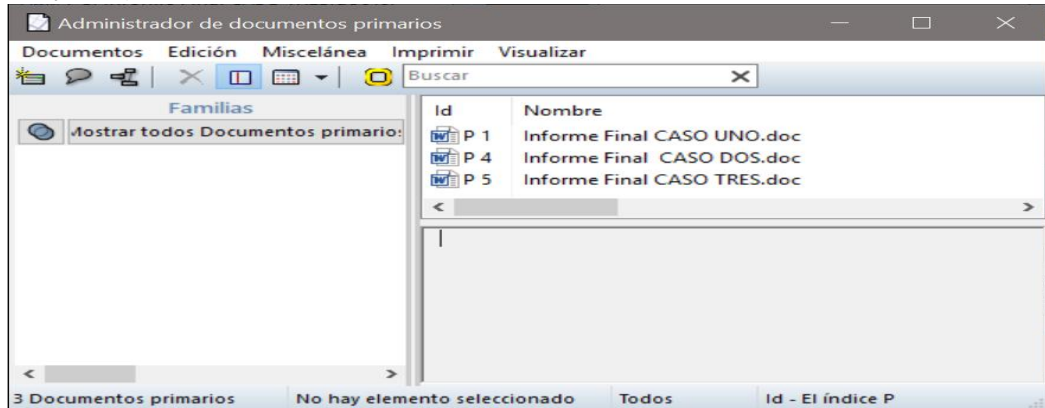
- Apartado 1. Cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara síndrome de duplicación MECP2
- Apartado 2. Patrones de cuidado del cuidador principal.
- Apartado 3. Comportamientos de cuidado observados y las reacciones de los participantes.

3.7 Consolidación de datos

Una vez que toda la información ha sido analizada, descrita y el informe final de cada caso estuvo desarrollado, se realizó una nueva revisión para extraer representaciones concretas de acción (Yin, 2009).

Una vez realizados los informes finales de cada caso, estos fueron enviados a los cuidadores principales, para la lectura y cotejo de datos. Posterior a esto, los informes se subieron al software de análisis cualitativo AtlasTi versión 7.0. Se realizó el proceso de comparación de reportes entre los casos y se prepararon los datos para el capítulo de resultados. “El buen pensar significa trascender lo local de un caso particular para encontrar su difusión y transferibilidad a otros contextos” (Stake, 1995, p19).

Ilustración 9. Almacenamiento de Unidades de análisis en Atlas Ti, (Informe final caso uno, dos y tres)



Elaborado por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.8 Rigor metodológico

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

Tabla 4. Estrategia para determinar el rigor metodológico en el desarrollo de los casos.

Rigor	Estrategias
La reflexividad	En este estudio se mantuvo un diario de reflexión donde se almacenaron las justificaciones de las decisiones tomadas, los instintos y los desafíos personales que como investigador se experimentaron, esto permitió la transparencia en la toma de decisiones a lo largo del proceso (Primeau, 2003; Rolfe, 2006).

Credibilidad	<p>Este estudio utilizó la triangulación para la recogida de datos cualitativos sobre cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2. Para confirmar los datos obtenidos, estos fueron comparados con los hallazgos para determinar el grado de similitud. Las observaciones se realizaron en el hogar y en el área clínica para identificar los factores que ayudaron u obstaculizaron a los cuidadores principales. También se pidió a los participantes en la entrevista que hablen de las percepciones con relación a los factores que ayudaron u obstaculizaron la ejecución del cuidado. Las similitudes en los resultados de estos dos métodos confirmaron los hallazgos.</p> <p>Otra estrategia utilizada para lograr la credibilidad fue la comprobación de los participantes, la cual implica permitir a los participantes que lean los resultados del análisis de los datos para asegurar que estos se han registrado e interpretado con relación a la percepción del participante y por lo tanto son creíbles (McDonnell, Lloyd Jones, & Read, 2000). A los participantes se les dio una copia de los informes finales de cada caso y se les dio la opción de comunicar al investigador cualquier pregunta que tuviera respecto a los datos. Así mismo, se realizó la verificación con el director de la investigación.</p>
Fiabilidad y confirmabilidad	<p>Para evaluar la fiabilidad y confirmabilidad de un estudio, es necesario examinar el proceso por el cual se ha alcanzado el producto final y presentar descripciones fieles y reconocibles a los lectores (Horsburgh, 2003). La auditoría se mantiene a través de notas integrales relacionadas con el marco contextual de los datos y la justificación de todas las decisiones metodológicas (Ryan-Nicholls & Will, 2009). Este proceso se hizo en conjunto con la directora de investigación, quien realizó la auditoría constante del proceso; además, se usó el software para investigación cualitativa, el cual permitió aumentar el rigor de la investigación, proporcionando un amplio rastro de las decisiones tomadas durante la recogida y análisis de datos (Silverman, 2010).</p>
Transferibilidad	<p>En este estudio, se proporcionaron descripciones detalladas y apropiadas para que los lectores puedan tomar decisiones informadas sobre la aplicabilidad de los resultados a los contextos específicos. Para este propósito, las citas directas de los participantes fueron ilustradas (Houghton, Casey, Shaw, & Murphy, 2012).</p>

Fuentes: Lincoln y Guba (1985); Nerida Hyett, Amanda Kenny Dr & Virginia Dickson-Swift Dr (2014); Norman K. Denzin, Yvonna S. Lincoln (2017) Capítulo 14, Pag 600 – 630 **Elaborado** por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

3.9 Consideraciones éticas

Para el estudio se tuvieron en cuenta los siguientes aspectos y principios éticos:

- Presentación del proyecto al Comité de Ética de Investigación de la Facultad de Enfermería de la Universidad Nacional de Colombia para el aval, al igual que la solicitud de aval de la institución en donde se

realizará el estudio. Solo se inició la ejecución hasta que se contó con estas dos aprobaciones.

- En La Resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud de la República de Colombia, en donde se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud, se resumen los principios de beneficencia, no maleficencia, autonomía y justicia. El consentimiento informado fue una herramienta para aplicar los tres primeros a través de una participación informada y voluntaria de los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara síndrome de duplicación MeCP2 (Anexo A).
- Las disposiciones éticas y legales establecidas en la Resolución 008430 de 1993 clasifican el presente estudio como “investigación con riesgo mayor al mínimo” (según la clasificación planteada por las normas CIOMS del Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas) por incluir una entrevista que puede revivir situaciones dolorosas al indagar sobre las experiencias de las participantes con relación al fenómeno de estudio.
- Se contó con el consentimiento informado con el fin de que el cuidador principal de una persona con enfermedad rara Síndrome de duplicación MeCP2 que acepto participar se informara por escrito y aprobara la participación en la investigación, en tanto esta concuerde tanto con sus valores y principios, como con el interés de aportar la experiencia frente al fenómeno estudiado, sin que esta participación les signifique algún perjuicio moral (Noreña, Alcaraz-Moreno, Rojas, & Rebolledo-Malpica, 2012). En la elaboración, se tuvo en cuenta los artículos 5, 6, 8, 9, 12, 14, 15 y 16 establecidos en la Resolución 008430 de 1993, en donde se abordan los aspectos éticos de la investigación en seres humanos.
- Se dio libertad para que, en caso de que algún cuidador principal renunciara en el transcurso de la investigación, finalizaría la participación. En caso de haber firmado el consentimiento, este podría ser revocado.

- El tiempo de participación no fue determinado por un número de entrevistas, sino por información en la investigación. Este aspecto se informó de manera sencilla al cuidador principal. La meta fue describir, analizar cada uno de los casos y comparar las similitudes y diferencias entre estos. La recolección de la información para el procesamiento de datos se realizó con ayuda de un sistema de grabación de audio digital, para lo cual se solicitó la autorización a cada uno de los cuidadores principales.
- Los datos producto de las entrevistas fueron y seguirán siendo resguardados bajo el principio ético de la confidencialidad, que hace énfasis en la seguridad y protección de la identidad del cuidador principal que participa como informante de la investigación. Se mantendrá en anonimato a las participantes mediante un número o seudónimo. En los audios se mantendrá la información con que las participantes estén de acuerdo. La información será resguardada por el investigador de forma confidencial (Noreña et al, 2012).
- Se tuvo en cuenta la Ley 911 de 2004, Capítulo IV, artículo 29, que establece la responsabilidad de la profesión de Enfermería en la Investigación: “en los procesos de investigación en que el profesional de Enfermería participe o adelante, deberá salvaguardar la dignidad, la integridad y los derechos de los seres humanos, como principio ético fundamental”.
- En cuanto a propiedad intelectual, el estudio tuvo en cuenta la normatividad institucional del Acuerdo 035 de 2003 del Consejo Académico y siempre se mantuvieron los principios de respeto y fidelidad en la presentación de las referencias y datos del estudio.
- El estudio, por la naturaleza, no genera implicaciones que tengan un gran impacto ambiental; sin embargo, se tuvo en cuenta las medidas de protección del ambiente en el manejo de los recursos básicos, como el uso responsable del papel.

4. Resultados

El estudio de casos múltiples es la investigación empírica de un fenómeno del cual se desea aprender dentro de su contexto real cotidiano. Los resultados del estudio son parte del análisis de la investigación cualitativa. Al escribir el informe de estudio de casos se refleja el análisis de datos para lograr describir de manera completa el fenómeno y para producir conocimientos válidos y relevantes que contribuyan a futuras investigaciones (Yin, 2014)

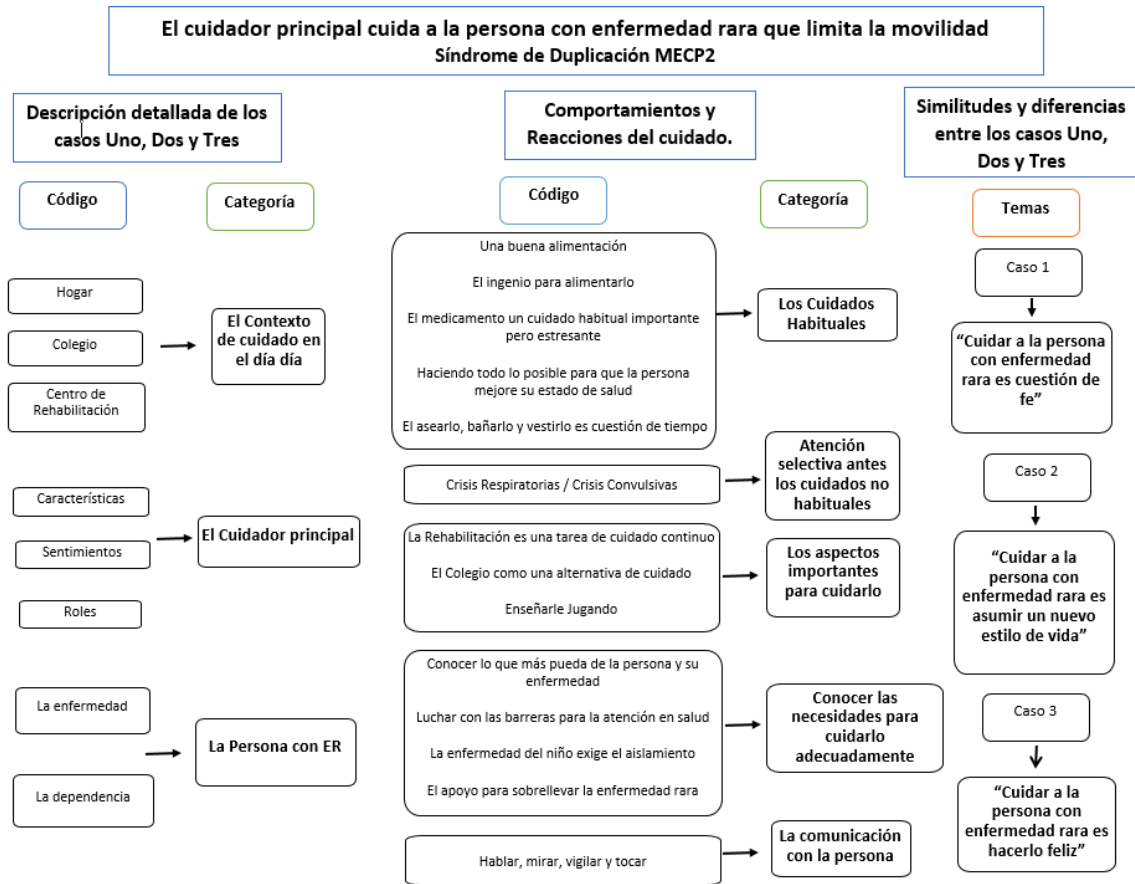
Este capítulo de resultados resalta las percepciones del cuidador principal, fortalecidas por las notas de campo de las observaciones, siendo estas un apoyo que confirma lo que indica cada cuidador. Los resultados están relatados a la luz de los objetivos específicos de la investigación y comprenden tres (3) apartados: La descripción detallada de los casos, los comportamientos y reacciones del cuidado y las similitudes y diferencias entre los casos. En la ilustración 10 se presenta cada uno de los apartados, con sus códigos, categorías y temas, que emergieron del análisis de datos. La discusión emerge paralela a cada categoría con el fin de establecer diferencias y similitudes con los resultados.

La investigación y la información son la base del conocimiento, para ello, este estudio se realizó contando con las partes interesadas, que han hecho enriquecer su contenido y ampliar la visión de los afectados, el cuidador principal y la persona con enfermedad rara. Para la investigadora estos resultados han sido una experiencia de trabajo compartido que han demostrado la necesidad de abordar este fenómeno conjuntamente, con esperanza y apoyando a todos los cuidadores, familias y personas afectadas.

Este estudio es el primero en describir y reportar las verdaderas situaciones de cuidado a las que cada día se enfrentan los cuidadores principales que conviven con una persona con enfermedad rara “Síndrome de duplicación MeCP2”

(enfermedad rara de origen genético, neurodegenerativa, principalmente descrita en varones con retraso grave del desarrollo, asociado con la espasticidad, movimientos estereotipados e infecciones recurrentes) en casos encontrados y accesibles en Colombia y España.

Ilustración 10. El cuidador principal cuida a la persona con Enfermedad Raras

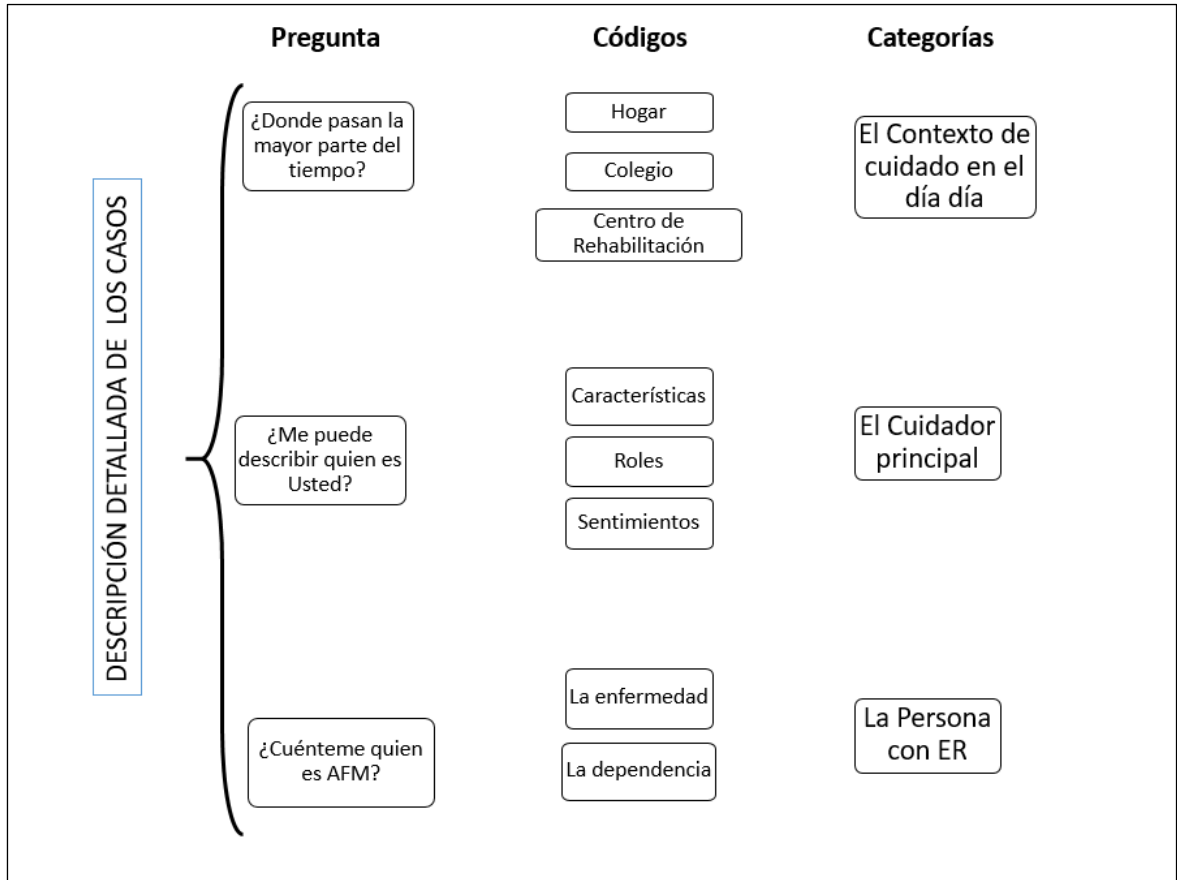


Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

4.1 Descripción detallada de los casos

El objetivo de este apartado es proporcionar una descripción detallada de cada uno de los casos, que ayude a contextualizar y comprender las acciones de cuidado del cuidador principal. Para ello se usan tres categorías que surgieron de la agrupación de los códigos del análisis de contenido de datos; el contexto de cuidado en el día a día, el cuidador principal y la persona con enfermedad rara.

Ilustración 11. Descripción detallada de los casos de cuidadores principales de persona con Enfermedad Raras



Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo 2019

Como se mencionó con anterioridad en esta investigación se desarrollaron tres casos de cuidadores principales de personas con síndrome de duplicación MeCP2 en diferentes contextos. **El caso uno** hace relación a la señora **NFA** cuidadora principal y abuela de AFM de 6 años de edad. **El caso dos** corresponde a la señora **JL**, cuidadora principal y madre de ACL de 7 años de edad. **El caso tres** recoge la experiencia de la señora **ICR**, cuidadora principal y madre de IGN de 14 años de edad. El trabajo de campo se desarrolló durante el primer semestre del 2017 a diciembre del 2018, se realizaron en cada caso, tres (3) observaciones participativas de 4 a 6 horas y posterior a estas tres (3) entrevistas semi – estructuradas a profundidad, con duración de 2 horas cada una.

Tabla 5. Recolección de datos Caso 1, 2 y 3.

Método de recolección	Objetivo	Caso 1			Caso 2			Caso 3		
		Fecha	Hora	Lugar	Fecha	Hora	Lugar	Fecha	Hora	Lugar
Observación 1. "Primer encuentro en el hogar"	Describir el hogar, el entorno, al cuidador principal y a la persona. Observar los comportamientos y reacciones del cuidador principal y la persona, durante la mañana.	8 de abril del 2017	9:00 – 11:30 a.m.	Hogar	27 de agosto del 2018	2: 00 p.m. – 4: 30 p.m.	Centro de Rehabilitación	26 de noviembre del 2018	9 a.m. – 12 p.m.	Hogar
Observación 2. "Rutina diaria en El hogar"	Conocer como organiza el día a día el cuidador principal en función al cuidado del paciente. Observar los comportamientos y reacciones del cuidador principal y paciente en un día cotidiano.	29 de abril del 2017	13:00 – 18:30 p.m.	Hogar	29 de agosto del 2018	9 a.m. – 10:30 a.m.	Colegio	28 de noviembre del 2018	12:00 p.m. – 19 p.m.	Hogar
Observación 3. "Movilidad"	Describir los desplazamientos y estrategias que emplea el cuidador para realizar la movilidad del paciente en el hogar o en los diferentes contextos como: áreas ambulatorias de salud, parques, escuela, instituciones, etc. Observar los comportamientos y reacciones del cuidador principal y la persona, durante la tarde.	11 de mayo de 2017	13 – 16:00 P.M	Centro de Rehabilitación	31 de agosto del 2018	2: 00 p.m. – 18 p.m.	Salida del Colegio a Sala de Hidroterapia a Universidad Manuela Beltrán	30 de noviembre del 2018	14 p.m. – 17: 30 p.m.	Centro de rehabilitación
Entrevista 1	Tener una visión completa del caso y recoger datos que permitan describir la situación de cuidar a la persona con Enfermedad Rara. Se formulará preguntas básicas, preestablecidas, enfocadas siempre al como cuida el cuidador de la persona con enfermedad rara.	14 de agosto del 2017	10:00 a.m. – 11: 45 a.m.	Hogar	5 de septiembre del 2018	2:00 p.m. – 4: 15 p.m.	Sala de Hidroterapia a Universidad Manuela Beltrán	3 de diciembre del 2018	13:00 p.m. – 15: 15 p.m.	Hogar
Entrevista 2	Tener una visión completa del caso y recoger datos que nos ayuden a comprender como lo cuida y que cosas le facilitan o le entorpecen el cuidado, situaciones producidas durante la observación, y durante la entrevista 1. Se formularon unas preguntas básicas, enfocadas siempre al como cuida el cuidador de la persona con enfermedad rara.	17 de agosto del 2017	17:00 p.m. – 19:20 p.m.	Hogar	7 de septiembre del 2018	15:00 p.m. – 17:20 p.m.	Cafetería	5 de diciembre del 2018	15:00 p.m. – 17:20 p.m.	Hogar
Entrevista 3	Tener una visión completa del caso y recoger datos que nos ayuden a complementar, integrar y cerrar las situaciones producidas durante la observación, y durante la entrevista 2 y 3. Se formularan unas preguntas básicas, preestablecidas, enfocadas siempre al como cuida el cuidador de la persona con enfermedad rara.	22 de agosto del 2017	13:00 p.m. - 15:05 p.m.	Hogar	10 de septiembre del 2018	14:00 p.m. - 16:00 p.m.	Centro de Rehabilitación	7 de diciembre del 2018	14:00 p.m. - 16:00 p.m.	Hogar

4.1.1 El contexto de cuidado en el día a día

La investigación titulada “El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad”, se desarrolló en tres contextos diferentes, el Municipio de Chía – Vereda Samaria, Bogotá y Guadalajara – España.

El contexto de cuidado en el día a día del caso uno. Este se desarrolló en el Municipio de Chía, Cundinamarca, donde el cuidado principal vive con tres de sus hijos y su nieto (AFM Persona con ER). Se destacan dos escenarios el hogar y los centros de rehabilitación donde la señora NFA y AFM, pasan sus mayores partes del tiempo.

La vivienda es arrendada; es de construcción sólida, de un piso y de albañilería de ladrillo. Posee los servicios básicos de agua potable, alcantarillado y luz. La estufa es de gas y cuentan con electrodomésticos como refrigerador, horno eléctrico, licuadora y báscula para pesar los alimentos. No tienen mascotas. La Señora NFA manifiesta que la vivienda es cómoda, pero desearía que fuera más amplia y así tener más espacio para AFM. Así fue el ingreso al espacio de observación:

I: Al ingresar a la casa, se encuentra la sala, el piso de la sala se observa limpio y con juguetes; una vaca de peluche, pelotas medianas de color azul, rojo y amarillo, un carro y cubos medianos. Las paredes de la sala son blancas y limpias, en las paredes se encuentran papeles amarillos, pequeños pegados con cinta, los cuales tienen escritas frases bíblicas. Al frente del comedor esta la cocina, la cual se encuentra cercada con palos de madera en todo su alrededor. La cocina tiene una barra tipo américa, donde se observan los medicamentos, tarros de vitaminas y una báscula de alimentos. Al lado derecho de esta habitación queda un patio pequeño con un lavadero pequeño y una lavadora, el techo del patio está cubierto con teja transparente, la entrada a ese patio también está cercada con palos de madera. El baño, con ducha, poceta, la cual tiene una tapa para niños y el

lavamanos. La casa en general se observa limpia y ordenada. (Nota de campo observación No 1. CASO UNO)

En cuanto al exterior, se encuentra ubicada en zona urbana de la Vereda Samaria. Así se narra la despedida:

I: Me despido y salgo de la casa, la cual queda ubicada en la Vereda Samaria de Chía – Cundinamarca. Empiezo a caminar, para buscar transporte y camino 4 cuadras de la casa de la Señora NFA, hasta llegar a la Variante de Cota – Chía, durante el camino observo un parque en buen estado a 500 metros de la casa, al igual que droguería, panadería, tiendas y un pequeño supermercado, las calles son pavimentadas y limpias, sin malos olores, pero se observa que las calles, vías y andenes en general no se construyen con elementos de acceso como rampas, o las existentes no cuentan con la inclinación adecuada para una persona con limitación de movimiento. (Nota de campo observación No1. CASO UNO)

Para el cuidador principal el salir a caminar a la calle con AFM es algo que le favorece su actividad y reposo, pero la calle, por su parte, se convierte para las personas como AFM en el espacio no deseado, por las barreras físicas y por encontrar personas con falta de sensibilidad y conciencia sobre el tema, que no logran identificar las necesidades de personas como AFM, según lo narra NFA.

***NFA:** “Sacarlo a caminar o aunque sea a que vea a otras personas dan ganas pero produce temor, el otro día que iba con el niño en el coche, un señor me trató mal, veníamos también con una señora que tiene una niña con discapacidad, y veníamos sobre la calle y él señor nos trató feo, nos decía: "porque no se suben al andén, viejas brutas", " desocupen la vía viejas brutas" " que hacen esos coches en la calle" “pongan esos muchachitos a caminar” y pues primero es que no hay andenes que sirvan, y pues segundo la gente los puede ver normales y sanos pero no saben todas las necesidades que tienen, o sea por Dios, hay veces que la gente*

no entiende que uno está sufriendo y todo. Y que me dice cuando tengo que ir a Bogotá, si la cita es demasiado urgente, tengo que ir como sea, buscar otra persona que me acompañe, y si es en Chía, me tengo que ir y cojo la buseta allí (variante cota a 4 cuadras de su casa), ahora días cogí la buseta y pues ya sabe cómo es el tema de subirse a una buseta, que como va de encartado, que espere que se siente, NO noooo la buseta arranca y no se da cuenta si uno se sentó. Él ya tiene transporte por la EPS (Entidades Prestadoras de Salud) y pues eso es una bendición porque movilizarse con él no es nada fácil". (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:102 (370:370)

Durante las observaciones, se realizó acompañamiento al centro donde hacen las terapias de rehabilitación a AFM. Se observa que AFM ingresa en compañía de la señora NFA al gimnasio de niños. Este es un lugar amplio, queda en el segundo piso de la institución hospitalaria, con piso de tableta, con colchonetas y material lúdico, cojines de colores, trampolines, escaleras, columpios y grandes espejos de pared. La rutina diaria de la Señora NFA y AFM, transcurre en los hospitales, centros médicos y de rehabilitación. Durante el segundo día de observación la señora NFA refiere:

NFA: *“Si Usted va a estar conmigo estos y otros días, le quiero decir que la vida de AFM y mía transcurre entre médicos, rehabilitación y la casa, todos los días hay terapias y el día que no tiene se la hacen aquí en la casa, cuando tenemos terapia salimos a las 5 o 7 de la mañana y regresamos en la tarde tipo 3 o 4 p.m. a veces 7 de la noche. Ya le muestro los horarios y así miramos como hacemos”.*

El contexto de cuidado en el día a día del caso dos, se desarrolla en la ciudad de Bogotá. Se vivencian dos escenarios el colegio y los centros de rehabilitación donde la señora JL y ACR, pasan la mayor parte de su tiempo.

La señora JL vive al sur de la ciudad de Bogotá, en el Barrio Ciudad Bolívar, con su hijo ACR y su esposo.

JL: *“Vivimos en Ciudad Bolívar, al sur de Bogotá, en el Conjunto Residencial Jardines de Galicia (...) vivimos en un edificio de 5 pisos, el apartamento queda en el quinto piso, ha sido una ventaja pues aprovechamos las escaleras para reforzar las terapias con ACM, a veces se cansa y hay que alzarlo, pero procuramos que suba los escalones (...) es un apartamento con cocina integral sala comedor y 2 alcobas, tenemos todos los servicios, agua, luz, gas y alcantarillado. Para las basuras contamos con un depósito el cual desocupan dos veces a la semana. Es un lugar cómodo, seguro, con parques y cerca de la autopista del sur y a Transmilenio (empresa de servicios de transporte público) (...) el apartamento es de nosotros y la gran ventaja es que queda cerca de la casa de mis papás.”* (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:1 268:268)

Durante las observaciones, se realizó acompañamiento al colegio y al centro donde hacen las terapias de rehabilitación a ACR. El día dos de la observación, se acompañó a la señora JL al colegio de ACR. Esta observación, se realizó de forma no participativa, por solicitud del cuidador y para no interrumpir el proceso que desarrolla ACR y los otros niños en el colegio.

El colegio de ACR está ubicado en el barrio La Soledad, en la Calle 39 Bis A No. 27-59, es un colegio de carácter privado, que brinda los niveles de Preescolar, Básica, Secundaria y Media, cuenta con aulas de apoyo para niños y jóvenes que presentan problemas en su aprendizaje, realizan una enseñanza personalizada con un aprendizaje que se ajuste a las fortalezas, necesidades, habilidades e intereses de cada niño. La estructura física del centro está construida en dos plantas, con 10 aulas para preescolar y básica, 20 aulas para secundaria y media. Los demás espacios son compartidos con todos los niños del colegio como la zona de juego, el comedor, la biblioteca.

Los salones son grandes, con espacio, la silla y la mesa es individual, las mesas son en forma de triángulo. En la mañana se observó como la docente lo recibe en la entrada principal, lo saluda por su nombre y lo acompaña por el pasillo hasta llegar al salón, ACR deja sus cosas (ruana, bufanda, maleta), con ayuda de

la profesora y se sienta en su silla. ACR, comparte el aula con 8 niños del programa de inclusión. Se observó como ACR consigue quedarse sentado durante el tiempo (30 minutos) de la clase y muestra interés por las actividades que realizan, como pintar en papel con crayolas grandes de colores. También se pudo observar algunas actividades de lejos, como la clase de música, la cual hacen personalizada. En esta clase se observó como la docente está sentada con la guitarra frente a la silla de ACR, ella inicia a tocar la guitarra y a cantar, ACR, muestra gran emoción, realiza movimientos estereotipados y aplaude. En algunos momentos se evidencia que baja el nivel de atención, se queda con sus manos sobre las piernas, mira fijamente hacia la pared y con la cabeza levemente inclinada hacia la guitarra, como si solo escuchara, la maestra sube el tono de voz, le toca sus manos y él vuelve a poner atención y aplaudir.

El comportamiento que presenta ACR es tranquilo, incluso en el almuerzo que comparte con los otros estudiantes que no hacen parte del programa de inclusión. Lo más extraordinario fue observar cómo sus compañeros cuidan de él, le dan la mano para ir de un sitio a otro y se alegran de verlo en los descansos en el patio de juegos. Cuando se realizó la observación en el colegio se confirmó la información leída en la historia clínica suministrada por el cuidador con respecto al desarrollo de ACR: no hacía uso funcional del habla, tenía dificultad motora fina, necesitaba apoyo para el autocuidado y la alimentación. Por otro lado, su habilidad motora estaba mejor desarrollada, pues caminaba sin ayuda y sujetaba objetos pequeños.

La primera impresión como investigador fue que tanto en el colegio como en casa ACR, tenía gran estimulación y tenía normas establecidas en su rutina fuera de la escuela. Durante esta observación JL, refiere:

JL: “ACR está en el aula en compañía de 2 o 3 docentes, cada uno de los niños recibe un plan de trabajo basado en cómo el niño aprende mejor, el de ACR, está enfocado en el método bits de inteligencia, donde le estimulan las vías sensoriales

y se basa en la repetición y en el cumplimiento de las rutinas”. (Nota de campo. Observación #2 CASO DOS).

Durante la observación tres, se acompañó a la señora JL al centro de rehabilitación, el cual también queda ubicado en el barrio la Soledad al frente del colegio de ACR. Ese día tanto la madre como la investigadora lo recogieron a la salida del colegio para luego atravesar la calle e ingresar al centro de rehabilitación. Es una casa de dos plantas adaptada para realizar la rehabilitación neurológica integral de niños con habilidades y necesidades especiales. La infraestructura es amplia cuenta con salones para realizar terapia física (gimnasio), fonoaudiología, terapia ocupacional, musicoterapia, danzas.

Al ingresar al centro de rehabilitación, esperamos el llamado en la sala de espera, JL refiere: “Aquí me permiten ingresar a las terapias con ACR”. Luego realizan el llamado y JL toma de la mano a ACR e ingresa al área de terapia física. Allí la investigadora pudo observar las actividades que realizan con ACR, como caminar despacio y rápido, correr, bailar, marchar, meter con ayuda la pelota en la canasta, sacar de un cajón cubos de diferentes colores y después recogerlos para ponerlos en su sitio, subir y bajar escaleras de plástico de 3 escalones.

Al concluir la sesión el terapeuta se dirige a la señora JL y le dice “ACR ha mejorado muchísimo a lo largo de la rehabilitación, ya realiza la marcha con mayor equilibrio, hay que seguir trabajando en casa todo lo que realizamos aquí”. La impresión como investigador al momento de realizar la observación en el centro de rehabilitación, es que el acompañamiento de las acciones del cuidador enfocadas en la rehabilitación, realizadas bajo la supervisión de los profesionales de la salud en este caso el fisioterapeuta, promueve la directriz de ese trabajo, siendo factor de gran relevancia en el desarrollo y principalmente en la continuidad de las acciones, ya que el cuidador aprende cómo desarrollar estas acciones de cuidado.

El contexto de cuidado en el día a día del caso tres, se desarrolla en la ciudad de Guadalajara - España. Se vivencian dos escenarios el hogar y los centros de rehabilitación. La señora ICR y IGN pasan la mayor parte del tiempo en casa.

La señora ICR vive en Guadalajara – España, una ciudad y municipio español, situado en el centro de la península ibérica. Es la capital de la provincia homónima, en la comunidad autónoma de Castilla-La Mancha. ICR vive con sus dos hijos IGN de 14 años, AGN de 8 años y su esposo.

ICR: “Bueno yo soy de Madrid y mi esposo si es de Guadalajara - España, vivimos aquí desde que nos casamos, como podrás ver es un piso más bien grande lo necesario para vivir los cuatro, con su sala, comedor, la cocina... lugar preferido de IGN jajajaja, el cuarto de AGN, el cuarto de IGN, bueno el de dormir, porque tiene otro donde están sus juguetes... nuestro cuarto y pues 2 baños. Uno de los baños lo adaptamos para IGN, mi esposo lo hizo para que fuera más fácil pasarlo al baño ya lo veras.” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:1 268:268)

El primer día de observación, no fue difícil llegar a la casa, ya que está ubicada a dos cuadras de la parada del bus. En Guadalajara no hay metro, pero si servicio de autobús funciona las 24 horas. Ellos viven en un cuarto piso y cuentan con ascensor. Ese día la investigadora estuvo toda la mañana con ICR y IGN, puedo observar los espacios de la casa y en especial el cuarto de IGN, el cual han adaptado para que “no parezca un hospital” según dice ICR.

La cama exhibe un diseño llamativo en forma de nave espacial. Ellos la encargaron en una tienda de muebles, es una cama articulada, regulable con mando eléctrico. Tiene espacio para poner las balas de oxígeno, una mesa donde ubican el equipo de terapia respiratoria, el bipap, el monitor de signos vitales (el cual usa durante la noche), la bomba de alimentación, los medicamentos, las gasas y las jeringas. En el cuarto se observa una grúa eléctrica que utiliza ICR para trasladar a IGN. También se observó el baño de IGN. ICR narró que dicho baño

que fue adaptado por ellos para poder realizar el aseo del niño sin complicación, con el espacio necesario para poderlo movilizar en su silla de baño.

Durante la observación tres, la investigadora pudo acompañar a la ICR al centro de rehabilitación. Ese día salieron de la casa a la 14:30 p.m. bajaron por el ascensor y llegaron al parqueadero. Allí estaba la camioneta familiar donde transportan a IGN. Es una camioneta con 5 puestos y el espacio para la silla de ruedas tiene una rampa trasera que utiliza de forma eléctrica para subir a IGN a la camioneta. El espacio de la camioneta adaptado para la silla de ruedas cuenta con los cinturones y frenos necesarios para la seguridad de él.

Después de subir a IGN a la camioneta, se dirigieron al centro de rehabilitación, el cual queda ubicado a 4 kilómetros de la casa. La institución llama NIPACE y es reconocido nacional e internacionalmente como un centro de rehabilitación neurológica en España. Tiene unas instalaciones amplias, con salas de fisioterapia y equipos para realizar la terapia de rehabilitación de niños y adultos. Al ingresar al centro de rehabilitación, todos saludaban a ICR y IGN de forma muy cordial. Fue evidente la alegría y la gran sonrisa de IGN al ver a su fisioterapeuta. ICR entrega a IGN y le explica a la fisioterapeuta que va a recoger a AGN a su colegio (el hermano de IGN). Al salir ICR refiere:

ICR: *“A IGN le hace mucha ilusión venir a ver a los fisios que tanto quiere. Solo hay que mirarle la cara de felicidad que se le pone cuando los ve y eso me llena el alma”*

La impresión como investigadora al momento de realizar la observación en el centro de rehabilitación, es que el acompañamiento de las acciones del cuidador enfocadas en la rehabilitación realizadas bajo la supervisión de los profesionales de la salud en este caso el fisioterapeuta es del agrado de IGN, por tal razón su cuidadora las tiene como acciones de cuidado significantes para la vida, para mejorar su movilidad, disminuir la espasticidad e incrementar la alegría en su hijo.

Otros de los contextos de cuidado IGN es su colegio. IGN asiste al Colegio de Educación Especial Virgen del Amparo de Guadalajara - España. Es el único colegio de educación especial que hay en toda la provincia de Guadalajara, con lo cual todos los niños de la provincia que necesitan escolarizarse en educación especial asisten allí. Es un colegio en el que la matrícula está abierta durante todo el curso, con lo cual en cualquier momento que un niño necesite escolarizarse puede hacerlo, “lo que hace que a veces hagan falta más profesores”, “el cole le va muy bien a IGN, pero últimamente no lo he llevado por el riesgo a infecciones” según lo refiere ICR en el segundo día de observación.

ICR: *Cuando fuimos a conocer la primera vez el colegio, nos encantó, por la humanidad que existe por parte del personal hacia los niños entre otras cosas. A pesar de ser un colegio que nos encanta, sus instalaciones son muy antiguas. Es un colegio que tiene muchos años y el mantenimiento no se ha hecho como es debido desde educación. En el interior del colegio, se han ido haciendo alguna mejora, arreglan algún desperfecto, algún baño ... Pero necesita muchas mejoras para que nuestros hijos puedan estar mejor. (Nota de campo Observación No2. CASO TRES)*

4.1.2 El cuidador principal

En este apartado se describirán los cuidadores principales que hicieron parte del estudio, sus roles, sus características y sus sentimientos:

NFA, la cuidadora principal del caso uno: NFA, es una mujer de 50 años de edad, procedente del Caquetá (departamento colombiano), casada, madre de 6 hijos. Es la abuela paterna y cuidadora de AFM desde los 8 meses de edad. Vive en Chía con 3 hijos (incluido el papá de AFM). Su esposo y sus otros 3 hijos se quedaron en la finca en el Caquetá, así nos la describe su hijo J, papá de AFM el día de la primera observación:

J: *“Mi mamá tiene 50 años y a veces se ve agotada, se vino del Caquetá, de la finca donde quedo mi papá y mis tres hermanos. Nosotros trabajamos, pero a ella relativamente le toca sola, nosotros estamos pendientes, pero ella es la que me ayuda con mi hijo, las 24 horas del día”. (Nota de Campo. Observación No. 1. CASO UNO).*

Su hija L, tía de AFM, habla de su mamá como la persona que asumió el cuidado diario de AFM.

L: *“Ella es la que tiene que enfrentar todo esto, las 24 horas del día. Esto es una situación de mucho amor. Yo me pregunto mi mamá como vive, a veces mi mamá no duerme, ni de día porque el niño está para un lado y para otro”. (Nota de Campo. Observación 1. CASO UNO).*

Cuando se le pregunta a la señora NFA, ¿Quién es ella?, con una sonrisa en su rostro que siempre la caracteriza responde:

NFA: *“Yo NFA soy una hija de Dios. Jajaja. Yo soy la abuela de AFM, la que lo cuida, lo llevo a las citas a las terapias, le hago ya las terapias respiratorias, porque ya aprendí, jajajaja. Yo me considero bajita, no me considero gorda, pues no me veo gorda, pero si estoy pasada de peso jajaja. Y que no me quedo quieta, pienso cómo salir de esta situación, cómo vamos a hacer, hasta dónde vamos a llegar, pidiéndole mucho a Dios. “Yo soy la que lo cuido siempre” porque, él siempre vive conmigo, no vive con otra persona. Él depende 100%, porque si salgo yo me lo llevo, que, si estoy en casa pues yo soy la que le hago todo, él depende de mí. Si yo no estoy.... /se pone las manos en la cabeza/ Dios no lo permita, si yo no estuviera, no sabría, no sabría, no sabría qué pasaría con AFM. /Sus ojos se llenan de lágrimas/ (...) Bueno esa soy yo.” (P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:10 18:18)*

A la luz de estas palabras puede afirmarse que junto a AFM se encuentra a

un cuidador principal, sin formación técnica ni profesional, que no culminó sus estudios de básica primaria y que asumió un rol para el cual no estaba preparado, y que tuvo que modificar su vida cotidiana para asumir la labor de cuidado.

NFA: *“Yo no pensé ser cuidadora, ni mucho menos ponerme a criar, yo vivía en el Caquetá con mi esposo y mis 6 hijos, pero nació AFM y su mamá muy joven, asustada, sin saber qué hacer y no preguntar, no hacía nada por él, así que después de 8 meses nos lo dieron y pues ahí lo empecé a cuidar yo, ahí y empezó la aventura de vida con AFM, del Caquetá, para Neiva, de Neiva para Bogotá y ahora en Chía (...) y un futuro, pues el futuro es ahora, pidiéndole a Dios por él y con mucha paciencia”* (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:107 35:35)

Durante la observación uno NFA, narró que asumir el rol no fue una tarea fácil y en el año 2013, la madre de AFM, les entregó el cuidado del niño a ellos (los abuelos paternos).

NFA: *“Yo soy su abuela, su cuidadora” “La mamá no soportó tener un hijo con esta condición, ella era muy joven”* (Nota de campo Observación No1. CASO UNO).

En la entrevista 2, al preguntarle a NFA que hacía ella para cuidar a AFM, ella narra que no es fácil y hace expresa que su labor no solo consiste en cuidarlo, sino que además de ser cuidadora desempeña otra serie de roles en casa.

I: ¿Qué hace Usted para cuidar a AFM?

NFA: *“Ser cuidadora no es una tarea fácil y es que no es solo cuidarlo, hay veces que tengo que hacer llamadas, que citas, que contestar el teléfono, que hacer el almuerzo, que arreglar la ropa, que hacer la comida, hay veces que se pasa tan rápido el tiempo y se va la mañana que no me queda tiempo de hacerle lo que tengo que hacerle al niño, que aparte de eso hay que darle los medicamentos, que no se me olvide este, que no se me olvide el otro. Manejarlo a él no es fácil, tengo que estar pendiente de él, porque mientras yo estoy haciendo*

la comida, él se puede meter al baño y abrir la llave o puede convulsionar (...) eso hay que estar pendiente de él, y que me dice cuándo, uno muchas veces se tiene que hospitalizar porque uno se hospitaliza con ellos y al salir de hospitalizaciones de 15 días, un mes, llega uno, cansado, agotado y siga por lo mismo. Esas hospitalizaciones estresan demasiado, porque, pues a ratos es complicado y las exigencias médicas, que quítele, que póngale, que le explique qué es lo que tiene y contar la historia otra vez, que toca hacer esto, que toca hacer lo otro en fin (...) Otra cosa es que al cuidarlo uno no tiene vida, ni ellos mismos porque hay días, semanas, meses donde hay que estar en terapia, pediatría, fisioterapia, neurología, epileptología y entonces no hay vida porque usted sale con él a las 5 o 6 de la mañana y vuelve en la tarde noche y eso le genera una sensación de que no hay tiempo, de que no alcanza a hacer nada. Esa ha sido de las razones por las que no lo ponemos en una escuela, por todos esos tratamientos y terapias y sabemos que toca o sino (...) ni se movería” (P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:12 29:30).

Pero así mismo como manifiesta que el cuidarlo no es una tarea fácil, a la vez ese cuidarlo le genera una satisfacción al ver los avances en AFM. Así lo narra ella misma:

NFA: *“La gente me dice; “yo no se NFA... yo no sé cómo usted hace para sacar ese niño adelante, a mí me dicen usted NFA es muy berraca, un niño que no se sentaba, no se movía, le echaba uno la comida y no masticaba, ni mandaba la comida... Pues me las arregle, ahí lo acomodaba de una forma y otra... eso fue terrible, no fue fácil, cuidarlo no ha sido fácil, pero ver cómo está hoy me emociona. /Se pone las manos en la cabeza/ (...) /sonríe/.” (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:18 157:157).*

El cuidador principal siente que ha tenido que asumir el cuidado de AFM, ya que su hijo, el padre de AFM, no ha superado el duelo, por los problemas económicos y por el estrés ante la enfermedad de su hijo, al igual que la mamá ya

que la última vez que quiso ver el niño fue a los 18 meses.

NFA: *“Al niño le gusta compartir con el papá, pero a el papá no sé, y a él se le ha dicho, no sé, pues ahorita está compartiendo más, bueno hay veces que no se lo deajo sacar al papá, cuando el niño está agripado, él se enoja conmigo, pero no se lo deajo sacar por el clima. Yo le digo a mi hijo que él parece que no entendiera lo que le está pasando al niño, lo que el niño necesita, él no se esmera por compartir con el niño, la otra vez me dijo: "Ay mamá, pero yo mantengo con mucho estrés, estrés en el trabajo, estrés porque no hay plata y luego llevo aquí a la casa y usted me estresa también". Pero yo no tengo la culpa, yo le digo no le estoy pidiendo para mí, le estoy pidiendo tiempo y plata para su hijo, porque yo para mí no le pido nada. A veces pienso que es más pesado manejar a mi hijo jajaja que la misma enfermedad del niño, él parece que no entendiera lo que está pasando. Y pues la mamá, AFM ni sabe quién es la mamá, la última vez que lo vio, él tenía más o menos 18 meses, pero no le gustaba que la mamá se le arrimara, la mamá me llamó que quería verlo y yo se lo llevé, pero no ese niño no paró de llorar así que nunca más y pues ella tampoco, ni más” (P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:13 68:68).*

En este caso, el cuidador principal sabe que sobre ella recae la responsabilidad del cuidado de AFM, el cual no tiene la capacidad para cuidarse a si mismo. Esto la convierte en una persona necesaria para la vida del niño, que a pesar de que hace lo que puede y sabe hacer para cuidarlo, necesita de un aprendizaje, ya que desconoce cómo manejar algunos cuidados de AFM, viéndose en la necesidad de pedir apoyo y en algunos casos asumir costos para la atención profesional del niño. Durante la observación 3 “Movilidad”, NFA, manifiesta:

NFA: *“Uno se acostumbra a hacer todo a las carreras. Hay días que tienes mucho tiempo y va todo bien y hay días que cuesta todo el doble, y eso depende de según como este él. Él necesita de mí, para su vida y yo trato de que sea la mejor. Bueno he recibido planes caseros, uuy hartos, por ejemplo, terapia física, la*

de lenguaje, ocupacional, y pues sí, yo los hago, eso sí los que entiendo, por ejemplo, que ponerlo a caminar, que suba y baje el andén, que juegue con gelatina, que juegue con la pelota, que camine en arena, bueno eso son algunos que le hago, pero me ha faltado mucho material, y pues tiempo, digamos no me dejo ganar del estrés, yo hago siempre mi mayor esfuerzo para hacerle, para cuidarlo y hacerle los planes caseros, pero hay momentos que tengo muchas cosas, que la casa, que la ropa, que la comida, que las citas, que la terapia y todo al mismo tiempo y además hay muchas cosas de los planes que no entiendo y pues no se los hago yo, por ejemplo lo de fonoaudiología no logro entender y es por eso que se lo pagamos y viene 3 días a la semana, porque eso si no se deja de hacer nada, pues todo es necesario y útil para él, o si no estaría como lo ve, yo creo que ni se movería, tuviéramos más, pues más le haríamos por ejemplo equinoterapia, hidroterapia, tenerlo en un colegio de inclusión, pero nada de eso lo autorizan y son muy costosos” (Observación No3 CASO UNO).

Para el cuidador principal, cuidar no es solo experimentar luchas, fracasos y sufrimientos, sino experimentar satisfacción por cuidar a su ser querido, y aunque hayan presentado sentimientos negativos, resulta gratificante asumir dicho rol, pues siente que ha adquirido un crecimiento personal que eleva su estima.

I: ¿Cómo se siente Usted como cuidadora de AFM las 24 horas del día?

NFA: “¿Cómo me siento? Pues la verdad no es que uno se canse, pero la verdad cuando tiene problemas de salud, la verdad si es agotador y estresante, en cualquier momento le da una crisis, que en cualquier momento hay que llevarlo a un médico, que hay que darle los medicamentos, eso uno no duerme tranquilo, pues no se sabe, si le está dando fiebre, si se está quedando sin oxígeno y pues no ya me acostumbré al él tanto que ya no soy capaz de dejarlo (...)

A mí me parece bien, que se haga este trabajo, uno a veces (...) ehh (...) o sea uno a veces se siente hasta maltratado /ella se siente en el sofá en medio de

AFM y mío/ /me mira, suspira y sigue hablando/ en algunos aspectos, porque no, de pronto, por lo menos lo que me paso el año pasado, me exigían, /se coge las manos y luego se las pone en la cabeza y pone cara de angustia/ pero el niño no daba (...) el niño de ahorita es muy diferente, ya las terapeutas de ahora están todas aterradas de ver el cambio del niño, porque es un niño muy diferente, porque el año pasado total él, total no ponía cuidado de nada, no caminaba, /baja la cabeza y se sus ojos se llenan de lágrimas/ (...) Bueno no eso era así y me preguntaban a mí, bueno ¿qué está haciendo?, ¿qué pasa?, entonces siempre, uno siente la presión (...) A mí me decían, es que Usted no le está dando el medicamento al niño porque el niño sigue convulsionando. Entonces eso si me dolía mucho porque, habrá cosas de que yo no haga, pero el medicamento es sagrado, al igual que sus terapias. Pero bueno todo es cuestión de fe, la idea es que AFM no se va a quedar ahí jajaja y poco a poco va a salir jajaja (...) yo lo veo y me va quedando una satisfacción, porque ya como le dije, ya el niño que yo recibí a los 8 meses ya es otro hoy, ya por lo menos duermo más tranquila. Ya ahorita la vida de AFM es diferente, gracias a todo lo que se le ha realizado. Él ha mejorado, ha mejorado, yo le enseño poco a poco, hay días que me pone cuidado y otros que no jajaja, pero yo estoy muy contenta por eso, porque él ha mejorado mucho, saber que lo que uno hace, le sirve, lo llena a uno de emoción” (P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:15 32:33).

JL, la cuidadora principal del caso dos: JL, es una mujer de 30 años de edad, casada, madre y cuidadora de ACR. Es contadora de profesión. Vive con su esposo y su hijo. En la entrevista dos, cuando se le preguntó a la señora JL, ¿Quién es ella?, se queda pensativa por un instante y responde:

JL: *“Es difícil hablar de uno. Bueno..., Soy una mujer de 30 años, la mamá de ACR, su cuidadora..., yo soy una persona responsable, dedicada..., si soy muy sensible..., soy muy metódica. Soy muy espiritual y eso me ayuda mucho a manejar las situaciones. Por ejemplo, cuando ACR está enfermo, me apoyo mucho en Dios”.*

(P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:1 20:20).

Al lado de ACR se encuentra una mujer, que asumió el rol de cuidadora principal, llevar su vida de forma normal, sin dejar de ser la mujer, esposa, madre, estudiante y contadora.

JL: *“Yo soy la menor de 4 hijos y la consentida jajaja a mí me cuidaban todos. Así que pasé a ser la niña consentida a ser la mamá y cuidadora de ACR, un rol nuevo (...) para mí, ha sido un aprendizaje, una preparación sobre la marcha de la vida, un nuevo estilo de vida que asumí con amor. Cuando nació ACR yo me encontraba estudiando, el primer año de vida de él yo pare mis estudios, pero después retome, luego me gradué como contadora y ahora trabajo en el tiempo que él está en el colegio (...) fue tomar un nuevo estilo de vida, el cual trato de llevar con la mayor normalidad”.* (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:8 31:31).

Entre las características que ella manifiesta que debe tener un cuidador, se encuentra la valentía para asumir esta responsabilidad y las decisiones que debe tomar, así mismo la creatividad, persistencia y paciencia para identificar las necesidades de cuidado del niño.

JL: *“El cuidador debe de ser una persona muy fuerte..., muy valiente..., digamos para soportarlo y cumplir las necesidades de él y defender sus derechos. Tiene que ser creativa, persistente y muy paciente para saber interpretar sus gestos, sus miradas”* (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:11 110:110).

JL reflexiona sobre su propio rol y plantea que muchas de las acciones de la vida cotidiana que tienen que ver con el cuidado de ACR, deben realizarlas en compañía de su familia para disminuir las dificultades que se generan en este ámbito. En primer lugar, reconoce el apoyo de su esposo y, en segundo lugar, indican que ellos deben ser quienes trabajen para salir adelante, procurando dedicar la mayor parte de su tiempo para el cuidado de ACR y fortaleciendo su relación como familia.

JL: *“La verdad es que mi esposo fue el que logro que C comiera solo. Él me colabora, en las mañanas es quien lo baña mientras yo termino de alistar, en la noche esta con él mientras yo preparo todo para el siguiente día, ACR disfruta mucho estar con su papá, al principio no lo puedo negar no fue fácil (...) para los dos, pero después todo fue cambiando para bien, mientras yo iba a la universidad, mi esposo lo cuidaba, ellos dos comparten mucho tiempo ACR le presta más atención a su papá, él (su esposo) es para mí una gran ayuda”* (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:3 69:69).

Para el cuidador principal cuidar si representa cansancio, pero a su vez resulta gratificante asumir dicho rol, y ver la sonrisa de su hijo. Al preguntarle **I: ¿Cómo se siente Usted como cuidadora de ACR las 24 horas del día?** JL responde:

JL: *“Bien..., Reconozco que a veces me canso..., Pero no me disgusta..., Es un aprendizaje continuo. Un nuevo estilo de vida, donde a veces los días no son tan claros (...) pero se viven, además tienes situaciones que los compensan, por ejemplo, ver la cara de tu hijo (ACR) sonreír y saber que él te necesita, eso te llena de energía para continuar”* (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:13 29:29).

ICR, la cuidadora principal del caso tres: ICR, es una mujer de 42 años de edad, casada, madre y cuidadora de IGN. En cuanto a su formación es técnico especialista en laboratorio clínico. Trabaja como cuidadora en un centro de atención a la discapacidad con personas adultas (esto lo hace cuando IGN asiste al colegio), es delegada de la Asociación Miradas que Hablan en Guadalajara. Vive con su esposo y sus dos hijos. En la entrevista dos, cuando se le preguntó a la señora ICR, ¿Quién es ella?, se queda pensativa por un instante y responde:

ICR: *“Pues ICR es madre, es la madre de IGN y IAN. La esposa de IG... soy una persona normal y corriente, trabajadora ... pues soy una persona que, pues*

que intenta hacer las cosas bien, lo mejor posible, claro, porque yo no sé de muchas cosas y me involucro demasiado en mis cosas, en mis obligaciones, me involucro demasiado, lo que sea da igual, si es de mis hijos, es de mis hijos, si es de la asociación, es de la asociación, si es de lo que sea. Si tengo que ayudar a alguien yo soy la primera que voy a ir a ayudar a las personas, aunque no reciba nada a cambio es que me da lo mismo, es que yo no voy buscando recibir nada a cambio. Simplemente me siento bien haciéndolo y ya está ... Esa soy yo". (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:5 41:41).

Al lado de IGN se encuentra a una mujer que asumió el rol de cuidadora principal, al inicio con mucho dolor, pues ella no pensaba que fuese a estar tan afectado con respecto a su enfermedad, porque para ella era lo normal. ICR cuenta que los primeros años de la vida de IGN fueron muy difíciles. Era primeriza (IGN fue su primer hijo) y había trabajado con personas con discapacidad y sabía a lo que se enfrentaba. Eso fue un gran punto a su favor para poder sobrellevar toda esa situación. Pero así mismo narra cómo poco a poco ha trabajado para llevar su vida de forma normal, sin dejar de ser la mujer, esposa, madre, trabajadora y delegada de una Asociación que trabaja para la investigación del síndrome de duplicación MeCP2.

ICR: *“Yo era una mujer casada, una mamá feliz, que veía que su hijo crecía, que como todo recién nacido hacen las mismas cosas: comer, dormir y hacer caca...Jejeje ... Tenía dudas pues no se sentaba y no hacía cosas que hacían los de su edad, y cada vez me inquietaba más cuando me decían los médicos que era normal, eso me llevo a cambiar de médico, pues para nosotros no era normal. Trabajaba como cuidadora en el centro de atención a la discapacidad, todo muy normal ... Pero fue ese 26 de octubre del 2005, cuando IGN tenía 9 meses que todo empezó a cambiar.... lo ingresamos a La Paz (Hospital pediátrico de Madrid donde han atendido a IGN) ... ese día, salvamos la vida a nuestro pequeño IGN porque si no hubiese confiado en mi instinto al día siguiente ya no habría amanecido. Fueron días y años difíciles, sentía que se me venía el mundo encima,*

lloraba ... me preguntaba por qué nos estaba pasando esto a nosotros...

A pesar de trabajar con personas con discapacidad, esto fue totalmente diferente pues se trataba de mi hijo el que estaba en esta situación. Yo creo que, al inicio de toda esta enfermedad, yo creo que no era capaz de ver la realidad de que mi hijo me iba a necesitar durante muchísimo tiempo, que me iba a convertir en su cuidadora ... La verdad fue un palazo, porque siempre creí que no estaría tan afectado, pero bueno, poco a poco me fui acostumbrando, nos fuimos acostumbrando y asumimos esto con la mayor normalidad, cada día es diferente, pero el propósito es que IGN sea feliz.” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:6 62:62).

Entre las características que ella manifiesta que debe tener un cuidador se encuentra la fuerza, la constancia, el amor y la paciencia para aprender cada cosa nueva, para asumir esta responsabilidad y tomar las decisiones que debe tomar, así mismo hacer uso del ingenio, y conocer a la persona para identificar las necesidades de cuidado del niño.

ICR: *“Pues que te digo ... Intentar ser fuerte para tener las peores pesadillas vividas, y después poder decir que vuelve a nacer, ser fuerte para tomar decisiones por él ... Ser muy constante, tener paciencia y mente abierta para aprender, pues con ellos uno se debe preparar y aprender cosas nuevas, aprender a manejar una maquina por más compleja que sea, aprender a preparar su alimento y aprender a moverlos y tal ... y cuidar con amor, porque estos niños son amor y felicidad. Creer en uno mismo como cuidador, en su instinto de madre y conocerlo para saber que necesita y que los hace feliz.” (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:11 110:110).*

ICR reflexiona sobre su propio rol y plantea que muchas de las acciones de la vida cotidiana que tienen que ver con el cuidado de IGN deben realizarlas en compañía de su familia para disminuir las dificultades que se generan en este ámbito. En primer lugar, reconoce el apoyo de su esposo y, en segundo lugar, el

saber que IGN tiene a su hermano AGN. Según lo refiere ICR, su hijo menor AGN, ama y disfruta compartir con su hermano IGN, así mismo le es difícil aceptar no verlo durante mucho tiempo cuando lo hospitalizan en las UCIP (Unidad de cuidado Intensivo Pediátrico).

ICR: “AGN (hermano menor de IGN) no se separa de IGN. AGN cuando no puede ver a su hermano, le causaba mucho malestar y lo echa mucho de menos. En una de sus hospitalizaciones me dijo que quería ver a IGN y le dije que no podía entrar, pues es una UCI pediátrica y no dejan entrar a los niños. ¿Qué es una UCI pediátrica? me preguntó.... Pues una UCI pediátrica es un lugar donde cuidan a los niños que están muy malitos... le dije. Pues sí es para niños.... entonces yo sí puedo entrar porque soy un niño...jejejeje... pobrecillo... las ganas que tenía de entrar para ver a su hermano, pero en las condiciones que estaba no podía pasar y le expliqué que IGN estaba muy malito, que estaba lleno de cables y así estaba muy feo. Me contestó que le daba lo mismo que estuviese guapo o feo... solo quería ver a su hermano.... Se me encogió el corazón y para que no siguiera con lo mismo nos pusimos a jugar a las cartas. AGN es un tramposete...jejejeje. AGN ama a su hermano y sé que le duele cuando está mal, así que ya le estoy llevando al psicólogo para que ponga sus pensamientos en orden con respecto a la situación vivida con su hermano, a veces es un poco difícil que canalizase todos sus sentimientos, pero le hace bien. A IGN le gusta mucho estar con AGN y viceversa. Siempre buscan un momento para estar los dos juntos, bien sea porque IGN se acerque a chusmetear lo que está haciendo su hermano o porque AGN no es que le guste mucho la idea de estar solo...jejeje (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:1 265:265).

En este caso, para el cuidador principal, cuidar ha sido una experiencia satisfactoria, con muchas felicidades y logros ganados con IGN. Más quiso compartir uno de los momentos más difíciles de su vida en enero del 2018, cuando IGN fue hospitalizado por una neumonía y terminó en una falla multisistémica. IGN por su enfermedad ha tenido de 5 a 10 hospitalizaciones en el año en el hospital

de Guadalajara y en La Paz de Madrid. Ha estado en la planta de hospitalización y en otras ocasiones en UCIP (Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos). Pero nunca ICR había experimentado tantos sentimientos como en ese enero del 2018, los cuales nos relató, al preguntarle, **I: ¿Cómo se siente Usted como cuidadora de IGN las 24 horas del día?**

ICR: *“Pues a veces agotada, a veces. Pero por otro lado me gusta, porque pues pienso que lo he intentado, he intentado hacer lo mejor posible y entonces yo me siento bien. Me siento bien, porque si ves IGN es un niño feliz, que solo da amor y sonrisas. Yo siento una gran satisfacción por su cuidado. No ha sido fácil, hemos tenido pesadillas como la última hospitalización en la UCI, la cual fue vivida en enero del 2018, cuando me comunicaron que en el estado que se encontraba no era un candidato a estar en UCIP, porque lo que necesitaba era estar con sus seres queridos todo el tiempo que pudiera, además no le iban a practicar ninguna técnica invasiva, en pocas palabras IGN ya no respondía a nada ... Posiblemente este sea el momento en la vida en el cuidado de IGN que más me ha costado. No solo por lo que supone, sino por las sensaciones y situaciones vividas las cuales me vienen a la mente y me duele recordar (...) Pero cuando echo la vista atrás, pienso todo lo que ha pasado, a pesar del vacío en el estómago que me produce, me doy cuenta de que me hace más fuerte para seguir afrontando situaciones difíciles y a IGN le hace aún más fuerte para poder soportarlo...”* (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:9 95:98).

4.2.3 La persona con Síndrome de Duplicación MECP2

Las personas con Síndrome de Duplicación MECP2, han sido descritas en esta investigación como varones con retraso grave del desarrollo asociado con la espasticidad, movimientos estereotipados e infecciones recurrentes. Para esta investigación participaron los cuidadores de 3 niños entre la primera y segunda década de vida. En cada caso se incluyeron datos médicos tomados de forma retrospectiva de las historias clínicas suministradas por cada cuidadora principal y en la medida de lo posible, con las observaciones y secciones de entrevistas

realizadas al cuidador principal, ya que siempre estuvieron presentes.

AFM, niño con síndrome de duplicación MECP2, caso uno: Es un niño de 6 años de edad, sociable y sonriente. A pesar de que no habla, AFM se hace entender, se comunica con gestos, balbuceo y con su mirada. Durante la primera observación en “el hogar”, se le observa tranquilo, con movimientos estereotipados que se hacían más repetidos cuando le gustaba algo o quería algún juguete. Se observó la hipotonía en miembros superiores al momento de darle los juguetes en la mano. Al verlo caminar sostenido de la mano de la señora NFA, se observó la espasticidad de los miembros inferiores. AFM no emite sonidos, solo en ocasiones se escucha que hace bruxismo, especialmente cuando le dan de comer. Ese día se pudo observar que cuando la señora NFA le habla él parece conectarse visualmente y querer lanzar algún monosílabo, pero solo gimotea (Observación No1. CASO UNO).

AFM nació el 4 de mayo del 2013 en Florencia Caquetá. Durante sus primeros 8 meses tuvo dificultades para la alimentación por lactancia materna y presentó 5 episodios de bronquiolitis. Las hospitalizaciones siempre estuvieron relacionadas con infecciones respiratorias recurrentes.

El 23 de agosto del 2016, a los 3 años y 3 meses de edad, fue atendido por medicina genética en el Hospital La Misericordia. El resultado del estudio de hibridación genómica comparada (aCGH) y SNP (single nucleotide polymorphisms) detectó una *ganancia* en el loci Xq28 de un tamaño 1.95 Mb clasificada como *variante patológica*, comprometiendo 52 genes OMIM, entre los que se encuentra el gen MECP2 (30005), el cual se encuentra reportado en la literatura como el síndrome de duplicación MECP2. Durante la segunda observación de la “Rutina diaria”, la señora NFA menciona:

NFA: “Este niño tiene una grave enfermedad, es una enfermedad rara

porque son pocos la que la tienen, puede que nunca camine sin ayuda, hable, se alimente o use el baño por su cuenta, pero nosotros nunca perdemos la esperanza, él es un niño cariñoso, es un niño normal con una enfermedad, AFM es un niño especial” (Nota de campo Observación No3. CASO UNO).

AFM presenta epilepsia refractaria con aumento de la cifosis dorsal, escoliosis torácica de vértice derecho. Neurológicamente activo reactivo, reflejos normales, hipotonía axial y de extremidades, realiza gateo por arrastre, adopta bípedo con asistencia y marcha sola con dificultad para la estabilidad, cambia objetos de manos y emite sonidos guturales. Presenta discapacidad conductual, de comunicación, de autocuidado, locomotora, de la disposición de cuerpo, de destreza, de actitud y restricciones de la actividad. A pesar de su diagnóstico y condición de discapacidad, la cuidadora manifiesta que ha tenido logros en su desarrollo.

NFA: *“Si ya está más independiente, ya hace el intento para subirse a la cama, ya se suelta los zapatos, yo le suelto uno y le pongo la mano para que él se quite el otro, ya hace por quitarse las medias, yo le quito la media hasta la mitad y él se la termina de quitar, ya se ayuda a quitarse la camisa, yo le voy enseñando, yo se la saco, le saco la mitad de la muñeca y él se la va quitando, entonces ya muchas cosas en las que él ha avanzado... Pero cuando tiene recaídas ... Crisis, como convulsiones y crisis respiratorias, él echa para atrás”. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:108 41:41).*

El cuidador refiere que AFM “es un bebe de un año de edad atrapado en el cuerpo de uno de un niño de 6 años”, su crecimiento ha sido normal.

NFA: *El niño midió 1.04 centímetros y peso 15 kilogramos, pero ese peso es ahorita después de la dieta, porque él estaba pesando como 16,5 kilos, pero la idea es tenerlo así con ese peso, mantenerlo con una buena alimentación. El pediatra me dice que está bien, que está creciendo normal, y para mí ha sido muy*

normal también, cuando nosotros lo cogimos, pues si estaba muy quedado, pero después que nosotros le empezamos a dar comida, vitaminas, y hacerle toda la rehabilitación ya empezó a evolucionar y ha venido creciendo según su edad. Lo más importante del cuidado para su crecimiento es la alimentación y los complementos son importantes para él, por ejemplo, su vitamina C, el Omega, la leche y la actividad uno no los puede dejar quietos. Con relación a su crecimiento está bien, lo único es su problema neurológico que no le permite comportarse como un niño de 5 años, yo digo él es como un bebe de 1 año y eso (...) en un cuerpo de un niño de 5. (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:19 105:105).

ACR, niño con síndrome de duplicación MECP2, caso dos: Es un niño de 7 años de edad. No habla, se hace entender, se comunica con gestos, balbuceo, sonrisas y con su mirada. Durante la primera observación en “el hogar”, se le ve tranquilo. Tiene momentos en que sigue a las personas con la mirada y otros en los que su mirada se fija en cualquier objeto que le llame la atención. Cuando algo lo emociona como es el caso de la piscina, la música o los carros, se observa como ACR realiza movimientos estereotipados. Se evidenció hipertonía en miembros inferiores, al verlo caminar. (Nota de campo Observación No1. CASO DOS).

ACR nació el día 10 de diciembre del 2011, antes de tiempo, a la semana 35, razón por la cual fue un bebe canguro, no estuvo en incubadora, ni necesito oxígeno,

JL: *“tampoco supimos por que se adelantó el parto”.*

A los 3 años de edad fue diagnosticado por medicina genética, con el Síndrome de duplicación MeCP2, con el resultado de Array CGH: Microduplicación en el Xq28 de 0.449Mb, comprometidos 20 genes OMIM, incluyendo el Gen MECP2 (300260).

Durante la entrevista uno JL, describe la enfermedad que presenta ACR:

JL: Si. ACR tiene una enfermedad, pero no quiere decir que es un niño enfermo (...), sé que es la duplicación del cromosoma Xq28, sé que es un síndrome llamado MECP2. Sé que esta enfermedad les genera retraso en el desarrollo y muchos problemas como respiratorios y neurológicos... pero como tal, como tal que síntomas pueda desarrollar, más adelante en el futuro no sé. Sé que tienen problemas para hablar y para caminar, pero a futuro no sé qué otros problemas o síntomas puedan tener.... El médico me dijo que era una enfermedad huérfana y rara por su baja prevalencia, que fue heredada por mí que soy la mamá. “Para mí no es una enfermedad, es un estilo de vida que nos toca vivir. ACR es un niño especial y maravilloso (...).” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:5 18:18).

Los síntomas de ACR son retraso global del desarrollo, caminó a los 6 años aún con dificultad, es disperso en algunas actividades, no habla, es hipotónico, su avance ha sido lento, pero ha ganado cosas como sentarse, mantener control cefálico, y darse vuelta. Presenta apnea del sueño asociada a un Sahnos, ha estado hospitalizado por bronquiolitis 4 veces, desde los 8 meses. Inició con sintomatología de epilepsia en el segundo semestre del 2018 a los 6 años de edad, la cual aún se encuentra en etapa de ajuste farmacológico. Actualmente asiste a terapias físicas, ocupacionales, fonoaudiología, hidroterapia y socialización en un colegio privado de inclusión.

Durante la observación 3 “Movilidad” logró evidenciar que ACR tiene tiempos atencionales en actividades diarias, como juego, y la escucha. Ubica el foco visual cuando se le habla y realiza seguimiento del mismo. Su actitud es relativamente activa frente a conocer y comprender. Llama la atención que reconoce lugares como el centro de hidroterapia, además se observa la intencionalidad comunicativa pronunciando palabras como papá y mamá.

En la observación se encontró que realiza comunicación no verbal. Por ejemplo, sobar su vientre con movimientos rotatorios significa una solicitud de

alimentos o manifestar hambre, así mismo señala los objetos o las personas. A nivel motriz se pudo observar ese día específicamente la marcha, la cual la realiza de forma individual, pero con cierta dificultad para conservar el equilibrio.

JL: “Bueno ACR en la casa es más independiente. Por ejemplo, si él quiere comida él va y busca, por lo menos en la casa de mi mamá él ya sabe y se va para la cocina. Pero ACR la verdad ACR aun depende en un 98% de uno, para vestirlo, bañarlo, caminar, por si solo ahora solo comer” P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:6 297:297).

El cuidador refiere que ACR es un niño de 7 años de edad con comportamientos de uno de 2 o 3 años y que su crecimiento ha sido normal.

JL: “Bueno..., él es un niño con el cuerpo de 7 años, pero que se comporta como un bebe de 2 o 3 años. ACR pesa 17 kilos y mide 1.10 centímetros. Le falta mucho en su desarrollo..., no habla. Lo que a mí más me preocupa es su parte cognitiva..., que él no se pueda valer por sí solo..., que salga, que no pueda decir lo que necesita..., lo que le pasa, eso si da angustia..., porque ahora nos tiene a los dos, pero más adelante..., por eso para mí son tan importantes sus terapias..., siento que eso le ayuda bastante a avanzar”. (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:1 69:69).

IGN, niño con síndrome de duplicación MECP2, caso tres: Es un niño de 14 años de edad. Al igual que los casos anteriores, a pesar de que no habla, IGN se hace entender, se comunica con gestos, balbuceo y con su mirada. Durante la primera observación en “el hogar”, se le observa calmado, se conecta con la mirada cuando se le habla y en ocasiones hace momentos de ausencia durante los cuales fija su mirada en cualquier objeto. Se emociona con los juguetes, en especial “Brutote” (muñeco que, al oprimir un botón, emite sonidos), y el sonido de la lavadora. Realiza movimientos estereotipados, emite sonidos tipo balbuceo y en ocasiones grita con una gran sonrisa en su rostro. Se observa que hace marcha

corta (de la sala al cuarto o del cuarto al baño) con apoyo del cuidador. IGN es un niño cariñoso; cuando su mamá, su hermano o su papá están a su lado, él los abraza y les da un beso en la mejilla. (Notas de campo Observación No2. CASO TRES). IGN nació el día 9 de enero de 2005 en Guadalajara - España. Según lo refiere ICR:

ICR: *“Con tan corta edad todos los recién nacidos hacen las mismas cosas: comer, dormir y hacer caca...Jejeje. Los primeros meses transcurrían normales como para cualquier niño”.* (Notas de campo Observación No. 2. CASO TRES).

A los 9 meses, el 26 de octubre de 2005, fue su primera hospitalización por una laringitis aguda. Lo ingresaron porque a pesar de administrar budesonida y salbutamol, no eran posible retirar el oxígeno y su CO2 aumentaba, provocando así una hipercapnia. Al año de edad le realizaron amigdalotomía y adenoidectomía debido al SAHOS. A los 3 años de edad le realizaron NISSEN por vía laparoscópica para corregir una hernia hiatal y mejorar problemas de reflujo. A los 10 años de edad, fue diagnosticado por medicina genética, con cromosomía 18p y Síndrome de duplicación MeCP2. Durante la entrevista inicial ICR cuenta describe cuál es la enfermedad que presenta IGN:

ICR: *“Pues yo de la enfermedad de IGN no sabía nada hasta que no se la sacaron cuando tenía diez (10) años. Yo no sabía nada de la Duplicación MECP2 porque él a los cinco (5) años le diagnosticaron una Monosomía 18p, tenía lesión del brazo corto del cromosoma 18 y entonces, pues nada, supuestamente eso le hacía un retraso, él tenía su lesión cerebral pero el más o menos cognitivamente iba bien, lo que pasa es que él tenía muchos síntomas, de movimientos de manos, de aleteos para la poquita lesión que tenía (...) entonces, cuando tenía diez (10) años ya había nacido AGN y todo, pues le hicieron otras pruebas y dio la casualidad pues esto, que tenía Duplicación XQ28 que engloba el MECP2 y muchos otros más, sobre todo el IRAK1. Hasta que no hemos empezado con la investigación aquí en España no se ha sabido que el gen IRAK1 va ligado al MECP2 entonces, pues claro, yo no sabía nada de esa enfermedad. En un principio pues dije ¿qué*

es eso?, claro te metes en internet, pones MECP2 y lo primero que te sale es el síndrome de Rett, no te salé otra cosa y claro, se enchica, se enchica, se hace pequeña tu vida y además es que me acuerdo que cuando nos dieron el diagnóstico en La Paz (Hospital de Madrid donde asiste a sus controles IGN) nos dijeron que eso, que tenía una duplicación XQ28 que englobaba el gen MECP2, que era una enfermedad minoritaria, pues eran pocos los afectados y que si necesitaba saber algo más de la duplicación XQ28 pues que me metiese en internet, que mirase a ver si habían más casos porque ellos tampoco sabían". (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:4 20:20).

Los síntomas de IGN son retraso global del desarrollo, caminó a los 6 años y aún presenta dificultad. Es disperso en algunas actividades, no habla, es hipotónico, sus avances fueron lentos, pero logró sentarse, mantener control cefálico, y darse vuelta. IGN, inició con sintomatología de epilepsia a los 10 años de edad, la cual fue diagnosticada con epilepsia refractaria tipo síndrome de Lennox - Gastaut. Actualmente asiste a fisioterapia 2 días en la semana para recibir apoyo psicopedagógico y apoyo logopédico.

Durante la tercera observación de "Movilidad", se pudo observar que IGN, realiza marcha con gran dificultad y necesita apoyo. La mayor parte del tiempo se la pasa en el suelo "culequeando" tal como lo refiere ICR (Ir arrastrándose de cola por toda la casa). La mayoría de las veces no mira hacia los lados sino de frente teniendo como objetivo lo que a él le interesa en ese momento. Como no camina, para todos los desplazamientos fuera de la casa la cuidadora utiliza la silla de ruedas.

ICR: *"IGN depende el 100% de mí para alimentarlo, asearlo, vestirlo y caminar... Para todo depende, lo único que hace solo es culequear (Ir arrastrándose sentado por toda la casa). Va de un lado a otro culequeando, intentando tocar todas las cosas. Yo le dejo que vaya a donde más le guste, él tiene su cuarto de juguetes, donde disfruta de su tiempo... Si bien es verdad, no me gusta*

que juegue con la lavadora, lo cual le fascina, yo siento que le desencadena crisis, (convulsión) por lo tanto le dejamos que jugase con ella, pero con el automático desconectado. Eso no le gusta tanto, así que se va culequeando a sacar todos los trastos de los cajones de la cocina que le motivaba más...jejeje. Lo dejo que los ordene a su modo. IGN cuando está jugando con sus juguetes no te mira a los ojos, porque está tan contento y eufórico jugando con sus juguetes que no establece contacto visual, pero si lo llamas, él te mira y su sonrisa siempre es una respuesta, él no habla, pero con su mirada y gestos te dice todo (...) IGN ser humano especial (...)". (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:5 106:106).

El cuidador refiere que IGN es un niño de 14 años de edad, con comportamientos de uno de 2 o 3 años y que su crecimiento ha sido normal.

ICR: *"El crecimiento de IGN ha sido normal, pesa 45 kg y mide 1. 52. Él tiene 14 años, pero su desarrollo a nivel cognitivo es de dos o tres años. Sin embargo, el desarrollo a nivel óseo y corporal es de 16 años. De ahí que su epilepsia sea de tan difícil control. Siempre ha sido como el desarrollo su problema, o sea como que hay veces que parece que está más despierto, pero honestamente siempre está igual. Siempre ha tenido un retraso bastante considerable según va creciendo no es que su retraso vaya aumentando, sigue siendo el mismo retraso... Pero claro al tener más edad supuestamente su nivel cognitivo tiene que estar mejor, pero en él en vez de tener un desarrollo moderado, tiene un retraso severo"* (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:2 127:127).

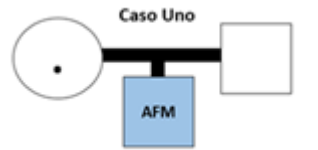
Se realizó una revisión retrospectiva de la historia clínica de los tres (3) niños, suministrada por los cuidadores principales, con el objetivo de describir cronológicamente la enfermedad y la evolución de los pacientes, teniendo en cuenta los antecedentes, diagnósticos clínicos de enfermedad, sistemas alterados y pronóstico a futuro.

Tabla 6. Revisión retrospectiva, de la historia clínica de tres (3) niños con Síndrome de Duplicación MECP2.

Casos	Caso 1 Persona con ER AFM	Caso 2 Persona con ER ACR	Caso 3 Persona con ER IGN
Antecedentes	<p>Desarrollo prenatal y perinatal aparente mente normal. Producto de Primer embarazo de madre sana sin antecedentes de 19 años de edad y padre sano sin antecedentes de 20 años de edad. No consanguinidad. Parto por cesárea por embarazo prolongado, producto único, vivo, sexo masculino. Peso: 3000 gr, Talla: 51 cm, perímetro cefálico 37 cm, perímetro torácico 40 cm. Sin malformaciones.</p> <p>Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses. A los 6 meses de edad inician las convulsiones, infecciones a repetición y retraso global del desarrollo.</p>	<p>Desarrollo prenatal y perinatal aparente mente normal. Producto de Primer embarazo de madre sana sin antecedentes de 23 años de edad y padre sano sin antecedentes de 30 años de edad. No consanguinidad. Parto por cesárea, sin complicación, pretermo a las 35 semanas. Peso de 2160 gramos y una talla de 45 centímetros, razón por la cual fue un bebe canguro. Sin malformaciones.</p> <p>Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 8 meses, todo lo relacionaban a su nacimiento prematuro. A los 8 meses de edad inician las infecciones a repetición y retraso global del desarrollo. Las convulsiones iniciaron a los 6 años de edad.</p>	<p>Desarrollo prenatal y perinatal aparente mente normal. Producto de Primer embarazo de madre sana sin antecedentes de 28 años de edad y padre sano sin antecedentes de 30 años de edad. No consanguinidad. Parto por cesárea, por posición podálica, sin complicación. Apgar de 7-10 Peso de 3016 gramos y una talla de 50 centímetros. Sin malformaciones.</p> <p>Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 9 meses. A los 9 meses de edad inician las infecciones a repetición y retraso global del desarrollo. Las convulsiones iniciaron a los 10 años de edad.</p>

Diagnostico

El diagnóstico definitivo se obtuvo a los 3, con Síndrome de Duplicación Xq28, MECP2. Confirmado con estudio de hibridación genómica comparada (aCGH) y SNP (single nucleotide polymorphisms) detecto una GANANCIA en el loci Xq28 de un tamaño 1.95 Mb clasificada como VARIANTE PATOLOGICA, comprometiendo 52 genes OMIM, entre los que se encuentra el gen MECP2 (30005). Madre portadora.



El diagnóstico definitivo se obtuvo a los 3 años, con Síndrome de Duplicación Xq28, MECP2. Confirmado con estudio de Array CGH: Microduplicación en el Xq28 de 0.449Mb, comprometidos 20 genes OMIM, incluyendo el Gen MECP2 (300260). Madre portadora.



El diagnóstico definitivo se obtuvo a los 10 años, con cromosomía 18p y Síndrome de duplicación MeCP2. Confirmado con estudio de:

Array Xq 28 (152111224-154841455) x 3 Intervalo de aproximadamente de 2,73 Mb localizado en el cromosoma X, región q28, que se encuentran en 3 copias siendo el numero normal 2 copias.

Array 18p11.32(159550-496915) x1: Intervalo de aproximadamente 337,36 Kb, localizado en cromosoma 18 región p11.32, que se encuentra en 1 copia, siendo el numero normal de copias 2.

Ambos padres mostraron un patrón de hibridación normal por lo que se deduce que las alteraciones se produjeron "de Novo".



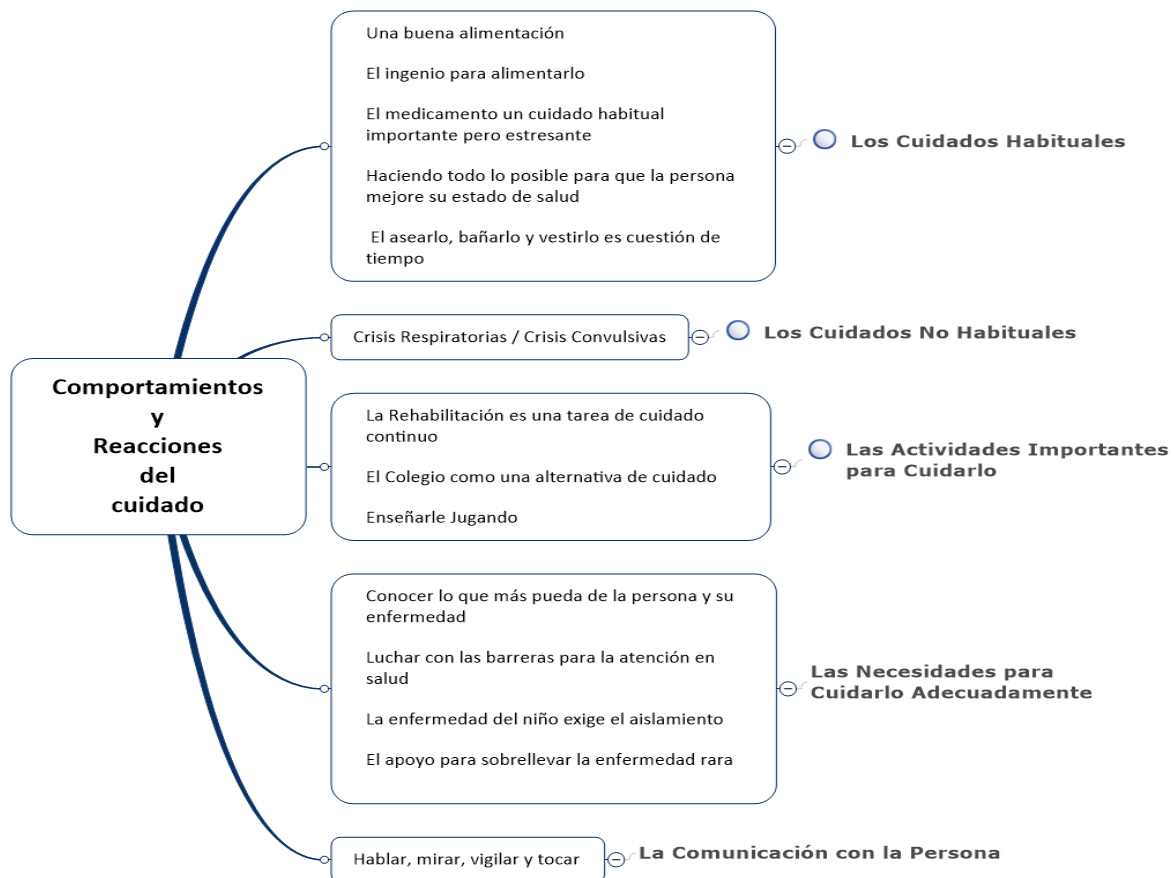
<p>Manifestaciones clínicas actuales</p>	<p>Retraso del neurodesarrollo severo; Sostén cefálico a los 14 meses de edad, sedente a los 24 meses, gateo por arrastre, bípedo a los 3 años y 6 meses, lenguaje sonidos guturales, expresa deseos "con llanto". Con grado de discapacidad severa según valoración de Fisiatría y dependencia total según valoración de terapia física (WeeFIM igual a 22). Con alteraciones neurológicas; Epilepsia refractaria. EEG Normal, Video telemetría de 24 horas que reporta mioclonias epilépticas generalizadas sobrepuestas a encefalopatía estática remota moderada de base. Tratamiento farmacológico Acido Valproico 1cc/8h y Levetiracetam 3.5cc/12h. Gastrointestinales: Desequilibrio nutricional relacionado con ingesta su a las necesidades metabólicas del paciente evidenciado en IMC: 0.4 y percentil relación peso/talla en 1. Dieta cetónica por indicación de neuropediatra y nutrición, quienes consideran necesario mantener eso niveles, con una ingesta de alimentos ricos en grasa y bajos en carbohidratos y azúcares. Con videocineodeglución que reporta disfagia que afecta las fases preparatoria oral y faríngea de la deglución con episodio de aspiración con líquido en el momento. Bruxismo permanente. Sin control de esfínteres, cambio de pañal 5 veces al día.</p>	<p>Retraso del neurodesarrollo moderado; Sostén cefálico a los 12 meses de edad, sedente a los 18 meses, gateo por arrastre, bípedo a los 2 años y 9 meses, lenguaje sonidos guturales, pronuncia las palabras papá y mamá, expresa deseos "con gestos". Con grado de discapacidad moderada según valoración de Fisiatría y dependencia total según valoración de terapia física (WeeFIM igual a 20), aunque ha aclara que aumentado su motricidad en las manos y comprensibilidad cognitiva lo cual le permite comer por sí solo. Con alteraciones neurológicas; Epilepsia focal. EEG con actividad epiléptica, punta de onda lenta irregular parietal izquierda, Video telemetría de 12 horas que reporta frecuente actividad epiléptica, la cual se presenta muy ocasionalmente en vigilia, sobrepuestas en región parietal izquierda (resultados del 1/02/2019). Tratamiento farmacológico Carbamazepina 6,5 cc/8h y Levetiracetam 3 cc/ 8h. Gastrointestinales: Pesa 17 kilos y mide 1.10 centímetros, con percentil relación peso/talla en 1. Dieta normal. Con videocineodeglución normal. Sin control de esfínteres, cambio de pañal 4 veces al día.</p>	<p>Retraso del neurodesarrollo severo; Sostén cefálico a los 13 meses de edad, sedente a los 24 meses, gateo por arrastre, bípedo a los 4 años, lenguaje sonidos guturales, sin pronunciación de palabras, expresa deseos "con gestos". Utiliza pictogramas para cosas concretas, pero no para comunicación. Utiliza lenguaje de signos. Tiene estereotipias de aleteo y fijación por algunos juguetes que emiten sonidos repetitivos. Con grado de discapacidad de 78% según valoración de minusvalía. Con alteraciones neurológicas; Epilepsia Refractaria de tipo síndrome de Lennox – Gastaut. Inicia dieta cetogénica en junio del 2017, con reducción progresiva de las crisis y mejoría cognitiva importante. EEG con actividad cerebral enlentecida para la edad del paciente, una actividad epiléptica generalizada multifocal de gran persistencia, compatible con el diagnóstico clínico de Sd. De Lennox-Gastaut. (resultados del 3/08/2018). Tratamiento farmacológico con Rufinamida (800 mg/12H), Vimpat (200mg/ 12horas), Depakine 600mg/8horas y clobazam 5mg/8horas. Gastrointestinales: Pesa 45 kilos y mide 1.52 centímetros, con percentil relación peso/talla en 1. A finales de octubre 2016, coincidiendo con neumonía bialteral, y ante la imposibilidad de deglución, recibe NEDC mediante SNG con Resource junior. También tolera bien medicación enteral. Posterior fracción de las tomas con NEDC nocturna. Gastrostomía realizada el 17/02/2017 por cirugía infantil del Hospital la Paz sin inconvenientes posteriores. Actualmente no ingesta por boca. Recibe polietilenglicol por estreñimiento habitual y omeprazol como protector gástrico. Dieta cetogénica con Ketocal 1300 ml/día = 1950 Cal en 5 tomas por Gastrostomía. Sialorrea: Se ha intentado tratamiento con infiltraciones de TBA (en julio 2013 y Julio 2014), no siendo toleradas por somnolencia y dificultad para la deglución. Actualmente en tratamiento con parche de escopolamina: 1 parche cada 3 días. Complicaciones respiratorias: Presenta infecciones respiratorias de repetición, de origen multifactorial teniendo un total de 7 ingresos desde octubre del 2016 (dos de ellos requirieron ingresos en UCIP, en febrero 2017 y marzo 2018). Ultimo ingreso en septiembre del 2018. Tratamiento con asistente de la tos, aerosoloterapia (SSF) y fisioterapia respiratoria privada (Coslad – Nipace). BIPAP nocturno PIP 13 PEEP 8 Ciclos 18.</p>
---	--	---	---

<p>Últimos diagnósticos</p>	<p>A febrero 2019 menor de 6 años de edad, con Síndrome de duplicación Xq28 (MECP2), retraso global del desarrollo, Epilepsia refractaria y disfagia leve para líquidos.</p>	<p>A mayo 2019 menor de 7 años de edad, Escolar con Síndrome de duplicación Xq28 (MECP2), Con trastorno global del neurodesarrollo, Epilepsia Focal Sintomática.</p>	<p>A junio 2019 adolescente temprano de 14 años de edad. Con Apoyo psicopedagógico. Diagnósticos: Encefalopatía por selección 18p 11.23 y Duplicación Cr Xq28. Duplicación MECP2. Encefalopatía epiléptica, tipo Síndrome de Lennox – Gastaut. Laringomalacia/SHAOS. Neumonías Multifactoriales a repetición. Disfagia: Alimentación con gastrostomía. Sialorrea.</p>
<p>Pronóstico a futuro</p>	<p>El paciente AFM, no tiene tratamiento específico, se debe continuar con el manejo continuo de anticonvulsivantes, medidas de sostén y fisioterapia, con manejo multidisciplinario y revalorar al finalizar las terapias, para evitar pérdida progresiva de habilidades adquiridas. Fisiatría Paciente de 5 años de edad, con edad ocupacional de 4 meses y medio (habilidades motoras básicas- gruesas de 8 meses; habilidades motoras finas de 3 meses; Habilidades cognitivas perceptuales de 3 meses de edad), sin lenguaje, solo balbuceo. Debe continuar con programa de rehabilitación integral (terapia física, ocupacional y fonoaudiología) nueva valoración 1/1/18.</p>	<p>El paciente ACR, no tiene tratamiento específico, se debe continuar con el manejo continuo de anticonvulsivantes, medidas de sostén y fisioterapia, con manejo multidisciplinario y revalorar al finalizar las terapias, para evitar pérdida progresiva de habilidades adquiridas. Fisiatría Paciente de 7 años de edad, con edad ocupacional de 24 meses (habilidades motoras básicas-gruesas de 18 meses; habilidades motoras finas de 24 meses; Habilidades cognitivas perceptuales de 2 años de edad), sin lenguaje, solo pronuncia papá y mamá. Debe continuar con programa de rehabilitación integral (terapia física, ocupacional, hidroterapia y fonoaudiología) nueva valoración 1/6/19.</p>	<p>El paciente IGN, no tiene una terapia resolutive. Se debe continuar tratando mediante terapias que retrasaran algunos de sus síntomas, como las discapacidades motrices u otras que se centraran más en la mejora de las capacidades de comunicación. Se debe continuar con los fármacos dirigidos principalmente al control de las crisis epilépticas y a contrarrestar el trastorno motor, digestivo y respiratorio. Fisiatría Paciente de 14 años de edad, con edad ocupacional de 24 meses (Perdió habilidades adquiridas, como comer solo, caminar solo, comunicación por signos). Debe continuar con rehabilitación respiratoria (Madre habitualmente y hospitalaria 2 sesiones a la semana). Colegio con Apoyo psicopedagógico, apoyo logopédico y fisioterápico. Fisioterapia 2 días en semana con: Lokomat, ejercicios de equilibrio y ejercicios abdominales. Precisa continuar con tratamiento con parches de escopolamina para la sialorrea. Nueva valoración 1/8/19.</p>
<p>Fuentes: Historia Clínica, suministrada por el cuidador principal. Elaborado por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo (2019)</p>			

4.2 Comportamientos y reacciones del cuidado

Los comportamientos y reacciones del cuidador en la investigación surgieron de los patrones de cuidado que fueron los acontecimientos repetitivos, las experiencias o los modos cotidianos de cuidado que realiza el cuidador principal. Este proceso de análisis para la inferencia se realizó con la ayuda del sistema de análisis cualitativo Atlas ti. Versión 7.0 y su herramienta *query tool* o herramienta de consulta. Estos patrones de cuidado del cuidador principal se dividieron en cinco categorías: los cuidados habituales, los cuidados no habituales, las actividades importantes para cuidarlo, las necesidades para cuidarlo y la comunicación con la persona.

Ilustración 12. Imagen de *network* de Atlas Ti 7. Comportamiento y reacciones de cuidado.



Elaborado por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo, 2019

4.2.1 Los cuidados habituales

El cuidado habitual para los tres cuidadores principales está enfocado en las acciones diarias de la vida cotidiana de la persona, la alimentación, el aseo, el bañarlo, el vestirlo y los medicamentos. Al preguntales **I: ¿Que cuidados son permanentes y habituales en el niño?** respondieron:

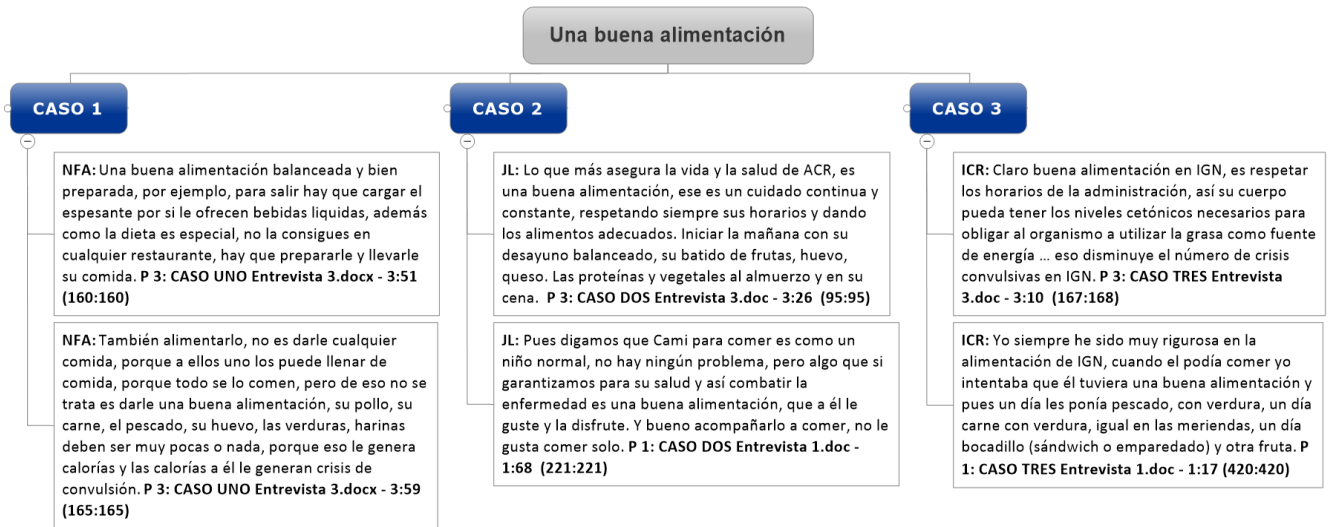
NFA: *“Todo hay que hacerle, toda la comida, el aseo, estar pendiente de lo que él necesita, los medicamentos, hay que cuidarlo todo el tiempo. Cuidados ... /suspira/ estar pendiente, de la comida, de los medicamentos, del aseo, esos son sus cuidados habituales, de las citas médicas, de pronto estar pendiente de que no haya un accidente, pues porque eso se puede dar también, un accidente digamos, una caída, una quemada, bueno todo eso uno se las tiene que arreglar como sea para cuidarlos diariamente, que los horarios de los medicamentos en la nevera, "Yo los pego en la nevera", que las citas en el celular, para que me recuerde, que la báscula para pesar los alimentos, en fin, ese es el diario vivir jajaja. (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:20 136:137).*

JL: *“Sus medicamentos, los médicos, las terapias, prepararle los alimentos, el baño, vestirlo, llevarlo a su colegio, ayudarlo en su actividad diaria (...), pues ACR lo único que hace por si solo es comer y pues hay que estar acompañándolo” (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:12 84:84).*

ICR: *“Pues la rutina, todo el día lo mismo. Le pongo la alimentación siempre a la misma hora, le pongo los aerosoles, siempre a la misma hora, le hago el oficio e intento siempre hacerlo a la misma hora ... o sea que el día a día con él son todos los días siempre repetitivo, es siempre igual ... Su rutina es muy repetitiva, puede cambiar, si salimos a comprar algo o vamos al parque, pero sus cuidados habituales son igual. Además, como va por horarios y siempre tiene que ser el mismo horario, por medicación y alimentación. No puedes decir, pues ahora no le pongo la alimentación y me voy a no sé dónde, no puedes, o no le pongo la medicación y voy a no sé cuántas horas, no puedes, porque IGN empeora”. (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:13 75:77).*

4.2.1.1 Una buena alimentación

Para los cuidadores principales de este estudio, el niño con Síndrome de duplicación MECP2 deben tener una alimentación óptima, balanceada y bien preparada, pues una buena nutrición, está directamente relacionada con una buena condición, lo cual es de vital importancia. De acuerdo a la calidad de la nutrición, el niño contará con la energía, la vitalidad y el desarrollo adecuado para afrontar exitosamente la enfermedad.



Con relación a la alimentación, durante la observación el cuidador principal prepara los alimentos según la necesidad de la persona. En la observación dos "Rutina diaria" se observó a NFA que prepara el jugo y la sopa. El jugo lo prepara con agua de la llave, la pone en una olla chocolatera, le agrega dos cucharadas de Stevia (hojas), la pone a hervir, luego de hervida la cuela, saca un trozo de pulpa de curuba del congelador, lo pone en la licuadora, le agrega el agua de stevia, le pone espesante 1 cucharada sopera, lo cuela y lo sirve en un pocillo.

I: Para la preparación de las sopas NFA, vierte en la licuadora una porción de sopa de vegetales (zanahoria, espinaca, cebolla y pollo), saca un pedazo de carne de la olla de la sopa, la pesa en la báscula digital de gramaje, luego la vierte en la licuadora y licúa todo hasta que queda espesa. Luego pone el contenido licuado en una olla y lo calienta. Toma una cuchara pequeña, saca un poco de sopa y la prueba. (Notas de campo Observación 2. CASO UNO).

AFM, tiene indicada una dieta cetogénica, rica en grasas y proteínas y con bajo aporte de carbohidratos y azúcares. NFA admite que no ha sido posible seguir al 100% las indicaciones de la dieta, pero para ella es claro que lo más importante en esta dieta es disminuir el consumo de carbohidratos y azúcares.

***NFA:** "Él tiene una dieta especial, es una dieta cetogénica, se la manda la nutricionista especialista en metabolismo, yo no le he logrado entender muy bien, que las porciones, que igual esto de grasa, ella me ha dado y dado explicaciones, y también tengo todas las indicaciones escritas en la historia, para hacerle la dieta. Para mi es claro que no debe consumir harinas, ni dulce, así que yo le preparo sus sopas con muchas verduras, la proteína siempre y para no darle azúcar compro la hoja de stevia que es un endulzante natural y con eso le hago los jugos". (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:110 225:225).*

La alimentación en ACR (niño caso dos) es normal, él no tiene ninguna contraindicación. La cuidadora refiere que sus hábitos alimenticios son saludables,

procuran comer proteínas, verduras y frutas. Afirma que aACR no le agrada el dulce.

JL: “Bueno con relación a la preparación, prepararle normal. Cuando le sirva no tan caliente, más bien tirando a frío. No tiene restricción de nada. No le gusta lo dulce. Partirle las porciones no tan pequeñas, pero si partírselas. Importante su jugo, ACR le gusta su jugo en la mesa, así se lo tome después o después de una cucharada de seco, si no lo ve en la mesa, puede que no inicie a comer, a él le gusta su jugo. Pues digamos que ACR para comer es como un niño normal, no hay ningún problema. Y bueno acompañarlo a comer, no le gusta comer solo. (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:7 221:221).

Así mismo JL refiere que el cumplimiento de los horarios de la alimentación es una de las prioridades, al igual que la presentación de los alimentos se convierte en una práctica importante marcada por la conducta alimentaria, el orden y los alimentos completos en la mesa antes de sentarse a comer. Estos detalles constituyen una rutina que garantiza una buena alimentación y la autonomía de ACR para comer:

JL: “Bueno el jugo que más le gusta es el de guayaba y lo que más le gusta comer es el pollo. El jugo lo preparo con agua hervida, lavo muy bien la fruta y lo licuo con poca y casi nada de azúcar, lo cuelo y ya. A ACR, los jugos y comida le gustan frescos, recién hechas, no le gusta lo reposado, por eso le pagamos el almuerzo en su colegio. Los otros alimentos, los preparo para los tres, él come normal al igual que nosotros. Lo más importante es su horario de comidas, su desayuno, las onces en el colegio, su fruta, el almuerzo en el colegio y la cena con nosotros en casa, más bien le gusta su pollo, arroz, la sopa y su jugo. Para él empezar a comer debe de estar listo todo en la mesa. ACR es de muy buen comer”. (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:8 223:223).

En el caso 3, ICR hace referencias a la alimentación en IGN, la cual es por gastrostomía. IGN tiene indicada dieta cetogénica, con Ketocal 1300 ml/día, hace 5 tomas por gastrostomía de 250 mililitros cada toma.

ICR: *“La gastro le va muy bien, la tiene desde 2017, al principio pensaba mucho en él pues lo que más disfrutaba era comer ... Pero entendemos que es lo mejor para él. No he tenido ningún inconveniente, pues se la curo todos los días e intento que este lo más seco y limpio posible. Cuando le conecto lo hago por dentro de la camiseta, así no se toca el botón o la alargadera (manguera de extensión). De esa manera evitábamos que se arrancase el botón. No porque se lo tocara, sino porque como tiene muchos movimientos de manos y brazos, corre el riesgo de que se enredase la sonda con los dedos y se tirase”.* (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:3 150:150).

Respetar los horarios de la alimentación, es una de las prioridades para los 3 cuidadores principales al momento de dar cuidado. En la tabla 3, los cuidadores narran como es un día de cuidados en la alimentación de la persona con enfermedad rara.

Tabla 7. Un día de alimentación del niño con síndrome de duplicación MECP2

CASO 1	CASO 2	CASO 3
<p>Un día de comida para AFM, si está en casa o en su terapia no varía porque el cuidador lleva a donde vaya sus alimentos:</p> <p>NFA: La comida es muy importante, Pues hay veces no le digo que se va uno de aquí y regresa en la noche, cuando es así yo le llevo el desayuno, los jugos, la fruta, el almuerzo y si es necesario la comida (...) (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:22 (124:124))</p>	<p>Un día de comida para ACR, si está en casa o en el colegio, no varía significativamente. Al cuidador le llega del colegio el menú mensual y en la casa durante la semana, lo más importante es un buen desayuno y la cena antes de dormir:</p> <p>JL: Preparar su desayuno (...), para mí, el desayuna y en la noche una buena cena, que se lo coma todo, que le guste y lo disfrute (...), para mí lo más importante, es que él desayune bien, así inicia el día bien. P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:17 (88:88)</p>	<p>Un día de comida para IGN, si está en casa, en el colegio o en terapias siempre es el mismo. IGN, se alimenta por sonda de gastrostomía y tiene una dieta cetógena. Lo más importante para ICR de su alimentación, son los horarios y las cantidades que le administra de la dieta.</p> <p>ICR: "La rutina es lo mismo que viste tú, la semana pasada. Preparar la medicación, ponerle la alimentación. Los horarios de alimentación en IGN son muy importantes, eso garantiza en él una buena alimentación y el equilibrio de los niveles cetónicos en sangre. A IGN lo prepararon para iniciar la dieta cetogénica, fue todo un proceso de hospitalización... Al principio les costó un poco que hiciese cuerpos cetónicos. Le iban aumentando el ketocal y bajando los lácteos poco a poco hasta que se quedó en una dieta cetogénica clásica 4:1. Recuerdo que en vez de durar el ingreso una semana, como lo había programado la neuróloga, se alargó más de lo normal, pues no terminaba de alcanzar los niveles óptimos de cuerpos cetónicos. Es por eso que yo soy muy constante y puntual con los horarios de alimentación de IGN. Porque aún sin haber alcanzado los niveles, empecé a ver algunos cambios en IGN, como que me parecía que no le daban tantas crisis seguidas, o por lo menos esa fue mi primera impresión. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:8 (66:66)</p>
<p>Al desayuno</p> <p>NFA: A penas lo visto y se organiza para el desayuno yo le preparo, galleta mojada con</p>	<p>Al desayuno</p> <p>JL: Bueno en las mañanas es el batido de fruta, o si no jugo o si no es avena...</p>	<p>Al desayuno</p> <p>ICR: Pues le doy a las 9am, la alimentación, son 250 mililitros por la gastrostomía. Yo se la</p>

<p>leche, galleta de esa de paquete, de esas de sal o ducales también, mojada también con leche porque no se le puede dar o no se le puede dar, por su problema de deglución, también le preparo el chocolaite, con un vaso de leche caliente, una cucharita pequeña de chocolaite, una cucharadita pequeña de espesante y se licua, porque el espesante, solo se puede utilizar en la licuadora, porque si no hay licuadora, queda un pegote hay y eso no se lo toma nadie, ehh y un huevo revolcado se le agrega mantequilla, y se le da eso de desayuno, si hay queso se le da un pedacito de queso P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:31 (181:181)</p>	<p>a veces changua (Caldo de leche con huevo), la fruta, le doy la fruta al desayuno porque al colegio no le volvía mandar la fruta por que la devolvían, no se la comía, entonces ahora se la doy al desayuno... fruta... a veces pankeys, le gusta mucho el huevo con arroz. Pues bueno eso es por la mañana... P 3: CASO DOS Entrevista 3.docx - 3:31 (181:181)</p>	<p>conecto a la bomba de nutrición y tal (...) P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:11 (254:254)</p>
<p>En las onces</p> <p>NFA: Después del desayuno por ahí 10:30 o 11:00 se le hace un jugo. Oh hay veces que se come una manzana, se la puede dar que él se la va comiendo, si es banano, ese si se lo doy yo misma porque él lo aprieta y lo masera o se lo mete todo al mismo tiempo a la boca, entonces si me toca sentarme y dárselo. Oh sino el jugo, saco la fruta del congelador porque se prepara y se pica para la semana, primero se hierva la stevia en agua, porque se endulza con las hojas de stevia, luego se cuele esa agua, se mete a la licuadora con la fruta, luego se cuele nuevamente, y luego se mete otra vez a la licuadora con una cucharadita del espesan, ahora la cantidad del espesante depende de la fruta, porque hay veces que se va más espesante cuando la fruta es acida, por ejemplo en el maracuyá, la piña, la mandarina, la naranja, por lo menos se va menos con la feijoa o la guayaba. P 3:</p>	<p>En las onces</p> <p>JL: De onces le empaco jugo y pues cuando no pony malta, le encanta el Bonyourt, galletas. Una vez a la semana le mandamos boliquesos o papas en paquete, porque resulta que en la primera entrega de informes la profesora nos preguntó qué porque no le mandábamos y pues le dijimos que para nosotros eso era comida chatarra. Pero ella nos dijo, aunque sea una vez a la semana, porque Camilo se lo ve a los niños y él va y les quita, entonces bueno le mandamos una vez a la semana. Le mandamos eso y gelatina y hay veces maní, bocadillo con queso y así... P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:12 (187:187)</p>	<p>En las onces</p> <p>ICR: Bueno a las 12m agua, para mantener permeable el tubo P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:11 (254:254)</p>

CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:37 (187:187)		
<p>Al almuerzo</p> <p>NFA: Bueno al almuerzo, yo hay veces que le hago un sudadito de pollo, se lo hago bien caldudito para mojarle el arroz, o hay veces que le hago una pasta, o hay veces que le hago una sopa. La sopa la preparo con muchas verduras, papá, pollo, carne o pescado, esa la licuo y queda espesa y se la doy, o él ya coge la cuchara y se la toma, hay que estar ahí porque él le mete las manos a la sopa. Pues más me gusta pues darle como sopitas, muy poco sudados. Y pues le doy unas tajaditas de maduro y una arepita que no esté dura. Hay veces que le doy, cuando es seco, le doy jugo, le doy un vaso de jugo. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:38 (189:189)</p>	<p>Al almuerzo</p> <p>JL: Al almuerzo en casa el arroz, sobre todo, el arroz con todo y con huevo. Le fascina las lentejas, el pollo, la carne, el pescado, las frutas. Y tomar agua y jugos. Ahhhh y las papas a la francesa, ve una papa a la francesa y, mejor dicho. El la coge la parte a la mita y se la come con un agrado, le fascinan. Ya al almuerzo el colegio cada mes nos manda el menú y por ejemplo el lunes es brócoli, arroz, carne y sopa de verduras. Bueno Camilo come de todo, no tiene ninguna restricción. Si le da mucha sed, entonces le mantenemos agua o jugo y gelatina, procuramos no darle gaseosa. P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:10 (209:209)</p>	<p>Al almuerzo</p> <p>ICR: Luego a la 1pm le pongo la alimentación, le siento en su silla, le pongo la alimentación, hago la comida, coloco ropas, yo que sé, una hora y media tengo de respiro mientras que él está sentado en su silla, luego le desconecto y si estamos comiendo le dejé a lo mejor sentado en la silla o le bajo, como hoy que ya le hemos bajado. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:32 (98:98)</p>
<p>En la tarde</p> <p>NFA: Y pues después de almuerzo se acuesta a dormir como a las 2. Cuando se demora mucho para dormir le doy un jugo y lo acuesto por ahí 3 o 4, pero cuando se acuesta rápido después de almorzar le doy el jugo cuando se levanta, se lo doy con galleta mojada con leche, galleta de paquete, puede ser de las saladas o dulces, las mojo con leche porque no se le pueden dar secas, por su problema de deglución, esa es la única harían que come. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:39 (189:189)</p>	<p>En la tarde</p> <p>JL: En la tarde cuando lo recojo del colegio tipo 2 p.m, le llevo una fruta, manzana o banano, yogur, galletas. P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:14 (187:187)</p>	<p>En la tarde</p> <p>ICR: A las 4pm nuevamente agua y a las 5pm alimentación. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:11 (254:254)</p>
<p>En la cena</p> <p>NFA: Yhhh pues ya en la tarde noche, le hago una cremita de mazorca, espinaca,</p>	<p>En la cena</p> <p>JL: Bueno en la noche cuando llega casi siempre le preparo una crema, pero</p>	<p>En la cena</p> <p>ICR: A las 8pm agua, a las 9pm alimentación y luego después a las 1am alimentación y así,</p>

<p>champiñones, a las cremas siempre le pongo proteína, pollo, carne o pescado y se las doy a las 6 de la tarde, no me gusta darle la cena más tarde, no se no me gusta. Ahh no ser que tenga un viaje, o que llegue tarde de la terapia o algo así, pero de lo contrario a las 6 ya está cenando. Y dependiendo, si lo ve que queda muy lleno, le preparo espesante con agua y se lo doy más tardecito por ahí a las 7. Hay veces toma y hay veces que no toma. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:40 (189:189)</p>	<p>tiene que tener proteína, carne pollo o pescado y que él lo vea, porque si la ve que es solo agua, él no se la come no le gusta jajaja y eso con arroz y su jugo. 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:15 (187:187)</p>	<p>vuelvo a iniciar el ciclo de alimentación. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:11 (254:254)</p>
---	--	--

Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo (2019)

Al momento de preguntarles a las cuidadoras principales del caso uno y tres I: **¿Qué beneficios a tenido el niño con esta dieta cetogénica?**, manifiestan:

NFA: *“Pues la epileptóloga, le había subido la dosis del medicamento, un mes antes para ver si no necesitaba la dieta tan estricta. Ella dice que de pronto ya no sea necesaria, porque pues ya ella ha visto resultado en él y por lo que ha ensayado en algunos pacientes y les ha funcionado, y pues, a él si le ha servido la dieta, pues antes todo el día y a toda hora tenía mioclonias, se la pasaba saltando, bueno ahora puede que convulsione una vez al día, pero pueden pasar semanas sin convulsionar, entonces en eso si hay cambios y siento que ha mejorado. La doctora dijo que iba a esperar 3 meses para ver si con la nutricionista se ajustaba la dieta y se iniciaba el suplemento Ketocal”. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:112 230:231).*

ICR: *“La vida de IGN ha estado llena de subidas y bajadas en cuestión de salud. Desde que comenzase con la epilepsia en el año 2016, ha tenido una involución considerable en cuestión de salud, a nivel cognitivo y en todos los aspectos. Lo único que quedaba por probar en ese momento era la dieta cetogénica. Fue nuestra esperanza para poder ver una salida al túnel en el que nos habíamos metido y no veíamos salida por ningún sitio. Se complicaba cada vez más su salud por las neumonías de repetición y todas las crisis que tenía a lo largo del día, las cuales no le dejaban descansar ni ser él mismo. Desde que la empezamos, le ha venido muy bien, las crisis convulsivas han cesado un poco y ya se ve más conectado con su entorno y sobre todo se ve feliz” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:31 567:567).*

4.2.1.2 El ingenio para alimentarlos

Identificar claramente las necesidades de alimentación de los niños ha llevado a las cuidadoras a implementar varias estrategias para la preparación de los jugos y bebidas, como es el caso de NFA que usa la licuadora o espesante el cual está compuesto de almidón para dejar los líquidos de forma viscosa o espesa. En la

observación tres (“movilidad”) se evidencia cómo el cuidador prepara los líquidos para que queden espesos y puedan ser ingeridos por la persona sin riesgo de que broncoaspire. *“Se observa cómo prepara un jugo de mango en la cocina. /Alista la licuadora/, /lava un mango/ /pone 1/2 vaso de agua, a la licuadora y el mango picado/, /le pone una cucharada de “Spezante” /Almidón de maíz modificado/. /Lo licua y lo empaca en una botella de vidrio, para llevarlo a la terapia”* (Nota de campo Observación No. 3. CASO UNO).

Así mismo NFA, manifiesta la importancia de ser creativos para poder suministrarle los alimentos:

NFA: *“Al inicio para poderle darle la comida una señora me regalo una silla y esa silla me sirvió mucho yo lo amarraba de la cintura y ahí le podía dar de comer. Ahora para comer lo pongo en la silla del comedor y él se sostiene ya no se va de lado, pero yo le pongo una almohada en la espalda para que le quede recta, y una almohada a cada lado, para que quede bien sentado y derecho, le acomodo la cabeza que le quede un poco hacia delante, claro yo me hago al frente de él, para trancarlo, porque a veces se desliza de la silla, además como le fascina comer, se emociona y no se queda quieto”* (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:41 167:167).

En la observación dos del caso uno, se pudo apreciar como la señora NFA, *“alista la mesa del comedor, colocando la cuchara, una toalla, el plato con el pollo en puré, tajadas de plátano y la crema de verduras. Alista la silla pegándola a la pared y alista 3 almohadas. Lleva a AFM al comedor y lo sienta en la silla, le coloca una almohada en la espalda y las otras dos a cada lado y ella acomoda la silla de ella frente a AFM, antes de empezar a darle de comer, le baja la barbilla de AFM levemente, lo inclina a él un poco hacia delante, empujando su cadera hacia atrás”* (Observación No.2 CASO UNO).

NFA: *“A él le fascina el plátano, entonces yo le pongo un plato de plátano maduro para que él haga el esfuerzo de cogerlo y llevárselo a la boca, él solo. Así los agarra y*

se los lleva a la boca. Eso si hay que estar pendiente porque él se quiere meter todos los pedazos a la boca al mismo tiempo, jajajaja.” (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:120 46:46).

Una de las mayores dificultades que refiere el cuidador principal para lograr una buena alimentación es el poco acceso a los alimentos por déficit económico.

NFA: *“Yo tengo claro, yo entendí que debe comer y que no, pues lo que si me queda un poco pesado y me da angustia es que hay que darle aguacate, mantequilla, crema de leche, prepararle las comidas con aceite de oliva, darle carne, pollo o pescado 2 veces al día, comprarle la stevia para endulzar y el almidón de maíz para espesar, sus frutas, mejor dicho, todo eso tiene un costo económico muy alto y a veces es complicado”* (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:121 227:227).

El tiempo se convierte en otra dificultad para alimentarlo, ya que hay días donde tiene terapias todo la jornada y la cuidadora tiene que preparar y llevar todos los alimentos que AFM va a consumir.

NFA: *“Esto de la dieta y la alimentación de él es difícil, pues por ejemplo hay veces que tiene terapia en Bogotá todo el día y yo llego tengo que preparar todo en la mañana para llevarle (...) Imagínese eso es hacerle jugos, almuerzo y comida por si se hace tarde, a qué hora me pongo yo hacerle tanta cosa, pesar, contar, licuar, espesar y cuando él me esta hay llorando, o por la mañanita que tengo que a la carrera hacerle cosas, porque el tiempo se pasa muy rápido, y yo no tengo quien me ayude, entonces mientras yo baño el niño, salgo que hacerle de comer, que mientras lo visto, salgo que a prepararle (...), bueno pues cuando estamos en la casa es fácil, pero cuando tenemos terapias que es casi todos los días, tengo que llevarle y hay que correr”* 8P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:122 227:227).

La necesidad de ser creativos para suministrar los alimentos para los pacientes con ER es notable. Desde la percepción del cuidador principal del caso dos JL, refiere que la alimentación y nutrición de niños con Síndrome de duplicación MECP2 es difícil, más no imposible. Se logra con la marcación de una rutina del cuidador para la alimentación y nutrición del niño. JL describe cómo desde el nacimiento presentó dificultad para amamantarlo, después la angustia y la dedicación en el inicio de la alimentación complementaria todo era licuado.

A medida que el niño se fue desarrollando y mejoraba la habilidad masticatoria se modificaba paulatinamente la consistencia para prevenir o evitar problemas de disfagia. JL afirma cómo entre ella y su esposo con la ayuda de terapia de fonoaudiología fueron promoviendo en el niño la habilidad mínima de la masticación y consumo de trozos pequeños de alimentos, así mismo gracias a la rutina, la constancia y la persistencia lograron que ACR comiera por sí solo.

***JL:** Él aquí en la casa come solo. Fue una tarea que nos pusimos, lograr su autonomía en la alimentación. En el colegio la docente, dice que no y es que ella me dice que le da miedo dejarlo que coma solo porque de pronto se ahoga. Pero él come perfectamente solo. Usted se ha podido dar cuenta de eso (...) Bueno al inicio no lo alimente, él fue prematuro y tenía problemas de succión, así que le daba teterito, luego todo era licuado o en papillas, pero con terapias y dedicación (...), le hacíamos ejercicios, fonoaudiología y él fue modificando la masticación, hoy en día come sólidos y no tiene ningún problema de deglución (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:19 291:291).*

Al preguntarle a JL, **I: ¿Cómo hicieron para lograr que ACR comiera solo?** ella describe lo siguiente:

***JL:** “Le enseñamos a comer por sí solo. Es fue una tarea difícil. No le dábamos nada entre comidas, cosa que cuando se sentara a comer tuviera mucha hambre. Lo sentábamos en el comedor de él yo me hacía a un lado y mi esposo al otro y él en su*

puesto al lado de los dos. Le poníamos la sopa, el seco y el jugo en la mesa y la cuchara. Él quería mandar sus manos a los platos y comer con la mano de todo, pero no mi esposo le ponía la cuchara en la mano y le guiaba como meter la cuchara a los platos y luego a la boca, eso lo hacía como 5 vez y luego dejaba que él lo hiciera solo. La verdad es que mi esposo fue el que logro que camí comiera solo. Eso si nada que lo distrajera, nada de ruido, nada de televisión. Éramos los 3 en la cocina, ACR en su mesa y nosotros a los lados, comiendo y enseñándole a comer. Así fue aprendiendo y él ahora se sienta y come solo, hay que acompañarlo pues a veces le cuesta coger la cuchara o el vaso, pero él lo hace” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:18 69:69).

Durante la observación del día uno “Primer encuentro en el hogar” se pudo observar que ACR (niño del caso 2), tiene su mesa para comer. En el momento del almuerzo JL alista, la mesa, con una cuchara y la servilleta. Pone sobre la mesa el plato con arroz, pollo, habichuelas, otro plato con la sopa de verduras con pollo en tiras y el jugo de guayaba. Cada alimento se ve dispuesto para el consumo. JL llama a ACR y le coloca un babero y lo sienta a comer. ACR la mira con una sonrisa, realiza algunos movimientos estereotipados y toma la cuchara para iniciar a comer. JL se sienta al lado para acompañarlo.

Durante la observación tres “movilidad” en el trayecto del colegio a la hidroterapia JL le da unas galletas a ACR. Se observó como ACR expresa una sonrisa atípica como manifestación de disgusto y la tose, como indicador de rechazo hacia las mismas. Esta observación se hizo evidente cuando se le preguntó a JL que le pasaba a ACR. A lo cual respondió:

JL: *“Esas galletas deben de estar muy dulces, cuando a él no le gusta se demora mucho, no mira lo que se está comiendo, voltea la cara y tose, ese indicio de cuando él tose es porque no le gustó, pero cuando le gusta, si yo me muevo o le quito lo que tiene, jajaja, me busca con la mirada a ver si me lo comí o me lo llevé jajaja”*

Acerca de la creatividad que requiere el suministro de alimentos con relación al caso tres, ICR describe cómo desde el nacimiento siempre tuvo un buen apetito, pero si era notorio sus problemas de deglución, lo cual hacía que ICR realizar los alimentos especiales para IGN. Así mismo afirma que al momento de tomar la decisión de hacerle la gastrostomía no fue nada fácil, pues algo que le hacía feliz a ING era comer y saborear sus alimentos en la boca. Manejar la bomba de la alimentación es todo un reto, pero poco a poco ha logrado su manejo y ha hecho uso de su ingenio para que la alimentación sea algo habitual y riguroso en el cuidado de IGN.

ICR: *“Cuando IGN empezó su alimentación por el botón gástrico no te niego que me dio un poco de pánico. Pero poco a poco aprendí a manejar la bomba de nutrición. Pero me seguía enredando un poco al momento de conectar y desconectar la extensión para suministra la alimentación, casi que tenía que desnudar a IGN y era incomoda... Así que empecé a pensar y a mirar cómo me ingeniaba una estrategia para que su alimentación fuera algo normal y rápido... Y ahí fue cuando pensé en diseñar algo funcional y estética ... Así que les realicé un bolsillo a las camisas de IGN para que todas tuvieran acceso para el tubo de gastrostomía, jejeje así no lo tenía que desvestir...y yo lo gocé jejeje”* (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:17 241:241).

Durante la observación tres “movilidad” una vez IGN salió de su terapia, ICR ya tenía todo listo para “enchufar su alimentación” (dice ICR) a la gastro. ICR antes de salir de la casa, montó la máquina de infusión de alimentación en la parte trasera de la silla, adaptó el atril a la silla de ruedas y puso en el botón de la gastro una extensión la cual fijo al tórax de IGN y sacó por la parte de atrás del cuello de la camisa. Y explicó:

ICR: *“Esto es algo que me he ingeniado para que IGN no me hale la manguera de nutrición, le pongo esta extensión por debajo de su camisa y se la saco por la parte de atrás y así se la conecto a la bomba de infusión y él ni la ve jejeje”*

En el maletín que alista para salir tiene toalla, pañal, babero y medicamentos. Guarda el equipo de nutrición con la toma indicada de Ketocal, en un tetero. Así que antes de salir IGN de la terapia, se observa que saca el equipo y lo conecta al equipo de nutrición, una vez sale IGN lo sienta en la silla de ruedas le conecta el equipo a la extensión, enciende la bomba, la programa para una hora e inicia su nutrición. Cuando llega a casa ICR deja a IGN en la silla de ruedas hasta que termina la nutrición. Al terminar se observa como toma un vaso con agua y una jeringa de 50cc, desconecta el equipo de infusión de la nutrición y hace lavado de gastrostomía. Luego se observa cómo lleva el equipo a la cocina y lo lava con agua caliente y jabonosa, y lo deja colgado en un gancho de pared que tiene en la cocina para que se seque.

Las dificultades que presentan las personas con enfermedad rara Síndrome de Duplicación MECP2 para masticar, realizar la deglución, el mantenimiento de un peso corporal constante y el manejo adecuado de la dieta cetogénica, ha hecho que el cuidador principal, diseñe una serie de actividades encaminadas a mejorar la nutrición del paciente. Así como lo manifiesta NFA, cuando busca apoyo en el equipo de salud:

NFA: *“Para mejorar la nutrición y lograr que el niño se alimente bien, por ejemplo, que mejore la masticación, pues qué hemos hecho, pues pagarle fonoaudiología porque que más, /se ríe/ eso si le hemos tenido que pagar una cantidad de fonoaudiología, porque si nos quedamos con solo la EPS (Entidad prestadora de Salud), ya estaba con tubo, con tubo gástrico. Yo me he apoyado mucho en las terapias de fonoaudiología, a parte de las que le hacen en la EPS, le pagamos 3 veces a la semana a una fonoaudióloga, para que venga a la casa, eso le ayudado cualquier cantidad para que mejore la masticación y la deglución, eso sí que le ha hecho (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:119 213:213).*

4.2.1.3 El medicamento: un cuidado habitual importante pero estresante

Otro de los cuidados que son habituales o permanentes para las 3 cuidadoras es la administración de los medicamentos. Al respecto una de las cuidadoras narra lo siguiente:

NFA: *“Bueno sirvan o no, los medicamentos son importante y hay que dárselos como dice el médico, yo se los tengo aquí encima del mesón de la cocina para verlos todo el tiempo y no olvidarlos, además utilizo las alarmas del celular para recordar la hora en que se los tengo que dar, no crea, eso sí me logra estresar, pues hay que tener muy presente los horarios, vigilarlo y anticiparse a que pueda pasar algo, que haga una crisis y manejar las dosis. Por ejemplo, el Ácido Valproico le doy un centímetro con la jeringa a las 8 de la mañana, a las 4 de la tarde y a las 12 de la noche y el Levetiracetam le doy con la jeringa 3,5 centímetros a las 7 de la mañana y a otros 3,5 centímetros a las 7 de la noche” (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:42 24:24).*

Para JL la administración de anticonvulsivantes ha sido estresante para el cuidado, ya que se encuentran en una etapa de ajuste, donde ella resalta la necesidad de asegurar la dosis adecuada y el tiempo, así mismo vigilar la tolerancia del niño a los medicamentos y la necesidad de estar en constante comunicación con el médico.

JL: *El tema de las dosis y los horarios de la administración de los medicamentos para mi es de suma importancia. La Carbamazepina la tiene diaria 15 cc, 7,5 ml en la mañana y 7,5 ml en la noche. El Ketotifeno 5 ml una vez al día en la noche. El Furoato de Betametasona le pongo 2 disparos en la noche en cada fosa nasal y el salbutamol le pongo un puff con la inhalocámara cada 12 horas (...), La verdad es que todo lo que está relacionado con el síndrome epiléptico en ACR, me causa mucho estrés, es algo nuevo y estamos en ajustes con las dosis de sus anticonvulsivantes, es algo difícil para mí y mi esposo. porque a veces vemos el niño, muy dormido, como ausente y otra cosa es que tú le das el medicamento y luego vuelve la convulsión (...) no sé porque (...) se supone*

que con el medicamento mejoraría, pero no (...) no pasa, entonces hay que estar alertas, ajustar la dosis, aumentar o bajar, eso es complejo, me siento con responsabilidades muy grandes, como si fuera el médico, manejando esos anticonvulsivantes (...) lo que si hacemos es consultar siempre antes de tomar decisiones esto de los medicamentos es bien complicado (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:20 124:124).

ICR refiere que la medicación ha sido una de las actividades de cuidado que ha debido asumir y que considera difícil de realizar.

ICR: *“Bueno los medicamentos son una mierda ... Pues que es una mierda, es un estrés y que pues eso ..., hombre gracias a ellos está teniendo menos crisis convulsivas y gracias a ellos y a la dieta cetogénica, pero también es una atadura porque es que dependes de ellos porque si no es por la medicación vuelves a tener ciento y pico de crisis diarias, entonces es una atadura y siempre dependes de la medicación, de estar al pendiente, de que, si tiene crisis ajustar dosis y manejarla, ¡joder! Que te digo (...) Por ejemplo, el ácido valproico es cada 8 horas. 3,5-3-3,5, luego el Clobazam, es cada 8 horas $\frac{1}{2}$ - $\frac{1}{2}$ - $\frac{3}{4}$. El Lacosamida eran 200 cada 12 H. 200 día y 200 en la noche y luego la Rufinamida es 800 cada 12H 800 día y 800 en la noche. Ahh bueno y a primera hora recibe su polietilenglicol por estreñimiento habitual y omeprazol como protector gástrico. Siempre me ha gustado llevar los mismos horarios en las medicaciones y la alimentación. También toma CARNICOR inyectable vía enteral que no contiene azúcares por la dieta cetogénica. Hay que llevar mucho cuidado con los hidratos de carbono y azúcares porque la glucosa y los cuerpos cetónicos están relacionados. Si tiene más glucosa, le bajan los cuerpos cetónicos y comenzaría de nuevo a tener crisis” (P1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:9 244: 264).*

ICR tiene claros los cuidados que debe tener en la administración de los medicamentos por medio de la sonda de gastrostomía y los relata de la siguiente forma:

ICR: *“La Rufinamida la preparo una hora antes porque o sino no se deshace, entonces no se la puedo dar a la hora que se la tengo que dar, entonces yo por la mañana me levanto a las 6:45 am y la pongo en agua, en remojo y así a las 9:00 am ya la tengo deshecha, y por la tarde a las 7:30 pm ya la estoy poniendo en remojo para que a las 9:00 pm ya esté lista.*

El Clobazam en comprimido, el Vimpat en comprimido, lo único es el Carnicor que es para la dieta cetogénica, el Carnicor es en ampollas inyectables que no tienen casi azúcar, ¿sabes? Y eso es lo que se toma y se toma 3 al día, 2 ampollas cada 8 horas. Ahora tú me dirás ¿Cómo hace esta tía para saber las horas de las tomas y para cuidar que ese tubo gástrico no se tape jajaja? Pues que te digo joder ... con este (señala el celular). Yo sé, sé la hora que es y sé a la hora que le toca, pero por si acaso me pilla afuera que no se me pase la hora y que no se me olvide, pues este (celular) me avisa, las alarmas, claro por alarmas. Pues le doy a las 9:00 am, la alimentación y medicación, a la 1:00 pm la alimentación, bueno a las 12:00 m agua, para mantener permeable el tubo, a las 4:00 pm agua, a las 5:00 pm alimentación y medicación, a las 7:30 pm prepara medicación (ríe) a las 8:00 pm agua, a las 9:00 pm alimentación y luego después a las 1:00 am alimentación y así.

Siempre primero agua para mantenerla permeable, estamos desde el 2017 y no se me ha tapado. Cada 6 meses yo le hago cambio del botón. Las enfermeras me entrenaron, las enfermeras lo solicitan al hospital y a lo mejor tardan una semana, quince (15) días y me lo traen, y ellas mismas desde que le pusieron la gastrostomía a IGN, antes de salir del hospital me entrenaron para el manejo y el cambio de este. De todas formas, siempre en la consulta con gastro le hacen el control ... No he tenido ningún inconveniente, yo hago todo como ellas me lo dijeron y, sobre todo, todas las mañanas le doy una vuelta entera al botón, verifico el balón este lleno, eso lo hago con la jeringuilla, y lo más importante la administración del agua antes y después de cada alimentación o medicamento. La verdad no hay lio. Con esto y la medicación uno se vuelve experto” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:11 254:254).

Durante las observaciones se evidenció como ICR tiene un armario en la cocina exclusivo para los medicamentos y la nutrición de ICG (Ketocal 250ml, empaque tetra pack) así mismo se observó que tiene jeringas marcadas con los nombres de los medicamentos, las dosis y los horarios, estas jeringas las tiene en riñoneras, las cuales utiliza para transportar las jeringas con medicamentos a la habitación o al lugar donde se los va a administrar. Estas riñoneras están elaboradas con papel aluminio (Notas de campo Observación No1. CASO TRES).

4.2.1.4 Haciendo todo lo posible para que la persona mejore su estado de salud

Las cuidadoras NFA, JL y ICR consideran que es necesario hacer todo lo posible para que la persona mejore su estado de salud, respetado y dando continuidad a los tratamientos médicos, pero también contemplando la medicina alternativa, como una opción para mejorar el cuidado.

JL: “Hemos utilizado terapia homeopática, utilizábamos balines que se le ponían y ellos nos daban unas bandas para recargarlos durante la noche y cada 8 días lo llevábamos a la consultoría y lo acostaban en una manta y le ponían en las manitos y los piecitos unos electrodos para estimularlo, eso se lo realizamos durante un año. También la terapia tomatis Y bueno cosas naturales como en la mañana batidos de jugo, por ejemplo, batido de frutas, papaya, media manzana verde, una tajada de melón, un mango ... que más es ... y sandía cuando se puede, eso se licua y se le da en la mañana al desayuno. (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:22 130:130).

Durante la observación en casa de NFA se notó la presencia de unos frascos de cannabis. Y se le preguntó, **¿Le administran cannabis a AFM, le generó algún beneficio o consecuencia?**

NFA: “Ahh, ese cannabis, pues no, no le vimos ningún resultado y se lo suspendimos”

I: ¿Quién se lo ordenó?

NFA: *“El cannabis no se lo ordenó nadie. La gente nos había dicho por ahí que el cannabis era bueno para la epilepsia, pues nosotros hablamos con la doctora y ella nos dijo que nos dejaba a libre voluntad, pues porque hasta ahora no había nada comprobado... entonces pues no quiso ordenárselo, nos dejó a libre voluntad, y pues nosotros lo compramos por ahí en la calle, y la verdad no me acuerdo cuanto se lo dimos la verdad como un año, pero no tuvo ningún efecto ni beneficio. (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:44 28:32).*

La señora NFA da continuidad a los tratamientos médicos, pero no deja de lado sus creencias. Según lo manifiesta ella le ayuda a responder a los desafíos de cuidar a la persona, siempre buscando su bienestar.

NFA: *“Bueno de medicamento ahora le funciona le levetiracetam y la dieta cetógena eso no deja que le den tantas convulsiones. Pero lo que más le ayuda a él son las terapias, pues digamos las terapias porque cuando a él se le hacen más masajes seguidos, como que él, le dan más deseos de caminar, las piernas se le mejoran y además se conecta más. Otra cosa que le ayuda mucho son esas baldas, le ponen peso en las pantorrillas y lo ponen a caminar en la balda, eso sí que le ayuda, le cuesta un poco, pero después de eso, queda aaa, bien para caminar.*

Yo le hago masajes con aceite mineral, y cuando le hago masajes, si, le ha servido, yo se lo hago con aceite, hacia arriba, porque a mí me enseñó la terapeuta del centro sensorial, que, hacia arriba, y eso le mejoró, porque él tenía muchos, pero muchos nudos y eso si le mejoró. También hemos hecho baños con mano de res, con el tuétano de res, eso le ha servido bastante para darle fuerza en las piernas. Consigue uno el tuétano, o sea la masita que lleva dentro del hueso de la mano y lo mezcla uno con brandy y manzanas bien, casi como descompuestas ya casi y le hace uno esos masajes

en las piernas, y pues envolverlo para que coja buena calor, pero eso ya no se dejaba envolver.

Se le hace más que todo en las noches, pues si le hicimos varias veces y si le notamos mucha más fuerza en las piernitas para caminar. Ahorita lo cojo de la mano y me pongo a caminarlo yo de para atrás y que él me vaya mirando, eso le ha servido bastante, porque digamos ya él se fija que está haciendo uno, entonces él ve uno mueve las piernas, eso ha hecho que él de pasos (...) Todo esto le ha servido, uno a medida que pasa el tiempo los va conociendo y haciendo cosas para cuidarlo y ayudarlo a mejorar. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:123 125:126).

Las tres cuidadoras manifestaron la preocupación por asegurar la atención especializada del niño y consideraron esta de gran importancia. El personal médico encargado de diagnosticar y tratar las enfermedades raras está compuesto por un equipo multidisciplinario de genetistas, pediatras, epilectología, internistas, fisiatras, cirujanos, nutricionistas y enfermeras, quienes son los encargados de establecer los protocolos clínicos para garantizar que el tratamiento de la persona se realice y mejore su calidad de vida.

NFA: *“Uy, sí. AFM no se queda sin una cita que tenga, nunca le falla a una cita, eso es una de las cosas más importante de su cuidado, que lo vean todos los médicos que él necesita. Él lo está viendo neurología, lo está viendo otorrinolaringólogo, lo está viendo neuropediatra, lo está viendo epilectología y lo está viendo pediatría y fisiatría, para mi ese es un cuidado habitual, como son tantos médicos y todos lo ven en un lugar diferente o hospital diferente, por ejemplo, la epilectologa en Bogotá, el neuropediatra aquí en Chía jajaja y días diferentes, así que eso es habitual (...) él no falta a sus citas médicas, las tiene cada mes, solo el neuropediatra cada tres meses” (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:128 143:143).*

JL: *“Pediatria, psiquiatría y neuropediatra son cada 3 meses. Inmunología y fisiatría, cada 6 meses. Con el Genetista es cada año, él me dijo que cada año, pues ya sabía el diagnóstico y que para qué me tenía ahí seguido, eso era un desgaste ... ahora epileptólogo desde que ha empezado con las convulsiones... las citas con los especialistas de ACR, son de gran importancia para su cuidado, es más, en ocasiones las pagamos particular, cuando el tema de autorizaciones en las EPS (entidades prestadoras de salud) es demorado, además cada especialista está en un hospital diferente” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:24 154:154).*

Con relación a los especialistas que tratan al niño del caso tres. ICR comenta que IGN hace parte de un programa de atención integral llamada unidad de crónicos complejos.

ICR: *“Pues a ver, él va al pediatra, va al cardiólogo, va al nefrólogo, va al neumólogo, va al neurólogo, va al médico de rehabilitación, va cada mes o dos (2) meses. IGN está en el servicio de crónicos complejos de aquí de Guadalajara. Las unidades de crónicos complejos, es lo mismo que paliativos, sino que, en vez de ponerse ese nombre, le ponen el de crónicos complejos que parece que es más light. Aquí lo llevan de distintas formas según sea en el Hospital de La paz o en el Hospital de Guadalajara. En La Paz, la consulta de crónicos complejos te hace un seguimiento de todas las especialidades que tiene IGN, ya sean en La paz o en Guadalajara. Luego suelen poner la consulta que coincida con el resto de especialidades para tener que desplazarse lo menos posible. En Guadalajara es una especialidad muy joven. Sólo lleva 1 año instaurada y están empezando.*

Pero también hacen seguimiento de especialidades y juntan las consultas todo lo que pueden, entonces cuando le llevas, las consultas duran más, le hacen más cosas, le pesas, le miran el gastro, le miran todo, y hacen que coincidan con neumo, si necesita cualquier cosa de nefro pues también, neurología, bueno un montón de cosas, en un solo día, eso nos facilita la vida a todos. También la enfermera de crónicos ella coordina

toda la atención de IGN, es un servicio muy integral y facilita todo su cuidado, es la que me facilita los insumos de gastro y me ayuda con la actualización de la formulación con pediatría.

Además de eso una vez o dos veces al año vamos al San Joan de Deu en Barcelona, yo te conté que hacemos parte de la Asociación Miradas que hablan, bueno, esta Asociación es lo que todo cuidador necesita (...) vamos, es lo que siempre había necesitado con respecto a las enfermedades de IGN. Tener alguna persona con la que compartir experiencias. Aquel día que la encontré estaba como en una nube... por fin había una asociación a la que podíamos pertenecer y además había más afectados. Ya no estábamos solos. Y lo mejor todos trabajamos para que continúe la investigación” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:12 336:336).

4.2.1.5 Asearlo, bañarlo y vestirlo es cuestión de tiempo

Los espacios para asear, bañar y vestir al paciente son otros momentos de cuidado habituales, en los cuales el cuidador realiza actividades de cuidado conjuntas y hace que la persona participe y ayude en su cuidado. La señora NFA y JL refieren que los niños pueden aprender a vestirse, a bañarse y a controlar esfínteres logrando ir al baño. Pero la enseñanza de estas actividades requiere paciencia y es más fácil lograrlo estando en casa, lo cual se les dificulta por las terapias todos los días y el colegio.

NFA: *“No, por lo regular lo baño día de por medio, no me gusta bañarlo todos los días, lo baño día de por medio. Así, apenas se levanta, le quito su pijama y lo meto a la ducha, él le tiene miedo al chorro, así que lleno un balde y lo baño a punta de cocas jajaja, yo le enseño a que coja la coca y se eche agua. A él le gusta y lo hace, luego lo seco y lo llevo al cuarto a vestirlo. También le estoy enseñando... hago que meta las manos en la camisa y las saque solas, es cuestión de tiempo y paciencia, porque eso sí le pongo 3 camisas para mantenerlo abrigado y dos pantalones, pues el piso es frío y él se la pasa arrastrándose y jugando en el piso.*

Estoy Intentando enseñarle a hacer chichi y popo en el baño, le compramos un adaptador de la taza del baño para niños y así me queda más fácil sentarlo y él hace chichi ahí, rara vez popo, pero uno lo pone y hace (...) Eso si es cuestión de tiempo, porque él no avisa, es cuestión de tiempo y de adivinar si tiene deseo de hacer. Cuando estamos en la casa, en las mañanas cuando lo levanto lo pongo en la taza del baño y a veces haces, también después de almorzar lo siento y a veces hace, /ríe/ eso es cuestión de tiempo, porque si quiero quitarle ese pañal, son 5 pañales al día y a veces más al día. Toca con paciencia, no es fácil porque casi no estamos en la casa, siempre con médicos o terapias” (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:130 370:370).

Así mismo durante la observación del día dos, se puedo notar cómo la señora NFA realiza la rutina intestinal a AFM y cómo le celebra y aplaude cuando realiza la eliminación en el baño. *La señora NFA se arrodilla y le quita el pañal a AFM que está de pie. Luego lo alza y lo sienta en la taza del baño. "Después de almuerzo me gusta ponerlo un rato en la taza para ver si hace chichi y popo, yo aprovecho días como hoy que no tenemos médicos, ni terapias", mientras me habla la señora NFA, observo a AFM que está en la taza, quieto y observando como hablamos ella y yo, nos mira y sonrío, la señora NFA, le habla.”*

NFA: *"AFM ya" y lo revisa, "Bravo... que bien, eres un niño muy inteligente, lo hiciste muy bien". La señora NFA aplaude, lo retira de la taza y le coloca nuevamente el pañal. "Mire no hizo popo, pero si chichi, todo esto es de paciencia y tiempo" (Notas de campo observación No. 2. CASO UNO).*

Para JL bañarlo y vestirlo es un momento de cuidado habitual, donde ella aprovecha para generar autonomía en la persona con enfermedad rara, así mismo son cuidados que se distribuye y busca el apoyo de su esposo.

JL: *“A veces se baña y se viste con el papá, se meten los dos a la ducha, mientras yo preparo su desayuno. Y si no, yo lo baño. Le quito su ropa, abro la llave del agua*

caliente, la mezclo para que no quede tan caliente y cuando esta lista lo meto al agua. A ACR le gusta el agua, él disfruta su baño, le aplico jabón, champú y luego lo juago, eso entre semana. Los sábados nos demoramos más, jugamos con el agua y lo dejo un poco más. Luego lo saco, lo seco bien y le aplico crema humectante en su cuerpo. Al bañarlo y cuando lo estoy vistiendo aprovecho a realizar actividades para que él logra un poco de independencia, por ejemplo, le doy el jabón para que él se lo aplique, también jugamos a aprender las partes de su cuerpo, bueno eso lo hacemos más que todo los fines de semana con tiempo” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:25 272:272).

Durante la observación del día tres, se encontró como la señora JL recibe a ACR cuando sale de la hidroterapia y lo lleva a las duchas, le retira el pañal y a medida que lo va bañando ella va nombrando las partes del cuerpo que está tocando.

JL: *“Vamos a poner champú en la cabeza de ACR” ... ACR se observa feliz y disfrutando de la ducha” (Notas de campo observación No. 3. CASO DOS)*

A diferencia de los casos uno y dos, el cuidador del caso tres ICR, cuenta con la ventaja de tener a su disposición variados recursos tecnológicos que le facilitan el cuidado habitual de IGN. Entre estos recursos están la grúa para transportarlo de la cama a la silla, dos sillas de ruedas una para su momento de alimentación y la otra especializada para trasladarlo a las terapias, citas médicas y momento de dispersión parque etc. También tienen una silla de baño y la cama hospitalaria eléctrica, la cual ellos compraron y adaptaron para IGN. Tal como lo dice ICR, IGN tiene un hospital en casa que ellos han adaptado para que su habitación no parezca un hospital sino una habitación tipo espacial.

ICR: *“Bueno bañarle y vestirle a pesar que IGN ya está grande, no se hace tan difícil, y si algo utilizo la grúa para pasarlo de la cama a la silla de baño, pero que te digo es todo un mañana la rutina de aseo de él, ya lo viste ... yo me tomo todo el tiempo y la verdad, los dos lo disfrutamos. El baño, le fascina, lo disfruta, quien no disfruta, que el*

chorro del agua caiga en la espalda. Así que todas las mañanas lo baño en su ducha. A menos que tengamos alguna cita, pues le hago un baño seco con toalla. Yo aprovecho el baño para hacer contacto visual, porque no hay nada que le entretenga. jeje. Así que antes de la ducha lo pongo al váter (tasa del baño) a veces hace pis o popo, es como una rutina y en la noche al empujamarlo la repetimos. Bueno en la ducha lo que más cuidado es que no le caiga agua a su nariz ni a su boca, de resto normal. Para cepillarlo lo cepillo en seco ... Pues yo le pongo un poquitito de pasta y le lavó, y luego después en lugar de utilizar un líquido o algo para enjuagarle pues cojo y con una gasa le quito primero los restos de pasta para que no se los trague y luego con una gasa impregnada en agua le enjuago, no puedo hacer de otra manera, y luego le aspiro, claro. Después le lubrico su piel y le pongo su camiseta y sus calcetines, antes de pasarlo a la cama ... en la cama termino de vestir, le limpio muy bien el botón gástrico, verificando que no quede húmedo... luego de vestirlo, lo bajo de su cama y el feliz empieza a recorrer su casa jajaja y a poner todo en orden jejeje. Como viste IGN no colabora para nada ... Pero IGN es un niño muy bueno. Se deja hacer los cuidados de la vida diaria, sus cuidados habituales, como son usar el tosedor, aspirado de secreciones, lavado de dientes, sus medicamentos, la alimentación... (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:13 630: 630).

Durante la observación del día tres, se pudo notar como ICR despierta a IGN sobre las 9 a.m. hablándole suave y mimándole, le dice que día es y todo lo que tiene por hacer, prepara todo lo que va a utilizar para la terapia respiratoria, limpieza del botón gástrico, la ropa y la silla de baño. En esos días no necesitó la grúa para transportarlo, según lo refirió durante la observación:

ICR: *“IGN ha estado conectado y muy bien durante estos días, así que se ayuda a sentar y a bajar de la cama y así lo paso a su silla”.*

La alimentación se la da en la silla de ruedas. Para ello lo pone en la silla de ruedas, verifica que quede incorporado y asegurado con bandas, se lava las manos antes de conectar la alimentación. La alimentación de IGN tarda en pasar una hora y media

según la velocidad y el volumen de administración. Después de terminar la alimentación, lava la manguera y el botón gástrico y le retira todo el equipo de nutrición. Una vez terminada le baja al suelo para que se mueva en la casa por donde él quiera. (Notas de campo Observaciones 1, 2 y 3 CASO TRES).

El cuidador principal orienta, los cuidados **habituales** para mantener una buena alimentación, la comodidad física y además un entorno adecuado para asegurar un sueño suficiente y de calidad. Así mismo considera que tener rutinas de levantarse y acostarse a la misma hora, y hacer la siesta en las tardes mejoran la salud y disminuyen el número de convulsiones.

***NFA:** “Él tiene un problema en el sueño, se llama SAHOS (Síndrome de Apnea hipoapnea obstructiva del sueño), es leve, según el reporte de la última polisognografía que le hicieron. Pero a pesar de eso él es de un sueño tranquilo, desde que él este alentadito, desde que no esté con mocos, tal como lo acuesto, así amanece. Él duerme 11 horas, a mí me gusta respetar sus horas de sueño y acostarlo siempre a las 7 o 7:30 por tarde a las 8 p.m. y se levanta a las 7 a.m. Pero no le gusta dormir solo duerme conmigo en la noche jajaja. En las tardes le gusta hacer una siesta, a veces de 2 a 3 horas, a veces en la cama o en el sofá, coge su cobija y duerme, cuando estamos en las terapias en el trayecto de regreso duerme en el carro.*

Para dormirse le gusta que lo arrunche, le gusta que lo consienta para dormirse, pues se me acuesta en el brazo y que lo arrunche ahí y le hable y le de picos en la cabeza, que lo arrulle y le ponga su cobija favorita en la cara /rie/ él tiene su cobija favorita. El sueño es importante para él, porque cuando no lo dejo dormir bien, se pone irritable, llora por todo y le dan las crisis (...) las convulsiones. Por ejemplo, él enfermo duerme más, por eso cuando, está durmiendo mucho, yo estoy pendiente, que no tenga fiebre o lo despierto para revisarlo porque si se queda dormido más de lo normal, es porque tiene algo” (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:133 342:342).

JL: *“Eso eran rutinas, las rutinas con ACR, han sido de gran ayuda para él y para su cuidado, por ejemplo, en la mañana al levantarse, en la noche para ir a la cama y todo lo que tiene que ver con la alimentación. Eso eran rutinas, al inicio de horas de dedicación, pero poco a poco van logrando algo mínimo, pero lo hacen, por ejemplo, para comer, él papá le tomaba la mano y le hacía el movimiento 5 veces y luego lo dejaba solo y así nuevamente, por muchos días. Y después lo empezó hacer solo”. (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:17 137:137).*

4.2.2 Atención selectiva antes los cuidados no habituales

Para los 3 cuidadores la atención selectiva antes los cuidados no habituales fue desarrollada cuando se presentaban eventos relacionados con la salud del niño que no eran frecuentes o que eran prevalentes, pero cada vez se manifestaban de diferente forma. El cuidador los asocio con las crisis respiratorias (neumonías) y las convulsiones (epilepsia). Esos cuidados suelen ser impredecibles e inesperados; además nunca se manifiestan de la misma forma, según lo refiere el cuidador. Los cuidados no habituales están dirigidos hacia los síntomas específicos que son evidentes en cada caso, donde las cuidadoras se centraron en la persona y no en los síntomas.

4.2.2.1 Crisis respiratorias

Las infecciones respiratorias en el historial de vida de los 3 niños han sido recurrentes, lo cual ha hecho que las actividades de cuidado del cuidador principal dependan de cómo comienzan y transcurren sus crisis respiratorias. Como consecuencia, los cuidadores se comportan siempre de forma vigilante ya que consideran que esas infecciones son las que ponen en riesgo la vida del niño.

NFA: *“Las infecciones de vías respiratorias en AFM son una tortura y desde que era un bebe han estado presente. Es una de las cosas que más le cuido para que no se enferme. Yo qué no le hago, le doy bebidas de romero, le doy eucalipto, las hiervo en*

agua y les pongo espesante y se las doy. Le coloco 2 sudaderas, le coloco los zapatos, procuro no sacarlo cuando llueve a menos que tenga su terapia y si es que toca lo abrigo mucho, tampoco lo baño cuando le empieza.... mejor dicho, para evitar que una gripa se le forme en neumonía. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:113 71:71).

Las cuidadoras han aprendido a manejar la sintomatología gripal de la persona, pero así mismo identifican cuando pasa de un estado habitual a uno no habitual de su enfermedad, como lo manifiesta JL.

JL: *“Bueno ... Ahora no tanto por lo que lo estamos manejando con inmunología. Pero ... la parte respiratoria de ACR, es lo que más se debe cuidar. Mientras él no tenga crisis respiratorias está bien. Los episodios de crisis de ACR no son iguales, por ejemplo, su dificultad para respirar puede ser similar a episodios pasados, mocos, resfriado y ya, cuando pasa eso yo me anticipo y le hago su lavado nasal y puff, y desaparecen, a veces solos o con su tratamiento habitual. Pero a veces no son nada habituales, por ejemplo, una crisis de dificultad respiratoria repentina es muy severa y no desaparece fácilmente, así que tengo que tomar la decisión de llamar a Emy (Servicio de atención médica en casa y ambulancia, que el cuidador paga por sus propios medios) o llevarlo directamente a urgencias (...) y esto lo hago cuando, no mejora con su medicación habitual, o cuando se pone demasiado somnoliento (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:27 (96:96)).*

La recurrencia de las infecciones respiratorias ha hecho que el cuidador principal se convierta en experto y en un pilar fundamental para el proceso de cuidado de los niños, demostrándose que sus cuidados le generan grandes beneficios al niño.

NFA: *“Yo le hago las terapias respiratorias. Pues me toco aprender a las malas /ríe/. Hay que hacerle lavados nasales cada tres horas, eso son muy importantes para que no le de la neumonía cuando tiene gripa, además lo mejoran mucho. Yo se los hago con suero fisiológico, entonces yo caliento el agua en una vasija, y alisto el suero con una jeringa y la meto a la vasija, para que quede medio tibiecita y hay si le hago el lavado*

en la nariz de medio lado y hacia atrás para que no se me le vaya ni a los oídos ni al pulmón, así me enseñó la terapeuta respiratoria. También le meto el cepillo de dientes, de él, a la boca, bien hasta la garganta, para que las vomite, así saca las flemas, porque si le meto un baja lenguas de esos de palo, me lo parte con los dientes jajaja, o el palito de los copitos, me da miedo que se coma el algodón, entonces, me toca con el cepillo de dientes de él, así me enseñó la fonoaudióloga. (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:23 169:169).

Durante la observación del día dos, la investigadora ve como NFA, se acerca a AFM y le realiza flexión de la cabeza hacia delante, con la barbilla inclinada hacia el pecho y lo mantiene así durante un tiempo. AFM tose varias veces. Se le pregunto **I: ¿porque le hace ese movimiento hacia delante con la cabeza del niño?** y ella respondió:

NFA: *“El fono que viene acá, me explico que él no tiene todavía la laringe bien en el puesto, entonces le queda como mucho aire y entonces al agacharle la cabeza así delante le ayudo a que el aire pase o eso es también para que no vaya a ver peligro de que le quede comida. Entonces cuando termina de comer, o hay veces que le empieza a sonar mucho así el pecho, le hago esa terapia, de tenerlo un rato así /con la cabeza inclinada hacia delante, el mentón toca el tórax/ y entonces, tose y le pasa.”*

En el caso tres de ICR el sistema de salud le ha dado todos los dispositivos necesarios para el cuidado respiratorio de IGN. Cuenta con equipo de succión de secreciones, bipap, balas de oxígeno (grande y portátil), monitor de signos vitales y el equipo de terapia respiratoria *cough assist*. Así mismo ha recibido el entrenamiento necesario y el acompañamiento para aprender el manejo y la realización de las terapias respiratorias en casa, según no lo narra ella:

ICR: *“Ahora, pues te digo que las crisis respiratorias no son habituales ... así el cuidado se lo haga todos los días, pues todos los días son diferentes, pues porque a veces tiene menos mocos o nada o a veces nada, pero se las hago. En el caso de IGN,*

cuando se coge un pequeño catarro hay que ponerse a temblar, porque en cuestión de horas, evoluciona a una neumonía, sobre todo si no se trata a tiempo. Por lo tanto, en cuanto le oigo un poco de moco ya estoy haciendo una visita a su pediatra, para que le ausculte.

Como es de suponer, IGN comienza con bastante moco. Voy al pediatra a que le auscultase y le manda antibiótico, pues es moco con un poco de fiebre. Entre la fisio que le hago en casa, usando el cough assist o tosedor (Insuflador-exuflador mecánico portátil para uso en el hospital y en el hogar, que despeja de manera no invasiva las secreciones), el aspirador y el antibiótico que le pusieron, parece que esta vez se va sujetando un poco. En alguna ocasión he probado yo misma el tosedor y es una sensación de ahogo, porque el aparato es el que mete presiones y luego las saca. Además de terminar con un mareillo considerable... jijiji... En ese momento pienso lo mal que lo tiene que estar pasando IGN cuando le pongo el tosedor. En esas situaciones de catarro IGN necesita oxígeno las 24 H... Así que yo le tengo su manguerilla de oxígeno la cual conecto a la pipa grande y él puede seguir como si nada por toda la casa jejeje. En la noche a las 21:00 H le toca la toma de alimentación y de medicación ya está en la cama. La medicación es muy fuerte y se queda roto, así que le pongo su bipap para la noche, su alimentación y le paso la medicación por el sistema. Para dormir le pongo su monitor de signos vitales y se funde toda la noche (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:7 143:143).

En la observación del día dos, al llegar a casa, ICR estaba realizando la terapia respiratoria. IGN no realiza ninguna resistencia a los procedimientos, se muestra como si estuviera acostumbrado a que le ponga el cough. Se observa que cuando ICR le acerca la mascarilla IGN se prepara abriendo la boca. (Notas de campo Observaciones 2 CASO TRES).

Salir de cada proceso de neumonía se ha convertido en una luz al final del túnel, así lo expresa ICR:

ICR: *“Las últimas hospitalizaciones de IGN han sido de muerte, ha hecho sepsis, falla renal, parada respiratoria. IGN ha estado muy grave. En esos momentos el dolor se hace más intenso, mi mente se cierra. Odio las neumonías ... Después de pasar por esas angustiosas situaciones, solo me espera cualquier cosa, pero tengo que tranquilizarme para poder hacer frente a toda esta situación tan oscura. Recuerdo la última vez en enero del 2018... (suspira) joder... me despedí de mi hijo, le dije que había sido un gran hijo del que estaba muy orgullosa, con él había aprendido lo que es el amor incondicional. Nos había hecho ver durante toda su vida lo que era capaz de hacer en situaciones complicadas. Había demostrado que era un luchador y un ganador, porque la mayor carrera que podría hacer era su vida ya tenía ganada con medalla de oro.*

No tenía que seguir luchando si estaba cansado. Le dejaba descanso para que dejase de sufrir. Yo le apoyaría si decidía marcharse para descansar, también le apoyaría si decidía quedarse. No quería que mi apego le retuviera y no quería ser egoísta al desear que se quedara con nosotros. En ese momento noté tranquilidad a pesar de todo mi dolor. Esperé a ver qué quería él. Pero los días pasaban y volvía a amanecer y yo volví a dar gracias... su cuerpo estaba empezando a hacer los deberes... jejeje y eso nos daba una inmensa alegría. IGN empezó a mejorar y pudimos ir a casa a descansar y solo pensar en que todo había pasado ... fue como una luz al final del túnel ... La pesadilla había terminado. Podíamos comenzar una nueva etapa con más experiencia, más paciencia, priorizando las cosas que son verdaderamente importantes. Dábamos gracias por estar todos juntos...” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:18 100:100).

4.2.2.2 Crisis convulsivas

A pesar de que las convulsiones en los niños iniciaron a diferentes edades (AFM primer año, ACR a los 6 años y IGN a los 10 años, según historia clínica), los cuidadores principales manifiestan que no es un cuidado habitual y además acostumbrarse a manejarlas no les es tarea fácil.

NFA: *“Las convulsiones (...) sigue convulsionado, esta semana me convulsionó, hoy por lo menos, esta mañana me convulsionó como 5 veces seguidas y a medio día convulsionó una vez, pero hay días que convulsiona 3 veces, hay días que no convulsiona, o sea, /se queda pensando/... si antes convulsionaba más, y estuvo unos días que convulsionó menos, duró hasta 8 días que no me convulsionaba, pero estos días ha vuelto, no se él hay días que tiene así, no hemos podido descubrir que le produce las convulsiones, todo esto es como una montaña rusa, para mi cuidar esas crisis convulsivas no es nada habitual a pesar de que sean seguidas o dure días sin ellas. No me puedo acostumbrar (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:26 24:24).*

Al pedirle a NFA que describa las convulsiones, lo realiza detalladamente, evidenciando la intensidad de estos episodios:

I: Señora NFA, ¿describame cómo es una convulsión de AFM?

NFA: *“Pues primero le daban 2 y ahorita le da una sola, pues él se tuerce y se va hacia el lado, él se tuerce y hace una fuerza impresionante, él se tuerce y como que busca agarrarse, él por ejemplo por la mañana cuando lo levanto, lo baño y lo pongo ahí en esos palitos de la cocina, ahí paradito que me espere que le prepare el desayuno, y él se queda hay agarradito y cuando le da esa convulsión y él se agarra hay con fuerza de esos palitos, y si está cerca de la silla se agarra de la silla y si no hace así las manos, las aprieta con una fuerza, y se tuerce con una fuerza y si no se agarra de la mano de uno y me la aprieta durísimo, eso le dura como 2 segundos, no alcanza a durarle un minuto, antes eran como dos, primero le daba una como si fueran unos brinquitos y eran constante, eso le daba si estaba dormido, despierto, eso a toda hora le daban. Ah lo que tuviera en la mano lo botaba, si se dormía lo despertaba. Eso parecía menos agresiva que las otras por lo que eran saltitos, pero era más agresivas que las otras por lo que eran constantes, todo el tiempo, esas crisis de convulsión son muy duras. (...)” (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:28 84:85).*

Para JL, es algo muy reciente que aún le cuesta manejar y así lo reporta al ser indagada sobre el tema:

JL: *“Pues la verdad lo que más me ha dado impotencia es el tema de las convulsiones. Ese ha sido un tema nuevo y devastador para los dos (el esposo y ella). Le están ajustando las dosis para que no tenga esas crisis convulsivas. Gracias a Dios han sido pocos episodios y en él son nocturnos por ahora (...) pero eso no te deja dormir a la espera que venga otro episodio. Es algo horrible, sientes que tu vida vuelve a cambiar ahora sumando un diagnóstico más (...) Otra vez ajustar tu estilo de vida, pero esta vez, esto no es habitual y no sabes cómo empezar otra vez”* (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:18 37:37).

Al pedirle a JL que describa las convulsiones expresa cómo se presentan estos episodios. La narración se interrumpe por silencios que permiten observar que es una de las situaciones que le genera mayor reto como cuidadora:

I: Señora JL, ¿describame cómo es una convulsión de ACR?

JL: *“Pues ACR (...), las veces que las ha tenido (...), se pone rígido, se ponen duras las manos y las piernas (...), voltea los ojos (...), se pone morado y empieza moverse todo como así delante y para atrás. Así (...), es muy difícil (...), es horrible..., queda como sin aliento (...)”* (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:18 57:57).

Por otra parte, IGN lleva 2 años con las crisis, pero para ICR se manifiestan de forma diferentes y su tratamiento está en continuos ajustes. Esto expresa sobre la manera en que su hijo experimenta los episodios convulsivos:

ICR: *“Íbamos a las consultas de neurología prácticamente todas las semanas y electros le hacían cada 15 días más o menos. Pero no conseguían que cediese la*

actividad epiléptica. Poco a poco lo que en un principio eran simples cabeceos se fueron convirtiendo en ausencias que le hacían desconectar del medio durante unos segundos. La situación de Nacho era cada vez peor, así que le pusieron depakine. Ya en los informes del electro lo estaban diagnosticando como encefalopatía epiléptica refractaria. Le siguieron subiendo el depakine y la epilepsia de Nacho avanzaba por momentos. Las ausencias seguían siendo muy cortas de segundos, pero muy muy seguidas. De tal forma que poco a poco iba andando peor, se olvidaba de las cosas que más o menos ya tenía aprendidas, sobre todo en la comunicación. Las crisis convulsivas lo pasaron de tener una deambulación liberada a casi no poder sostenerse de pie porque perdía el equilibrio. Había que andar con él agarrado porque se caía...Las crisis convulsivas son un asco...” (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:8 206:206).

Al pedirle a ICR que describa las convulsiones narra algunos eventos y comenta las medidas que ha tomado para que IGN no se lastime al caer.

I: Señora IC, ¿describame cómo es una convulsión de IGN?

ICR: *“Nuestra vida desde el 2016 a los 10 años de IGN, ha estado llena de crisis convulsivas de todo tipo. La mayoría eran de ausencia con desconexión total del medio y con la consecuente caída al suelo, pero también había más complejas que se quedaba clavado en el suelo, terminando con un grito ensordecedor, lo que me hacía pensar... Ojalá me estuviese pasando a mí, no a mi niño. Daría mi vida si pudiese con tal que mi niño no sufriese, pero lo único que podía hacer era intentar que no se hiciera daño en cada crisis que tenía, porque no dependía de mí y no podía hacer nada.*

Solo protegerlo para que no se haga daño, le compre un casco especial para epilépticos (Casco de FOAM), pero vi que no era muy bien, pues cuando se iba de frente se golpeaba, entonces una vez viendo los cascos de artes marciales, me quede detallándolo y dije ese es el indicado así que se lo compramos y ese lo protege muy bien, es de material como látex, cubre toda la cabeza y nuca, el único inconveniente es que

no transpira y suda mucho si lo tiene puesto mucho tiempo” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:15 91:92).

Al preguntarle a las cuidadoras cómo manejan las convulsiones de la persona a su cuidado, responden:

I: ¿Cómo maneja Usted, las convulsiones de AFM?

***NFA:** “Pues nada, los medicamentos, la dieta, le ayudan mucho (...) Cuando le dan, hay veces le hablo, hay veces lo cojo, le sobo la cabecita, porque que más hace uno, porque como él no pierde la conciencia, él se queda mirándolo a uno y ya sigue común y corriente. Pues hay veces que, sí que queda como cansado, cansado de hacer esa fuerza y ahí si lo acuesto, pero se levanta ahí mismo, como si nada, no se duerme, ni nada, sigue normal” (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:30 86:87).*

I: ¿Cómo maneja Usted, las convulsiones de ACR?

***JL:** “Sinceramente aún no las sé manejar (...) Las convulsiones para mí son de otro nivel (...), me dan mucha angustia, no sé cómo manejarlas” (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:19 54:55).*

I: ¿Cómo maneja Usted, las convulsiones de IGN?

***ICR:** “Bueno cuidar en estos casos que te digo... al principio lo llevábamos muy mal, porque no sabes lo que hacer, te pones nervioso, hasta que al final guardaba calma y solo esperaba los segundos que le duraba hasta que se le pasaba. Al final ya parece que es una cosa común y forma parte de tu vida, nunca será algo habitual en su cuidado pues siempre se manifiesta diferente ... y siempre con la impotencia de no poder hacer nada por remediarlo y te gustaría meterte dentro de su cerebro para hacer una limpieza y que cesen las crisis” (P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:9 208:210).*

Como puede observarse la voz de las participantes evidencia que las crisis convulsivas constituyen uno de los mayores retos para el cuidador de la persona con enfermedad rara. Los cuidadores requieren actuar con rapidez y han de proporcionar cuidado para evitar complicaciones. El cuidador en ocasiones entra en crisis también como lo manifiesta JL, pero recuperan el control en el momento que aprenden a manejar la situación.

Cuidar a la persona con enfermedad rara no es una tarea fácil, tal como lo manifiestan las cuidadoras, en repetidas ocasiones, pero así mismo narran que el vigilarlos y estar con ellos, permite conocerlos y ese conocimiento constituye en un recurso fundamental para cuidarlo.

NFA: *“Hay que estar ahí, haciendo lo que ellos no pueden hacer por si solos, todo (...) jajaja, vigilarlos, observarlos, porque ellos no hablan, pero con su mirada o gestos te dicen todo, hay que convivir con ellos conocerlos, para cuidarlos hay que conocerlos, saber qué les gusta, qué les hace bien, por ejemplo, el buen dormir para AFM es importante, su buena alimentación y como prepararla, no es una tarea fácil, pero con paciencia y amor se logra”.* (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:46 158:158).

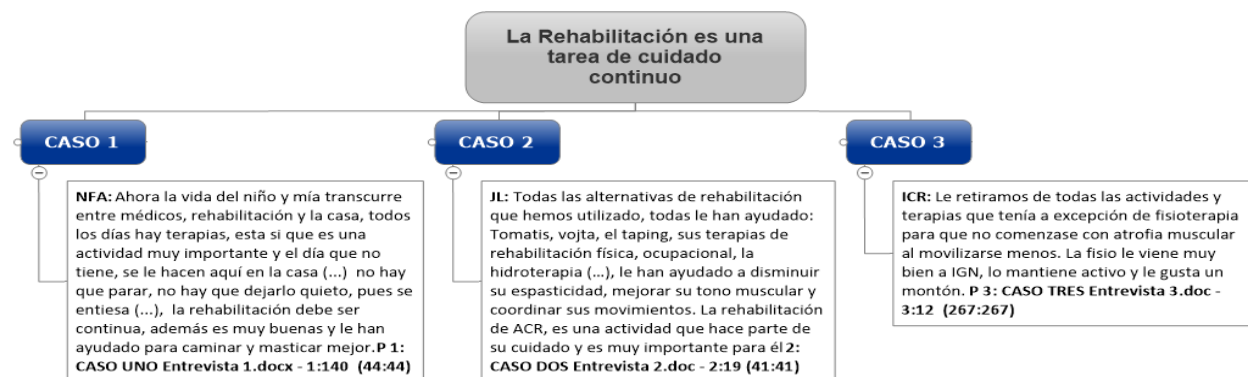
Los cuidados observados y descritos, de estos tres cuidadores principales son, por tanto, múltiples y demandan tiempo, considerando, que tienen actividades de cuidado a lo largo de todo el día y diariamente. A pesar de que la literatura no especifique cuales son los cuidados que deben ser realizados por ellos, es posible notar que cuidar a un niño con enfermedad rara síndrome de duplicación MECP2, conlleva para el cuidador es una ardua labor, en la cual viven luchas, derraman muchas lágrimas, gritan, sienten el deseo que todo sea un mal sueño, pero así mismo esta situación solo les ha ayudado a ser fuertes. Y como lo dice ICR en una de las entrevistas, le ha ayudado a tener *“experiencia, paciencia, priorizando las cosas que son verdaderamente importantes para IGN y sobre todo hacerle feliz”*. Así mismo al igual que el caso uno y dos se requieren

rutinas, tiempo, dedicación y amor al desarrollar las múltiples actividades que se necesitan para asegurar que el niño tenga una vida adecuada; *“una vida normal”*. En los casos dos y tres, los cuidados habituales estaban a cargo principalmente de la mamá, siendo los padres, unos colaboradores y al igual que el hermano como es el caso de AGN (hermano de IGN).

4.2.3 Los aspectos importantes para cuidarlo

El cuidado que brinda el cuidador principal a la persona con enfermedad rara caso uno, dos y tres se centra en las manifestaciones clínicas de la persona, que consideran lo ponen en riesgo y que logran identificar en el niño. El cuidador refiere que si su cuidado se enfoca en actividades importantes para cuidar el niño, logra avanzar y tener beneficios en su estado de salud. Las actividades que tiene en cuenta al momento de cuidar son: la rehabilitación como una tarea de cuidado continua, el colegio como una alternativa de cuidado y enseñarle jugando.

4.2.3.1 La rehabilitación es una tarea de cuidado continuo



4.2.3.2 El colegio como una alternativa de cuidado

Como se ha vislumbrado hasta este punto, en el presente estudio los cuidadores perciben el colegio como una alternativa de cuidado para los niños.

JL: “El colegio se convierte en otra forma de cuidarlo, y además es útil para los dos, ACR es feliz y yo también porque puede trabajar, desde que inició su vida escolar (...), fue tomar un nuevo estilo de vida. Los niños del colegio le han tomado mucho aprecio este es un colegio de inclusión, es privado, nosotros lo pagamos y ACR está en un aula que se llama integrada que son solo niños con discapacidad. Esto debido a que está en un plan del colegio para manejarle acordé a sus avances un programa académico especial. Pero los otros niños que no tienen ninguna condición de discapacidad ven que llega ACR y todos lo saludan ¡Hola ACR! y él se pone feliz, le gusta mucho (...) las únicas veces que no asiste es cuando esta con sus crisis o cuando hay temporada de gripas, prefiero que este en casa para evitar contagios. La educación incluyente favorece mucho el desarrollo de ACR, que pesar que no sea accesible para todos los niños con situaciones especiales y que las públicas que hay no cumplan con las necesidades de los niños, por esa razón nosotros pagamos un colegio privado. (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:22 31:31)

Durante la observación del día dos, con JL, se evidencia que los profesores tratan a ACR como un estudiante, y no como un paciente o persona con enfermedad rara, así mismo durante el periodo de observación se ve a ACR con una sonrisa e interactuando con sus compañeros del salón.

La integración de las personas con enfermedad rara tiene un significado positivo no solo para los niños que tienen esta condición y que requieren educación incluyente. Es también una oportunidad para su cuidador a pesar de que los cuidadores participantes

en el presente estudio manifiestan que las modalidades de escolarización existentes no responden a las necesidades del niño.

ICR: *“En el cole hacen muchas actividades y a IGN le encanta estar en su cole. Lo malo que no siempre puede disfrutar de toda la jornada en su cole. Cuando lo llevo al cole, lo llevo después de darle su alimentación, ya como a las 11:00 de la mañana, hasta las 14:30 +- que le recojo. El cole le viene muy bien, pero últimamente no va al cole pues es un riesgo muy grande e innecesario, los riesgos que hay dentro del mismo cole, con los virus primaverales o en el invierno, puesto que muchos niños van con mocos al cole, también algún que otro trabajador o trabajadora pueden estar resfriados y no le puedo decir a todos los padres ni trabajadores que no fuesen al centro, porque quería llevar a mi hijo al mismo. Decidí que lo más coherente era no llevar a IGN al cole de momento. El cole es un lugar que lo hace feliz, los profesionales que allí trabajan son personas maravillosas (...) que pena que no responda a las necesidades del niño es su 100%, por la falta de adecuación de la infraestructura y la cantidad de profesores, equipo de salud, el cual es poca para el número y la demanda de necesidades de los niños en estas instituciones” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:3 51:51).*

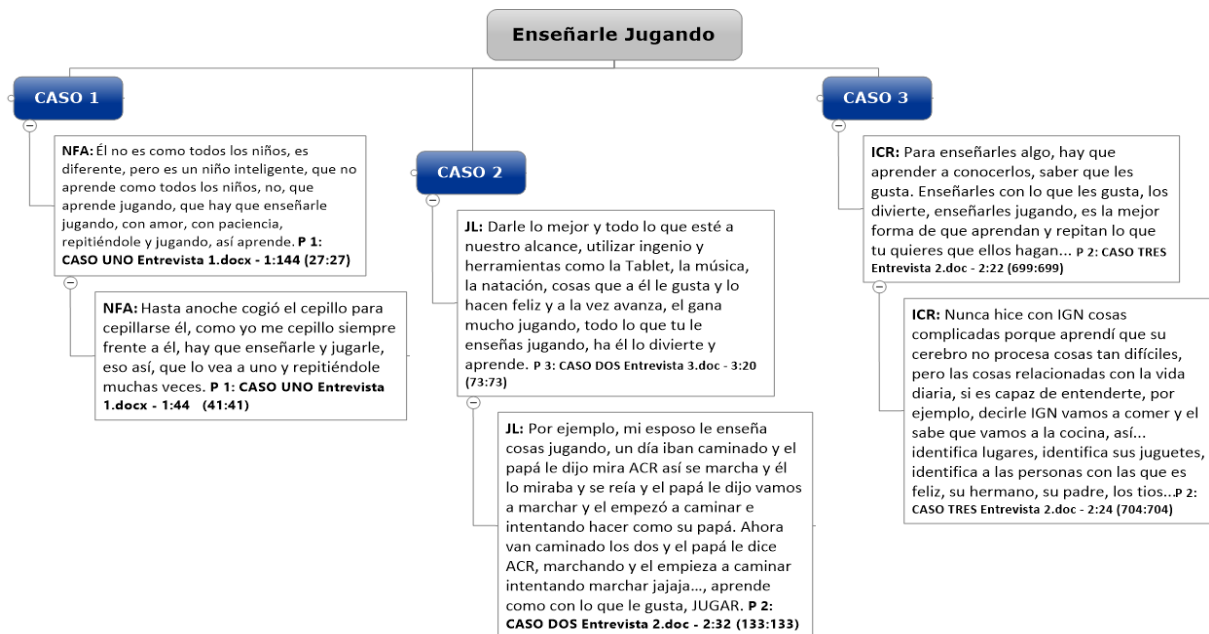
En el caso de NFA, el niño no ha sido admitido en ninguna institución y ella no cuenta con los recursos para inscribirlo en una institución privada; factor que la ha llevado a crear una gran variedad de alternativas de cuidado valiosas para mejorar la situación médica de AFM. Estas alternativas de cuidado han sido desde herramientas simples para el uso diario como el piano, los palos alrededor de la cocina, uso de papel y colores y llevarlo los domingos al grupo de la iglesia para que interactúe con otros niños.

NFA: *“El tema del colegio ha sido una limitante, pues AFM, necesita un colegio especial, donde sepan cómo enseñarle, en un colegio normal no puede estar, yo ya he ido a varios a averiguar, pues me dicen no, no él no puede estar aquí, pues no habla, no come solo, no camina solo, tiene pañal, en fin (...) él necesita un colegio especial y eso cuesta mucho. Solo los domingos en la sala cuna de la iglesia, allá interactúa con otros*

niños. Se demora hora y media, casi dos horas. Le tienen juguetes, varias cosas, deslizadero, carros para que monten, que día me dijeron que estaba jugando con otros niños, saltando y caminado (...), yo sé que eso es importante para él.

El colegio le sirve para interactuar, pero que puedo hacer (...) lo único es eso los domingos en la iglesia, comparte con otros niños y eso le sirve (...) de resto en la casa, yo me las ingenio, le tengo juguetes, colchoneta, puse palos alrededor de la cocina para que se apoye y camine, bueno también para que no entre y me saque las ollas jajajaja (...) le tengo un piano, pequeño, pero he visto que le gusta mucho y le ayuda para mover sus manos (...) también le leo y lo pongo a coger los colores y que pinte, cosas asím /ríe/ ... pero la relación con otros niños es necesario yo lo veo los domingos en la iglesia, porque él gana mucho, sale más activo, más conectado con la realidad” (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:22 31:31).

4.2.3.3 Enseñarle jugando



4.2.4 Conocer las necesidades para cuidarlo adecuadamente

Identificar e intervenir las necesidades para cuidar adecuadamente al niño son comportamientos de cuidado primordiales para el cuidador. El cuidador principal manifiesta de forma reiterativa que *“cuidar a un niño con una enfermedad rara es todo un reto difícil, pero no imposible de realizar”*. Los cuidadores de la presente investigación manifestaron necesidades similares para cuidar al niño adecuadamente, como: conocer lo que más pueda de la persona y su enfermedad, luchar con las barreras para la atención en salud, la necesidad de aislamiento por causa de su enfermedad y la necesidad de apoyo para sobrellevar la enfermedad rara. Esto lo ratifican estudios como el de Pelentsov et al (2015) y Bose y Mahadevan (2019) quienes encontraron que los padres que cuidan a un niño diagnosticado con una enfermedad rara informan necesidades similares no satisfechas independientemente de la enfermedad y las secuelas de sus hijos.

4.2.5 Conocer lo que más pueda de la persona y su enfermedad

En el presente estudio conocer lo que más pueda de la persona que cuidan y su enfermedad, es descrito por el cuidador, como la mezcla de conocimiento y la adquisición de habilidades. El conocimiento y la experiencia son las que permiten adaptarse a los cambios en la condición de la enfermedad rara del niño. Al respecto, Barrera, Pinto y Sánchez (2006) refieren que el cuidador con conocimiento es capaz de comprender que él y la persona que cuida son en todo momento seres que trascienden y que pertenecen a un contexto con el cual interactúan, que tienen una vida individual pero una historia compartida con él otro, con el cual desarrollan actividades de cuidado, guiadas por el conocimiento de la persona y su enfermedad.

NFA: *“Bueno para hacer todo lo que le dije de cuidarlo, hay que conocerlo (...), conocerlo a él y cómo se comporta esa enfermedad en él, saber que no puede caminar, hablar y comer bien y así uno pregunta, consulta y aprende a cuidarlo (...),*

yo pregunto a los médicos, donde nos dicen lo llevamos, busco en internet, porque es importante saber que está pasando con esta enfermedad, pues creo que para todo hay solución y sino otras formas para cuidarlo, pero hay que saber, para lograrlo (...). Él tiene una enfermedad rara que no existe tratamiento, pero uno los va conociendo y aprende a cómo cuidarlos, hay que tener mucha fe, paciencia y luchar sin parar. Por ejemplo, uno los va conociendo y aprende a cómo cuidarlos, a mí me dijeron no darle comida líquida, pero nunca me dijeron como espesar los jugos, la sopa, entonces compre el espesante que es almidón para los jugos y las sopas las licúo. Hay que identificar sus limitaciones, conocerlos, para saber cuidarlos las 24 horas por los 7 días de la semana” (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:145 180:180).

Por su parte, ICR afirma que mientras más aprenda acerca de la condición de enfermedad le será más fácil comprender lo que está pasando con el niño. Ella manifestó la necesidad de realizar consultas en internet, a pesar de que en ocasiones no es claro, genera malos sentimientos y da pocas expectativas.

ICR: *“Cada vez que me dan un nuevo diagnóstico, lo primero que hago es empaparme y tratar de entender, pregunto, busco en internet (...) a veces para bien, otras veces para mal, pues la información en ocasiones da pocas esperanzas y genera muchos sentimientos. (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:48 141:141).*

El cuidador del caso tres, afirma que es necesario tener más información específica durante el proceso de enfermedad del niño y también para la población en general, incluyendo los profesores para garantizar la inclusión educativa del niño.

JL: *“Es de suma importancia que nosotros como cuidadores entendamos la enfermedad del niño, así poder explicarle a los profesores y que ellos también conozcan cuál es la situación de enfermedad del niño, qué necesidades tienen, qué apoyos reciben y cómo la escuela está dando respuesta a ese gran objetivo que es garantizar la inclusión educativa, de ACR (...), en Colombia no son muchas*

las instituciones que lo hacen y la que las hacen son privadas, nosotros le pagamos el colegio a ACR y en la entrega de informes siempre le damos a conocer a la docente como va su estado de salud y si ha habido cambios” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:69 291:291).

Así mismo refieren que a pesar de la necesidad de información y conocimiento sobre la enfermedad, es importante que haya consideración con respecto a cómo la información se transmite al cuidador por los profesionales de la salud.

JL: *“Conocer de la enfermedad es importante, pues la información o alternativas para cuidarlo son pocas las que te dan, el personal de salud no sabe y tú le debes explicar en muchas ocasiones (...), y hay otros que saben pero no transmiten la información de la mejor forma, por ejemplo, cuando me dijeron que ACR tenía el Síndrome de Duplicación MECP2, el médico me dijo mira mamá, tu eres portadora de un enfermedad, así que tú le transmitiste esa enfermedad a tu hijo (...), y pues ahí el mundo se acaba (...) y lo peor es que no te dicen nada más” (P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:27 107:107).*

Además, el exceso de información en ocasiones los abruma, les genera preocupación y ansiedad.

ICR: *“La calidad del vínculo y la información que da el equipo de profesionales sanitarios determinará el grado de gratificación o frustración (...) te explico; hay unos que dan tanta información que te dejan abrumada, preocupada y ansiosa (...) joder, sí que la pasas mal. Pero otros te dibujan el escenario y eso es gratificante”. (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:27 27:27).*

Para ICR recibir la información constituye un gran desafío por las condiciones de la enfermedad de IGN, Manifiesta que sigue existiendo desconocimiento de la enfermedad por parte de profesionales de la salud, pero así

mismo manifiesta que ya muchos de ellos en España, conocen el caso de IGN lo cual les hace sentirse acogidos, apoyados y acompañados, por el equipo de salud.

ICR: *“Bueno el tema del manejo de la enfermedad, como todo al principio nadie sabe, por eso son raras jejeje, cada información que te dan es como una bomba... salía sin saber qué hacer y con una información que no lograba integrar ... a veces pienso que algunos daban mucha información que me dejaban, pequeña y estrecha, ¡joder ¡sin entender nada, pero otros decían dos o tres palabras y ya... tu quedabas claro... Pero bueno fueron conociendo a IGN y todo fue cambiando, aquí en el hospital de Guadalajara ya saben cómo manejarlo, ya lo conocen y pues cuando llega se siente como en casa, hay acogida, apoyo y mucho acompañamiento del equipo médico. Y pues cuando se encuentra muy mal que necesiten otro soporte mayor que aquí no se lo pueden dar pues nos derivan a la UCI de La Paz o el Niño Jesús, dependiendo. Y pues allá también lo conocen y pues va bien...”* (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:28 154:154).

4.2.6 Luchar con las barreras para la atención en salud

Las cuidadoras del caso uno y dos indicaron que la enfermedad del niño simplemente no es igual a muchas otras donde hay miles de casos y por lo tanto acceder a los servicios y apoyos que tanto se necesitaba es una odisea. Una odisea que genera una sensación de no pertenecer a ningún lugar y no tener una dirección clara de la atención para el niño. Como consecuencia de ello, se vieron en la necesidad de imponer tutelas para lograr el acceso a los tratamientos y a provisiones de apoyo como los pañales y el transporte.

NFA: *“Muchos servicios de salud que ellos necesitan aparecen como no pos (no los cubre la EPS Entidad Prestadora de Salud) y están limitados, como los pañales o cirugías correctivas. Para la EPS son operaciones de estética o elementos innecesarios, pero para la persona es su calidad de vida, es su necesidad. Él ya tiene transporte por la EPS (Entidad Prestadora de Salud), pero fue después de poner la tutela, porque antes, el transporte no estaba incluido en la*

atención, a unos se lo autorizan y a otros no, no hay equidad, porque todos los pacientes con enfermedades raras que no puedan caminar deberían tener ese derecho, yo sé que lo tiene por la ley, pero no se los dan. Siempre es una odisea todo lo que tenga que ver con la salud, las ordenes médicas, las autorizaciones, es un trámite, es otro trámite, pero hay que hacerlo, hay que estar hay, por ellos". (P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:75 171:171).

El cuidador también manifiesta que los profesionales de la salud simplemente no estaban seguros de que pueden solicitar y en ocasiones se contradicen entre ellos mismos generando falta de continuidad en los tratamientos.

JL: *"No es fácil el tema del sistema de salud para ellos (...) no es fácil, hay que luchar por una atención digna, porque ahora mismo es una enfermedad rara para la que no existe ningún tratamiento, pero ellos necesitan cuidado y hacer todo por su bienestar. El sistema de salud presenta muchas dificultades en el acceso a servicios de rehabilitación permanentes, ya que sólo se autorizan para un periodo determinado de tiempo y no de manera continua, lo otro son los especialistas, no son los mismos, tú vas con tu hijo de lado a lado para donde te manden y uno dice una cosa y el otro, otra, se contradicen, es difícil lograr la continuidad del manejo de la enfermedad" (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:54 136:136).*

ICR manifiesta estar satisfecha con la atención sanitaria que recibe IGN, ya que ha tenido sus terapias, en los momentos de crisis ha tenido la atención necesaria y la comunicación con los profesionales sanitarios, ha sido buena. Considera que sigue habiendo dificultades para realizar los diagnósticos, falta de impulso en la investigación y además los gastos por enfermedad (medicamentos, transporte, fisioterapia, terapias avanzadas...) son altos.

ICR: *"Bueno si se debe trabajar por la equidad en la atención sanitaria de estos niños. Con IGN no he tenido problemas, la salud le cubre el sesenta y tanto por ciento, en sus medicamentos...los pañales y algunos tratamientos no los cubre*

y pues eso incrementa los costos. Cuando digo de por la equidad en la sanidad, me refiero a la falta de investigación y a la falta de apoyo en algunos casos financiero en enfermedades que son de alto costo. No hay investigación, en el caso IGN, en el hospital Sant Joan de Deu de Barcelona se investiga la enfermedad de IGN, pero eso es gracias a las familias y a las donaciones privadas para encontrar un tratamiento o cura que mejore la calidad de vida... ¡Pero la verdad es que se necesita ayuda para hacer más investigación!” (P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:29 496:496).

4.2.7 La enfermedad del niño exige el aislamiento

Para el cuidador el aislamiento es algo preventivo y que exige la enfermedad. Es algo normal y necesario que han aprendido a manejar y aceptar en familia.

JL: “Momentos de aislamiento, bueno ante una sospecha de gripa, entrabamos en aislamiento total (...), no queda de otra, bueno yo cuento con mi familia, mi esposo, mi mamá, mi papá y mis hermanos, ellos son un gran apoyo moral y emocional, en esos momentos. Y También tener paciencia y aceptar que esa es la situación, hay que vivirla y aceptar ese nuevo estilo de vida que incluye el aislarse de todos y de todo durante un tiempo, solo para el cuidado y bienestar del niño”. (P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:35 47:47).

Para la señora NFA tener que dejar su ciudad natal fue un sacrificio difícil, ya que significó separarse de la mitad de sus hijos y de su esposo.

NFA: “Es duro, es duro, el aislamiento y el distanciamiento, no es tarea fácil, es duro”, es apoyarme en Dios, más que todo porque no puedo hacer más nada, apoyarme en Dios, porque es duro, es difícil, porque pues 34 años de matrimonio, jajaja, no es fácil, y pues digamos la comprensión, tanto de él como la mía, después de tanto tiempo, un distanciamiento, dejar todo en el Caquetá y venirme a una

ciudad donde no conoce uno a nadie y pues donde uno no tiene nada, pero si la atención del niño, así que hay que hacerlo (...), y el aislamiento, por tener que estar encerrada por días en la casa porque el niño tiene crisis respiratorias o estar en un hospital, no es fácil, para mí ha sido lo más difícil, pero se entiende” (P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:26 59:59).

ICR narra cómo ser capaz de compartir situaciones y pareceres sobre la experiencia diaria pueden ser de una ayuda, para esa necesidad de aislamiento.

ICR: *“Aislarme de bichos sí. He tenido la necesidad de aislarme para protegerle a él, sobre todo cuando está en el cole hay muchos, muchos virus y como sé lo malo que se pone pues tomo la decisión de dejarlo de llevar al cole durante una temporada por lo menos mientras está con tanto bicho (...) Aislarme del mundo pues no. No he tenido esa necesidad porque a mí me gusta hablar con la gente. Entonces como yo creo que lo tengo tan normalizado que para mí es normal que a lo mejor para otra persona no es normal, pero para mí si es normal, es mi vida y es así y lo tengo súper, súper asumido. Pues entonces no he tenido la necesidad de aislarme frente al mundo. Si. Pues he dejado de hacer cosas, si he dejado de salir a la calle a caminar más a darme una caminata, he dejado de viajar, he dejado de ir al cine, no sé. Mi marido y yo pues lo que es la vida de matrimonio pues a veces no puedes llevar una vida y no puedes ir a celebra el aniversario con tu marido, por ejemplo, no te puedes ir de cena con él. Ósea si vamos de cena nos toca juntos sino no vamos. De todas maneras, nos hemos acostumbrado a esto y si vamos de cena nos vamos todos y vamos todos juntos.*

Pues a veces si eso como que falta, digo, pues es que este año nos podríamos ir para nuestro aniversario o yo que sé. Y nos vamos a un yacusi por ejemplo y no. Porque claro siempre pues tienes que buscar a alguien que se quede con IGN, la responsabilidad de que se quede con él eso es una responsabilidad que claro pues no todo el mundo quiere tener esa responsabilidad. Pero aislame, aislarnos pues no, si lo hemos hecho lo hemos hecho por necesidad sino no.

Además, hemos organizado un grupo de padres por diferentes medios de comunicación, que la verdad va muy bien..., Algunas veces es incluso posible reír juntos sobre realidades dolorosas para liberar la insoportable tensión que es parte de la vida diaria y te ayuda a ver que no eres el único” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:27 119:119).

4.2.8 El apoyo es fundamental para sobrellevar la enfermedad rara

El cuidador principal considera que el recurso valioso de apoyo es la familia, esposo e hijos, estos ayudan a identificar maneras de confrontarse con situaciones y desafíos de cuidar a la persona con enfermedad rara. En el caso uno la señora NFA, manifiesta que la enfermedad supone muchos retos, como: las jornadas largas de terapias de rehabilitación, las crisis convulsivas y respiratorias que lo llevan a periodos largos de hospitalización y la económica de la familia, retos o situaciones que no serían superadas si no existiera la presencia de su esposo y sus hijas, al igual que sus creencias religiosas.

***NFA:** “Pues la verdad apoyo, ninguno, ninguno, de otras personas o de asociaciones o del gobierno no, mi apoyo es Dios y mi familia, gracias a ellos uno supera esta enfermedad tan rara y todos los problemas que trae, las crisis del niño, los gastos, porque todo para ellos es costoso, los tratamientos, estar todo el día fuera de la casa en terapias, apoyo solo de mi esposo y mis hijas (...), sin ellos no superaríamos este ritmo de vida y esta enfermedad”. (P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:159 135:135).*

Al igual que NFA, JL, considera que la familia es uno de los apoyos más importantes para sobrellevar la situación, pero así mismo menciona la importancia de interactuar con otras familias y hacer el uso de redes sociales, para comunicarse con personas que tengan una situación similar.

JL: *“Apoyo (...) La familia y mi esposo. Creo que es lo más fundamental. Y no solo para el apoyo económico, también el emocional, porque digamos al principio no es nada fácil, el proceso del diagnóstico es como un duelo (...) primero no sabes qué pasa y luego es el diagnóstico y tu ni nadie sabes que hacer (...) y aceptar lo que está pasando, también es un proceso. Pero bueno digamos que ya, ya luego después, ya lo asimilé (...) y pienso que esto es un estilo de vida, diferente al que tienen las otras personas y ya. Otra forma de sentir apoyo es conocer a otros niños y familias con trastornos o enfermedades raras. No hay nada que se pueda comparar a ese tipo de apoyo real, incluso si se encuentra en los sitios de rehabilitación o en las mismas redes sociales” (P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:59 140:140).*

En el caso de ICR, hace referencia al Respiro Familiar como un apoyo fundamental para el cuidador principal y la familia de la persona con enfermedad rara, ese momento les permite hacer una recarga para estar al 100% y continuar con los cuidados del niño, según lo relata ICR.

ICR: *“Bueno el año pasado al final, por recomendación de los médicos, accedimos a tener un respiro familiar. Había sido un año muy largo y duro de ingresos hospitalarios por las crisis de IGN. IGN ya podría ir a Burgos a disfrutar de unas vacaciones con nuevos amiguitos, por la situación de salud que tenía. La Fundación Laguna nos daba la seguridad que iba a estar muy controlado y atendido, pues hay un gran equipo profesional y humano que cuida a nuestros hijos para que nosotros podamos desconectar un poco. IGN se lo estaba pasando muy bien allí. Hacían actividades, salían a pasear, tenía todos los cuidados que él necesitaba. Nosotros, sin embargo, estábamos siempre pensando cómo estaría, se supone que estos sitios dan el servicio para que la familia pueda desconectar un poco, pero después de todo lo vivido con IGN era muy difícil desconectar sin él.*

ANG, su hermano, no hacía más que pensar porqué estaba allí IGN y quería volver todos los días a buscarlo...je je je je le echaba de menos. Y nosotros también.

Pero es cierto que esa semana dedicamos mucho tiempo a estar con ANG que tanto lo necesita, igual que IGN y por unos instantes lográbamos que en realidaduviésemos ese pequeño respiro tan agradecido. Nos sirvió para cargar pilas y así estar al 100% para todos los cuidados que necesita IGN”. Desde que IGN está en paliativos no podemos hacer uso del respiro familiar del centro referencial de enfermedades raras de Burgos, por todos los cuidados que necesitan” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:16 112:112).

Al preguntarle a ICR si el respiro familiar tenía algún costo ella responde:

ICR: *“Hay varios tipos de respiro familiar. En Burgos en el centro de enfermedades raras, hay programas de respiro familiar que te cuidan a los niños con enfermedades raras durante 12 días. Es del Estado y no hay que pagar. Lo único que tienes que padecer una enfermedad rara y como está bastante solicitado, tienen prioridad los que no han disfrutado nunca (...) Luego en la fundación laguna vía norte, es un hospital de paliativos, también hacen un programa de respiro durante 1 Semana (...) Luego ya hay respiro privados, donde contratas una empresa o asociación y hacen salidas, pero son de fin de semana. También hay servicio de respiro de diario, lo que pasa es que depende de Toledo, porque con la crisis que hubo, la asociación que daba ese servicio cerró. Llamas a Toledo y solicitas respiro durante unas horas para irte a cenar, por ejemplo. Pero sólo se hacen cargo de la persona con discapacidad y solo lo puedes solicitar 1 o 2 veces al mes. Eso, por ejemplo, es una cosa que falla un poco aquí. Eso con respecto a Guadalajara. En el resto de comunidades también hay respiro gratuito y de pago” (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:20 121:122).*

En todo el contenido analizado en el caso tres, siempre sobresalió el nombre de AGN el hermano menor de IGN, una fuente de apoyo para la familia según lo narra ICR. Durante las observaciones se tuvo contacto con él. Un niño de 9 años, sociable y sobre todo cariñoso y responsable. Se observó como AGN lograba estimular a su hermano IGN, solo con estar a su lado, era notable como cruzan

sonrisas, besos, caricias y abrazos. Al preguntarle a ICR por la relación de IGN con la familia, ICR no dudo en decir que era lo más importante y así mismo empezó hablar de AGN, su hijo menor, diciendo:

ICR: *“Es él el que nos devuelve el color a los días grises, da vida a la familia con esa inyección de energía que te transmite y por eso hay que protegerlo”.* (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:19 712:712).

Así mismo ICR describe a AGN de la siguiente forma:

ICR: *“AGN aprendió a hacer las cosas por sí mismo porque cuando necesito en un momento concreto que alguien le pusiera una camiseta, un pantalón, un calzoncillo, prepararle el desayuno, hacerte la cama.... No pueden, porque están ocupados poniendo medicación a su hermano... AGN aprendió a apreciar los logros de los demás, porque sabe el esfuerzo que le cuesta a su hermano que logre hacer alguna cosa... AGN no disfruta de sus amigos todo el tiempo que quiere, porque tienes que acompañar a su hermano a las terapias que le llevan sus padres para que pueda ser algo más autónomo...AGN ha soportado que la familia esté dividida porque su hermano está ingresado en el hospital, su madre está con él y se queda con su padre. Situación que puede durar entre una semana o un mes. Tiempo que no ve a su hermano ni a su madre preguntándose cuando vamos a ser una familia unida... AGN se ha quedado dormido en mis brazos en la noche, pero a la mañana siguiente han desaparecido los dos sin despedirse porque tu hermano se ha puesto muy malo y le han tenido que ingresar en el hospital. AGN ha tenido que madurar antes de tiempo, porque ha visto lo malito que está su hermano y lo quiere con locura e intenta siempre que esté lo mejor posible... jejeje a AGN hay que ponerle cuidado porque si no coge una rabieta cada vez que no le prestas atención y haces lo posible por que le hagan caso ... jejeje”.* (P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:20 714:714).

4.2.9 La Comunicación con la persona

Hablar, mirar, vigilar y tocar, fueron estrategias utilizadas por los cuidadores para lograr la comunicación con el niño.

Citas		
<p><i>“NFA: AFM no habla, pero él se expresa con sus ojos, con su mirada, él señala lo que él quiere, llora cuando necesita algo, o le coge la mano a uno para que uno le de lo que él quiere. Yo le hablo todo el tiempo y le hablo claro, como si él fuera un niño normal. “Él no habla, pero si se comunica. P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:29 (105:105)</i></p>	<p><i>“JL: Hablándole muy claro. Hasta cuando lo consentimos le hablamos muy claro. La fonoaudióloga, nos dice él puede hablar, repítanle las palabras, cuando señale pregúntele que quiere y si es un lápiz, preguntarle cómo se llama y no se lo damos hasta que él logre decir que quiere. ... Pero no cansarlo. Bueno eso estamos haciendo ahora. P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:38 (109:109)</i></p>	<p><i>“ICR: IGN no dice nada, pero si te entiende (...) Si le hablas puede entenderte, tampoco cosas complicadas porque su cerebro no procesa cosas tan difíciles, pero las cosas relacionadas con la vida diaria, si es capaz de entenderte. Yo le digo IGN ven, ven, le tienes que decir una cosa que le llame mucho la atención que le muestres un juego que le encanta para que venga a verte a ti... P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:28 (385:385)</i></p>

Citas

“NFA: Pues para que él aprenda a hablar, yo le hablo, lo llamo por su nombre, le repito las palabras, le leo la biblia, le canto, le pongo música, le canto cuando le toca su piano jajaja y él no dice las palabras pero si hace sonidos o dice hahaha, bueno así es como me comunico con él” **P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:30 (111:111)**

“JL: Porque su Papá lo mira a los ojos y le dice así no y él lo mira y sonrío. Una sonrisa de ACR, para nosotros es un sí. Para saber que él entiende hay que conocerlo, es vivir su día día y experimental con él su vida y el entorno de su vida, por eso digo que cuidarlo es un estilo de vida, donde vives lo ordinario y lo extraordinario (...)ACR LO DICE TODO CON UNA MIRADA, así uno se comunica con él,” **P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:39 (111:111)**

“ICR: Sí como cuando le duele algo, o le están pinchando, pues claro que sí, sí se queja, y te mira sin ninguna sonrisa, más bien con angustia, pero si llora es en ese momento, él no llora, es que es un niño que no llora le quitas un juguete y no llora, no llora, siempre está feliz y siempre riéndose, mostrándote una sonrisa. IGN te agradece lo que haces por él con una sonrisa, con una mirada, esa es su forma de decir si, de dar gracias, esa es su forma de comunicar que le gusta, porque si no le gusta también te mira, pero sin sonrisa jejeje.” **P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:29 (679:679)**

“NFA: *Uno sabe cómo esta él, él no se comunica con palabras, pero sí con gestos, con sus expresiones, antes cuando estaba más enfermo uno sabía porque, su mirada era ida, triste y todos sus gestos eran de dolor, no se reía, era como un trapito (...) mientras que, ahora él tiene una mirada, muy viva, muy atenta, muy alegre, él es muy entendido, él habla con los ojos, hace gestos y uno ya lo entiende jajaja claro uno también le habla claro, pero también hace muchos gestos para hablar con él. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:78] (129:129)*

“JL: *Si es otra forma de comunicarnos con él, las señales, por ejemplo, cuando vamos llegando a la clase de natación o le decimos vamos para la piscina él mueve sus manos como un remolina. Mira, mira como hace ..., ¿ACR vamos para la piscina?, (Le pregunta JL, al niño) I: Wuuuu, tú le dices piscina y empieza a mover sus manos de forma circular. Cada vez que le dices piscina él repite ese movimiento. Mmm veo que le gusta mucho ir a la piscina. JL: Si, demasiado. P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:40 (123:125)*

“ICR: *Al principio cuando tenía 3 o 4 años le hicimos PECS con fotografías (Sistema de comunicación por fotografías) yo realice fotografías reales de su entorno, familia, lugares donde solíamos ir, sobre todo lo usaba para anticipar a donde nos dirigimos o que íbamos hacer en un momento concreto. Bueno se trabajó mucho para hacer varios cuadernos para casa, la calle o el colegio. Fue y ha sido muy útil, yo me hice fotografía yo sola, haciendo los gestos, les marcaba con el signo y le ponía nombre al signo se lo di al colegio y les decía este signo tengo que utilizar para esto, pero claro eso lo sabían los profesores, pero no todo el mundo, pues hay que conocer los signos. También usamos los pictos, (Pictogramas) pero todavía los usa para señalar las imágenes que más le gustan como.... La LAVADORAAA...jajaja. Así que nos dedicamos a hacernos FOTOS, para que las personas que están con él pudieran entender las cosas que pide, aunque es un poco difícil, ya que los signos nuevos que va aprendiendo se le olvidan muy rápido, con lo cual en muchas ocasiones usa el mismo signo para indicar cosas distintas. Un poco difícil para las personas que no le conocen, pero como siempre ¡¡está FELIZ!!!, P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:30 (507:507)*

Citas

"NFA: Ahhh y algo muy importante durante los cuidados del día, como bañarlo, vestirlo, darle de comer y caminarlo, es vigilarlo, observar su cuerpo si tiene espasticidad, más que todo cuando lo estoy bañando o cuando le estoy poniendo la ropa, yo aprovecho y lo reparo, lo detallo, lo miro, lo reviso todos los días, le miro la cara, sus manos, los pies, todo su cuerpo, simplemente me lo quedo mirando, para ver si hay algún cambio **P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:87 (167:167)**

"JL: Los momentos de cuidado de ACR, para mí son de enriquecimiento, de tener experiencias, de mucha observación para aprender a conocerlo, saber cómo se comporta esa enfermedad en ellos y anticiparme a sus necesidades **P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:65 (299:299)**

"ICR: Para saber cómo están, ¡joder! que difícil... IGN, siempre está feliz, pues que hago, le miro, le observo ... días pasados yo le he visto a veces más triste, no sé si está deprimido, no lo sé, lo he visto más tristón como más apagado, AHORA... por ejemplo, lo veo como más alegre. A veces no sabes, además él no me lo va a decir, eso lo tienes que adivinar tú, no sabes, cómo se siente en realidad, porque pues a base de mirarlo no sé si es que se siente mal no sé si está triste, es muy DIFÍCIL ¡hombre! Pero con las crisis, eso sí es diferente, al final con solo verle dices "mira ya tiene una crisis" y a lo mejor otras personas pues no son capaces de identificarlas, pero tú como estás observándolo y con él las 24 horas del día, sabes sus gestos, porque lo conoces al dedillo y te anticipas **P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:10 (526:526)**

Citas		
<p>“NFA: Cuando esta por ahí, tiene que estar pendiente, vigilar sus movimientos, cuando el salta mucho o mueve mucho las manos es porque algo le gusta o le emociona o cuando se queda quieto puede ser que va a convulsionar, así que hay que observar sus movimientos, estar pendiente de que no haya nada que él se coma, porque todo se lo mete a la boca, cuidado con el cajón del mercado, porque lo abre y vota el mercado, que no se quede la puerta de la calle abierta porque se sale, ehh mejor dicho mientras Usted está haciendo oficio, tiene que estar observándolo, vigilándolo y estar pendiente, de él P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:92 (181:181)</p>	<p>“JL: Bueno dormir y vigilar su sueño, estar pendiente de él, de sus movimientos. ACR convulsiona durante la noche, entonces yo duermo con él y vigilo sus movimientos así se está bien y yo también puedo estar tranquila. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:92 (181:181)</p>	<p>“ICR: Mirarle, ver su movimiento... IGN, cuando algo le gusta y le hace feliz, solo hay que mirarle la cara de felicidad que se le pone cuando los ve y eso me llena el alma. Así mimo sé que si esta con sus juguetes que son su adoración y no les ve y se los enseñas y no aletea con sus brazos como suele hacer algo está mal y habrá que estar pendiente. P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:31 (66:66)</p>

Citas

NFA: Yo vigilo su sueño, por eso me gusta dormir con él. Además, él enfermo duerme más, por eso cuando está durmiendo mucho, yo estoy pendiente, que no tenga fiebre o lo despierto para revisarlo porque si se queda dormido más de lo normal, es porque tiene algo y es posible que entre en crisis ya sea neumonía o convulsiones y si es así no importan la hora, pero hay que salir con él para urgencias. **P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:132 (342:342)**

JL: “El observarlos para conocerlos, saber que necesitan o que les gusta, saber si algo está mal en él y tomar las decisiones. Si lo observas detenidamente él te dice todo con sus movimientos o se siente mal, no sonrío. También hemos observado que siente las convulsiones porque cuando le van a dar, se pone como ansioso, y balbucea mucho”.
P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1: (228:228)

ICR: Hay que estar vigilantes y observarlos y conocerlos así tomas decisiones... Desde que empezamos en el mes de mayo del año 2016 con la epilepsia, la salud de nacho se ha visto bastante perjudicada, al principio, le vi que hacía cabeceos y yo me pensaba que era porque me estaba saludando. Poco a poco lo que en un principio eran simples cabeceos se fueron convirtiendo en ausencias que le hacían desconectar del medio durante unos segundos. Le comenté al neurólogo, se hicieron exámenes y se empezó el viaje por muchos medicamentos. Yo observaba que las ausencias de nacho le hacían perder el equilibrio y cada vez podía dejarle menos tiempo de pie porque se caía con muchísima frecuencia. Eso no estaba bien, por lo tanto, le empezamos a poner un casco para montar a caballo, de esa manera evitábamos que se golpease la cabeza. Eso mismo me paso con la alimentación, Poco a poco veía que a IGN le costaba un poquejo más comer, y consultamos a médico y bueno no es fácil tomar la decisión de un botón gástrico, pero todo es porque este bien... **P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:33 (701:701)**

Citas		
<p>"NFA: Yo le hago masajes cuando lo veo que las piernas se le ponen como tiesas, eso le ayuda, además lo consiento, lo abrazo, a él hay que darle mucho amor, jugarle, que le jueguen, a él le gusta que le jueguen al escondite, y cuando lo encuentren le den un abrazo jajaja eso lo hace feliz." P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:160 (77:77)</p>	<p>"JL: Bueno a veces los viernes, le hacemos masajes con aceite de canela. Se relaja y a veces música. Lo que, si es que se le consiente mucho tanto su papá como yo lo consentimos mucho, lo acariciamos, le hablamos muchos, le cogemos su carita, le cantamos". P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:67 (250:250)</p>	<p>"ICR: IGN y AGN (hermano), disfruta de estar todos juntos en casa y lo demostraba al estar todo el tiempo los dos, jugando, AGN le hace caricias, le cuenta cuentos, eso le gustaba mucho a IGN y a mí se me cae la baba. jejeje P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:30 (41:41)</p>
<p>FA: Cuando le dan las convulsiones, el me agarra la mano y yo ya sé que le va dar una convulsión, o se agarra de los palos, yo lo que hago es cogerlo, abrazarlo, hay veces le hablo, hay veces lo cojo, le sobo la cabecita, como para darle alivio y sienta que uno está ahí, porque que más hace uno, porque como él no pierde la conciencia, él se queda mirándolo a uno y ya sigue común y corriente". P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:95 (87:87)</p>	<p>"JL: darles mucho amor y acariciarlo, yo siento que las caricias le dan mucha fortaleza y seguridad a ACR...". P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:34 (109:109)</p>	<p>"ICR: Darles mucho amor y acariciarlo, yo siento que las caricias le dan mucha fortaleza y seguridad a IGN...". P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:34 (109:109)</p>

Citas

“NFA: él sabe que el celular tiene música y me coge la mano y me pide que le ponga música y cuando escucha la música, eso, salta en las rodillas y se mueve feliz, jajaja, /la señora NFA ríe/, **P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:161 (41:41)**

***JL:** Momentos para tocarlo, hacer contacto con él, celebrar sus logros con aplausos y de consentirlo, acariciarlo. Además, ACR siempre te agradece con una sonrisa..., así es.* **P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:161 (41:41)**

ICR:** Un poco difícil para las personas que no le conocen, pero como siempre ¡¡está FELIZ!!!, al final terminan entendiéndole, saben que agradece con una sonrisa y si quiere algo y no le entiendes jejeje les coge de la mano y les lleva donde quiere... **P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:34 (364:364)

4.3 Similitudes y diferencias entre casos

Si bien durante el desarrollo del capítulo cuatro se han evidenciado similitudes y diferencias relacionadas con el contexto, los cuidadores, la persona con enfermedad rara, las actividades de cuidado y las necesidades para cuidarlo, en la tabla 8 se sintetizan las principales similitudes y diferencias entre caso. Se podrá encontrar un colectivo de cuidadores principales de personas con enfermedad rara con una gran diversidad interna, pero que comparten, a pesar de ello, la necesidad de afrontar, por una parte, las carencias estructurales del sistema social para atender sus demandas y, por otra, parte la forma de dar cuidado a la persona con enfermedad rara.

Estas similitudes y diferencias entre casos dejan ver que para los cuidadores principales brindar cuidado a la persona con enfermedad rara, tiene un significado diferente y cada significado está enfocado en cómo cada uno de los cuidadores logra afrontar y superar su situación. De este análisis emergen tres temas:

- **NFA: Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe.** Estos cuidadores abordan el cuidado refugiándose en base en sus creencias religiosas, siendo la fe en Dios su consuelo y fortaleza para ejercer el cuidado.
- **JL: Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida.** El cuidador se enfoca en ayudar a que el niño logre satisfacer sus necesidades de una forma natural y para eso, ella ha desarrollado capacidades para superar cada problema que se presenta, realizando acciones de cuidado ajustadas al estilo de vida de la familia, con amor y respeto al otro.
- **ICR: Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz.** Para ello el cuidador desarrolla un proceso de aprendizaje en el cual asume que cuidar a la persona con enfermedad rara es creer que la vida tiene

cosas maravillosas para él, conocer lo que él disfruta, lo que necesita y hace feliz.

Tabla 8. Similitudes y diferencias entre casos.

CASO 1	CASO 2	CASO 3
<p>Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe</p>	<p>Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida</p>	<p>Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz</p>
<p>La manera en que NFA se define a sí misma gira en torno a su papel como cuidadora principal de AFM.</p> <p>NFA: Yo NFA soy una hija de Dios. Jajaja Yo soy la abuela de AFM, la que lo cuida. Yo me considero bajita, no me considero gorda, jajaja. No, me quedo quieta, pienso como salir de esta situación, como vamos hacer, hasta donde vamos a llegar, pidiéndole mucho a Dios. "Yo soy la que lo cuido siempre" porque, él siempre vive conmigo, no vive con otra persona. Él depende 100%. Si yo no estoy.... /manos en la cabeza/ Dios no lo permita, si yo no estuviera, no sabría, no sabría, no sabría qué pasaría con FM. /Se le encharcan los ojos de lágrimas/ (...) Bueno esa soy yo. P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:10 (20:20)</p>	<p>JL se define a sí misma desde un balance que intenta mantener entre su papel de cuidadora principal de ACR y su desarrollo personal.</p> <p>JL: "Es difícil hablar de uno. Bueno..., Soy una mujer de 30 años, la mamá de Camilo, su cuidadora..., yo soy una persona responsable, dedicada..., si soy muy sensible (...) Soy muy espiritual y eso me ayuda mucho a manejar las situaciones. Por ejemplo, cuando ACR está enfermo". Soy muy metódica, me gusta planificar el cuidado de ACR ajustándolo a las necesidades, asumiendo un nuevo estilo de vida y manejándolo de la forma más normal. P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:1 (22:22)</p>	<p>ICR se define como una mujer, madre y cuidadora, con una necesidad de conocimiento y aprendizaje continua para ayudar a su hijo y a los demás.</p> <p>ICR: "Pues Inma es mujer, es la madre de IGN y AGN. La esposa de IG... soy una persona normal y corriente, trabajadora ... pues soy una persona que, pues que intenta hacer las cosas bien, lo mejor posible, claro, porque yo no sé de muchas cosas, hago todo por aprender y me involucro demasiado en mis cosas, en mis obligaciones, lo que sea da igual, si es de mis hijos, es de mis hijos, si es de la asociación, es de la asociación, si es de lo que sea. Si tengo que ayudar a alguien yo soy la primera que voy a ir a ayudar a las personas, aunque no reciba nada a cambio es que me da lo mismo, es que yo no voy buscando recibir nada a cambio. Simplemente me siento bien haciéndolo y ya está (...) Esa soy yo, una mamá luchadora que vive para hacer y ser feliz.". P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:5 (42:42)</p>

<p>NFA es la cuidadora principal de AFM y ha debido dejar parte de su familia en su pueblo, cambiar de vivir en el campo a vivir en una ciudad intermedia solo con AFM y el padre de este.</p> <p>J (Hijo de NFA, Papá de AFM): "mi mamá tiene 50 años y a veces se ve agotada, se vino del Caquetá, de la finca donde quedo mi papá y mis tres hermanos. Nosotros trabajamos, pero ella relativamente le toca sola, nosotros estamos pendientes, pero ella es la que me ayuda con mi hijo, las 24 horas del día". Nota de Campo. Observación #1. CASO UNO.</p>	<p>JL ha pasado por diferentes momentos de su vida desde que tuvo a ACR, pauso sus estudios, los retomó, obtuvo un empleo y ahora trabaja mientras ACR está en el colegio. Su vida ha cambiado y ha logrado mantener un balance entre su vida profesional, vida personal y vida cómo cuidadora y madre.</p> <p>JL: "Yo soy la menor de 4 hijos y la consentida jajaja a mí me cuidaban todos. Así que pasé a ser la niña consentida a ser la mamá y cuidadora de ACR, un rol nuevo (...) para mí, ha sido un aprendizaje, una preparación sobre la marcha de la vida, un nuevo estilo de vida que asumí con amor. Cuando nació ACR yo me encontraba estudiando, el primer año de vida de él yo pare mis estudios, pero después retome, luego me gradué como contadora y ahora trabajo en el tiempo que él está en el colegio (...) fue tomar un nuevo estilo de vida, el cual trato de llevar con la mayor normalidad". P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:8 (31:31)</p>	<p>ICN ha estado involucrada en el ámbito de cuidado, así mismo en el ámbito médico por lo que entender lo que le sucedía a IGN no le costó tanto. Sin embargo, su vida si ha tenido que acomodarse para estar al pendiente de IGN las 24 horas del día.</p> <p>ICR: "Yo era una mujer casada, una mamá feliz, que veía que su hijo crecía, que como todo recién nacido hacen las mismas cosas: COMER, DORMIR Y HACER CACA, Jejeje Trabajaba como cuidadora en el centro de atención a la discapacidad, todo muy normal (...) PERO fue ese 26 de octubre del 2005, cuando IGN tenía 9 meses, empezó a empeorar su estado de salud. Al inicio de toda esta enfermedad, yo creo que no era capaz de ver la realidad de que mi hijo me iba a necesitar durante muchísimo tiempo, que me iba a convertir en su cuidadora, las 24 horas del día. La verdad fue un palazo, porque siempre creí que no estaría tan afectado, pero bueno, poco a poco me fui acostumbrando, nos fuimos acostumbrando y asumimos esto con la mayor normalidad, cada día es diferente, pero el propósito es que IGN sea feliz.". P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:6 (62:62)</p>
---	--	--

<p>La fe es el factor principal que NFA. Para ella, el tema general de "cómo cuidarlo" incluye una conexión con su fe. La interrelación del cuidado y la fe fue expresada por ella en ocasiones cuando decía:</p> <p>NFA: "Nosotros lo tenemos en manos de Dios y lo que Dios decida, porque más, uno no puede hacer, esto es cuestión de fe" "Eso si se le hace todo lo que nos digan, todo para que salga adelante con la ayuda de Dios ... P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:95 (33:33)</p>	<p>El cuidado de la persona con enfermedad rara para JL se asume como un nuevo estilo de vida, algo natural, es vivir de una manera diferente, permitiendo y realizando acciones de cuidado con amor y respeto a otro, atendiendo sus necesidades y buscando el beneficio físico, social, psicológico y espiritual.</p> <p>JL: Bueno (...), para cuidarlo, uno tiene que asumir un nuevo estilo de vida, aprender a ser valiente, hacerlo todo sin importar que pasa (...), Dejar el orgullo, la pena y aprender que el miedo no es un buen aliado..., el miedo al que van a decir (...), Es importante confiar en uno y en las capacidades que pueda desarrollar su hijo, como persona que es, pensando en su salud física, mental y espiritual. P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:2 (104:104)</p>	<p>El cuidado de la persona con enfermedad rara para ICR, se trata de creer que la vida tiene cosas lindas y maravillosas para él, conocer lo que disfruta, lo que verdaderamente necesita y quedarse con lo que a él lo hace verdaderamente feliz sin exigirle.</p> <p>ICR: Cuidar a IGN, es empezar una nueva etapa con más experiencia, más paciencia, priorizando las cosas que son verdaderamente importantes, para IGN, las cosas que necesita y disfruta, las cosas que le permiten ser un niño feliz, por ejemplo, ir a su colegio cuando pueda, ir a su terapia de fisio y estar en casa con los juguetes y la familia. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:2 (35:35)</p>
<p>La fe para NFA ha representado un camino a seguir, en tanto le ha brindado un anclaje para comprender todos los cambios en su vida que ha debido enfrentar.</p> <p>NFA: Yo no pensé ser cuidadora, ni mucho menos ponerme a criar, yo vivía en el Caquetá con mi esposo y mis hijos, pero nació AFM y su mamá muy joven, asustada, sin saber qué hacer, después de 8 meses de nacido, no lo dio y hay empezó la aventura de vida con AFM, del Caquetá, para Neiva, de Neiva para Bogotá y ahora en Chía (...) y pues el futuro es ahora, pidiéndole a Dios, por él. P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:107 (35:35)</p>	<p>Para JL el diagnóstico de ACR género un proceso de ajuste y de aceptación que se vio reflejado en lo que ella define como un nuevo estilo de vida.</p> <p>JL: Uno tiene que pensar que esto es un nuevo estilo de vida, desde saber su diagnóstico y empezar a planificar lo que se necesita y le hace bien, saber y entender que así como un niño hace berrinche, corre, grita..., el nuestro puede estar ausente. Es importante que uno como cuidador principal tenga la fuerza (...), conozca las necesidades de su hijo y ajuste su vida de la mejor forma, de la forma más normal asumiendo cada problema y limitación, con amor y paciencia. P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:3 (106:106)</p>	<p>Aunque ICR ha tenido experiencia en el campo de cuidado le costó entender y aceptar que era en su casa donde se hallaba esta nueva situación. Aceptarla le ha permitido priorizar que es lo importante de cuidar.</p> <p>ICR: Sí que es verdad que los primeros años de la vida de IGN fueron muy difíciles. Era primeriza y había trabajado con personas con discapacidad "gran punto a mi favor" y sabía a lo que me enfrentaba. Pero NO en realidad poca aceptación, no pensaba que fuese a estar tan afectado con respecto a su enfermedad. Cuando comenzó a empeorar su estado de salud y los médicos nos dijeron que IGN iba a pasar a Paliativos, decidimos que lo más importante era su felicidad y su salud. P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:13 (510:510).</p>

<p>Para NFA cuidar a AFM es hacer uso de la creencia en un ser espiritual o Dios, eso le ayuda a mantener la esperanza en tiempos de lucha y desesperación. Como dijo NFA en la entrevista tres:</p> <p>NFA: <i>"Uno se apoya ahí, por lo menos tiene como esa fuerza emocional, esa fuerza espiritual y física, porque no es fácil, eeh digamos enfrentar las situaciones que a diario se presentan con él, pues son muchas, son situaciones, que, mejor dicho... esto es cuestión de fe..."</i> P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:4 (46:46).</p>	<p>Para JL cuidar a ACR, es modificar actividades y redefinir su estilo de vida, lo cual le permite adquirir conocimiento en la comprensión del niño y el manejo de su enfermedad.</p> <p>JL: Bueno para cuidarlo hay que seguir los instintos de madre..., y cuidarlo como un niño normal..., con todo lo que necesita un niño normal, pero haciendo uso del ingenio, ese ingenio de cuidado que te lleva a amarlo, a quererlo, a conocerlo, a saber, que necesita..., que te lleve a modificar actitudes y a redefinir tu estilo de vida, donde adquieres conocimiento que ni los mismos médicos o enfermeras saben (...) P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:4 (106:106)</p>	<p>Para ICR cuidar a IGN, es estar ahí, es hacer uso del ingenio. Buscar la forma de protegerlo ante los síntomas de la enfermedad y tomar decisión que favorezcan su bienestar</p> <p>ICR: <i>Cuidar a IGN es, pues eso, desde que te levantas hasta que te acuestas todo va alrededor de IGN, desde su alimentación, los medicamentos, ¡todo, todo, todo!... Usar el ingenio, por ejemplo, conseguir un casco de artes marciales, para protegerlo de las convulsiones, pues el de la epilepsia no le protege la cara, es tomar decisiones, HACER y dejar de hacer cosas para que él sea un niño feliz, porque en el caso de IGN, el futuro se ha borrado. No puedo pensar en un futuro, sino en un presente. Es por eso que así me digan que lo malcrió porque lo dejo hacer lo que él quiere, solo hago lo que le hace feliz. (...)</i> P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:6 (35:35)</p>
--	--	--

<p>NFA, narra la necesidad de aceptar su propia situación, así como la situación de la persona con enfermedad rara, para poder avanzar y buscar un futuro mejor.</p> <p>NFA: "Que día hablaba con mi hija (la tía de AFM) y decíamos ¿qué quiere Dios?, y entendíamos en la palabra, ahora Dios le pone uno cosas así para enseñarle, para cambiarle la vida, para frenarlo de cosas, y pues lo asumo con una responsabilidad que es mía, Dios me fortalece y me ayuda a llevarla la situación, hacerle todo lo que él necesita a aprender de la enfermedad y saber lo que el niño necesita. Todo es cuestión de fe en Él (...) y esperar un futuro mejor luchando, sin parar y con la ayuda de Dios" P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:9 (129:129).</p>	<p>JL, ve la aceptación como la forma de vivir la vida sin pensar en el mañana desde lo ordinario y lo extraordinario, respetando, siendo tolerante, amando lo que hace por el niño, buscando a Dios, perdonando y lo más importante, agradeciendo, para JL ser agradecida, le permite encaminarse a la felicidad.</p> <p>JL: " cuidarlo es un estilo de vida, donde vives lo ordinario y lo extraordinario, sin pensar en un futuro (...), el día hay que vivirlo como el ultimo y encontrar la fuerza para seguir adelante (...), si hay otro día (...), esa fuerza me la da Dios. Cuando entendí que cuidar a ACR, era adquirir un nuevo estilo de vida, respetando, tolerando y agradeciendo (...), entendí que, de lo común, de lo ordinario que vivía día a día con mi hijo, había muchos motivos suficientes para sentirme agradecida, haciendo de esos momentos sumamente extraordinarios, y llenos de felicidad." P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:16 (111:111).</p>	<p>ICR, afirma que, al aceptar la situación, la vida dejó de ser una rutina bajo reloj, para convertirse en el cuidado de pequeñas cosas que hacen grande los momentos de cuidado y hacen feliz a IGN.</p> <p>ICR: " Antes le hacía de todo, era como un reloj, era una rutina pesada, a veces pienso y creo que mi pobre hijo, no tenía ni tiempo de disfrutar, le hacia todo lo que decían. Ahora, decidimos que había que priorizar las cosas útiles para él, pensando en el ahora. Por ejemplo, le fascina ir a ver la fuente, solemos ir siempre en verano. Llevarlo a su cole, pero sin correr y sin horarios, esos tiempos ya pasaron ... ahora era tiempo de IGN fuera un niño feliz, siempre lo ha sido, pero ahora era nuestro mayor objetivo. Ahora el cuidado de IGN es que disfrute cada momento, sobre todo cuando la Epilepsia no le tiene preso y lo demuestra con lo más simple que es su muñeco favorito el PILUCO o Brutote jejeje... Le encanta cuando le va a dar un beso y a nosotros nos encanta verle así de Feliz. PEQUEÑAS COSAS QUE HACEN GRANDES LOS MOMENTOS DE CUIDADO... P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:12 (507:507).</p>
--	---	---

<p>Conocer y saber de la enfermedad es una necesidad que manifiesta el cuidador, la cual le ayuda a desarrollar las actividades de cuidado. El cuidar busca ayuda profesional para realizar tareas que ella no puede hacer por desconocimiento.</p> <p>NFA: <i>Él necesita de mí, para su vida y yo trato de que su cuidado sea la mejor". Yo sé que necesito conocer y saber de la enfermedad, así que busco en internet, pregunto a los médicos. A veces me dan planes caseros las terapeutas uuy artos, unas hojas con dibujos, por ejemplo, terapia física, la de lenguaje, ocupacional, y pues sí, yo los hago, eso sí los que entiendo, por ejemplo a que ponerlo a caminar, que suba y baje él anden, que juegue con gelatina, que juegue con la pelota, que camine en arena, bueno eso son algunos que le hago, pero me ha faltado mucho, porque hay planes que no entiendo y pues no se los hago yo, por ejemplo lo de fonoaudiología, es muy difícil y nadie me explica, por eso se lo pagamos y viene 3 días a la semana.</i></p> <p>Notas de campo Observación No3 CASO UNO</p>	<p>JL ha investigado y buscado informarse sobre la enfermedad para incrementar su conocimiento, así mismo observa los comportamientos y hace uso de las experiencias vividas con él niño para saber que necesita y beneficia la salud AFM.</p> <p>JL: <i>Bueno si es importante saber de la enfermedad, como se comporta en el niño, para eso busco en internet y pregunto todo el tiempo (...) Pero en internet hay poco y es confuso y los médicos a veces no saben sobre la enfermedad. Entonces lo más importante es conocerlo a él, observar sus comportamientos, y cuidarlo como un niño normal (...), con todo lo que necesita un niño normal y lo que no se sabe, pues ingeniárselas, hacer uso de experiencias vividas y lo más importante buscar ayuda de los profesionales necesarios. Muchas cosas de cuidado que le hago en casa que están relacionadas con la salud de ACR, las he aprendido observando, observando cómo le hacen las terapias y pues lo que no se haciendo uso de recursos y pagando lo que él necesita sus terapias físicas, ocupacionales, fonoaudiología, hidroterapia y todo lo que este en nuestro alcance P 3: CASO DOS Entrevista 3.doc - 3:5 (116:116)</i></p>	<p>El conocimiento que tiene ICR sobre la enfermedad ha ido en aumento desde el momento en que tuvo a IGN. Además, cuenta con el entrenamiento que le da el personal de salud del programa de atención integral, llamada unidad de crónicos complejos y la información que comparten en la red de padres de la Asociación Miradas que Hablan.</p> <p>ICR: <i>Cada vez que me dan un nuevo diagnóstico, lo primero que hago es empaparme y tratar de entender, pregunto, busco en internet (...), tengo una ventaja es que entiendo, bueno no todo, pero me doy a la idea. Otra ventaja es la unidad de crónicos complejos a la que pertenece IGN, pues hay tú te apoyas (...) y pues los entrenamientos que te dan en cada hospitalización, desde que entras te van enseñando a cómo cuidarlo y a manejar los equipos. Por ejemplo, cuando le pusieron el balón gástrico, las enfermeras me enseñaron a limpiarlo y hacerle el cambio del botón (...) pues al principio te partes del miedo, pero vas cogiendo experiencia y ya, cada 6 meses se lo hago y todos los días se lo limpio sin problema (...) he ido aprendiendo, claro, lo tienes que hacer si porque sí, porque a veces lo tienes que hacer y al final pues lo vas aprendiendo. También es verdad pues que te vas fijando en las cosas. Lo que hacen las enfermeras en el hospital, el médico o las terapeutas. Te fijas, te fijas porque yo soy muy curiosa y te fijas y repites. Bueno a veces es uno quien les enseña pues uno es el que más conoce los niños jejeje P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:7 (143:143)</i></p>
---	---	---

<p>Para NFA, cuidar significa, proveer las necesidades básicas del niño y además un reto para ella.</p> <p>NFA: <i>Cuidarlo... /suspira/ es estar pendiente, de la comida, de los medicamentos, del aseso, eso es cuidarlo, de las citas médicas, de pronto estar pendiente de que no haya un accidente, pues porque eso se puede dar también, un accidente digamos, una caída, una quemada ... Lo que yo le decía a Usted ... para mí ... fue fácil criar mis 6 hijos, pero para mí AFM, CUIDARLO ... ha sido un reto y yo hago lo que sea, así no sepa. P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:96 -97 (29:29)</i></p>	<p>Para JL, cuidar significa, proteger, proveer todo lo que la persona con enfermedad rara, necesita para su óptimo desarrollo y estar dispuestos al cambio según el comportamiento de la enfermedad.</p> <p>JL: <i>“Cuidar a ACR, significa estar pendiente de él, de todo lo que necesita, ser su voz de defensa, proveerle con amor todo lo que el necesite para salir adelante, es reestructurarse en cuanto a actividades, que haces en tu diario vivir con la familia, los alimentos, cambiar de forma continua e inesperada la rutina, el trabajo, por cómo se comporta la enfermedad en ACR y aceptar esos cambios de la mejor forma. Cuidar a ACR es sobreponerse a cualquier adversidad que esta enfermedad nos pueda ocasionar, aprender a cuidar y luchar para que ACR lleve una vida normal, en su colegio, su casa y todo lo que su enfermedad le implica, las terapias, los médicos, las crisis (...).” P 3: CASO DOS Entrevista 3.docx - 3:7 (139:139)</i></p>	<p>Para ICR, cuidar significa, una oportunidad de superación, encuentran sentido a la vida y lo que trae el día a día, buscan recursos o alternativas para llevar la situación de mejor forma, valoran y dar gracias por la familia, y reorganizan prioridades.</p> <p>ICR: <i>“Cuidar a IGN, madre mía (...) es aprender de él y con él cada día. Es ser capaz de encargarse de los cuidados necesarios de IGN, ser capaz de apoyarme en todo lo que esté disponible para mejorar su calidad de vida y hacerlo feliz. Es inventar y reinventar, es conocerlos y saber que es lo más importante para él, es apoyar la investigación y trabajar para la cura de una enfermedad (...) cuidar a IGN es integral, es un todo, desde observar su comportamiento, su mirada con la que habla, e identificar, su necesidad personal, física, social y espiritual la cual es primordial, con solo un fin hacerlo feliz y IGN es un niño FELIZ”. P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:9 (139:140)</i></p>
---	---	--

<p>NFA ha recurrido a cuidados alternativos, de los cuales, no vio resultado.</p> <p>NFA: <i>El cannabis, no se lo ordeno nadie, la gente nos había dicho por ahí que el cannabis era bueno para la epilepsia, pues nosotros hablamos con la doctora y ella nos dijo que nos dejaba a libre voluntad, pues porque hasta ahora no había nada comprobado, entonces pues no quiso ordenárselo, nos dejó a libre voluntad, y pues nosotros lo compramos por ahí en la calle, y la verdad no me acuerdo cuanto se lo dimos la verdad como un año, pero no tuvo ningún efecto, ni beneficio. P 3: CASO UNO Entrevista 3.docx - 3:44 (28:32)</i></p>	<p>JL ha recurrido a cuidados alternativos para ACR y continúa haciéndolo pues considera que trae beneficios para la salud del niño</p> <p>JL: <i>Hemos utilizado terapia homeopática y naturales, que le han traído beneficios. Utilizábamos balines que se le ponían y ellos nos daban unas bandas para recargarlos durante la noche y cada 8 días lo llevábamos a la consultoría y lo acostaban en una manta y le ponían en las manitos y los piecitos unos electrodos para estimularlo, eso se lo realizamos durante un año. También la terapia tomatis Y bueno cosas naturales como en la mañana batidos de jugo, por ejemplo, batido de frutas, papaya, media manzana verde, una tajada de melón, un mango ... que más es ... y sandía cuando se puede, eso se licua y se le da en la mañana al desayuno. P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:22 (130:130)</i></p>	<p>ICR no hace uso de terapias o cuidados alternativos.</p>
<p>NFA entiende que para cuidar a AFM también hay que dar afecto, sonreír, resaltar los logros y, generar un vínculo con él.</p> <p>NFA: <i>Para dormirse le gusta que lo arrunche, le gusta que lo consienta para dormirse, pues se me acuesta en el brazo y que lo arrunche hay, y le hable y le de picos en la cabeza, que lo arrulle y le ponga su cobija favorita en la cara /ríe/ él tiene su cobija favorita. Nosotros lo consentimos, lo tratamos como un niño normal, que necesita amor y carisias. Yo le digo que es un niño muy inteligente y capas y le celebro cuando logra hacer algo /ríe/, eso</i></p>	<p>JL no solo se preocupa por darle un cuidado físico y médico a ACR, también le brinda un cuidado emocional al demostrarle afecto</p> <p>JL: <i>Bueno a veces los viernes, le hacemos masajes con aceite de canela. Se relaja y a veces música. Lo que, si es que se le consiente mucho tanto su papá como yo lo consentimos mucho, lo acariciamos, le hablamos muchos, le cogemos su carita, le cantamos, pero no más. ACR tiene una cobija que le gusta mucho, la tiene desde que nació y le gusta arrojarse todo..., se tapa de pies a cabeza con esa cobija, para dormir y le gusta que lo acompañen y lo abracen". P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:67 (250:250)</i></p>	<p>ICR ha comprendido que más allá del cuidado de su estado de salud IGN valora el afecto y esos momentos de alegría que obtiene al compartir tiempo con la familia y en espacial con su hermano AGN</p> <p>ICR: <i>Cuidarlo no es solo su salud, cuidarlo también es darles mucho amor y acariciarlo, yo siento que las caricias le dan mucha fortaleza y seguridad a IGN (...), IGN y AGN (hermano), disfruta de estar juntos en casa y lo demostraba al estar todo el tiempo los dos, jugando, AGN le hace caricias, le cuenta cuentos, eso le gustaba mucho a IGN y a mí se me cae la baba, jejeje P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:30 (41:41)</i></p>

<p>también es cuidar (...) P 1: CASO UNO Entrevista 1.docx - 1:133 (342:342)</p>		
<p>Si bien NFA entiende que AFM no podrá llegar a tener un completa independencia, ella comenta que con paciencia puede llegar a lograr que AFM pueda realizar acciones de autocuidado básicas solo.</p> <p>NFA menciona “Este niño tiene una grave enfermedad, puede que nunca camine sin ayuda, hable, se alimente o use el baño por su cuenta, pero nosotros nunca perdemos la esperanza”</p> <p>Nota de campo Observación No3. CASO UNO.</p>	<p>Para JL que ACR pueda realizar acciones como comer solo han sido un reto y representan progreso en el desarrollo de ACR</p> <p>JL: <i>Él aquí en la casa come solo. Fue una tarea que nos pusimos, lograr su autonomía en la alimentación. En el colegio la docente, dice que no y es que ella me dice que le da miedo dejarlo que coma solo porque de pronto se ahoga. Pero él come perfectamente solo. Usted se ha podido dar cuenta de eso (...) Bueno al inicio no lo alimente, él fue prematuro y tenía problemas de succión, así que le daba teterito, luego todo era licuado o en papillas, pero con terapias y dedicación (...), le hacíamos ejercicios, fonoaudiología y él fue modificando la masticación, hoy en día come sólidos y no tiene ningún problema de deglución. P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:19 (291:291)</i></p>	<p>ICR ha comprendido que IGN no puede realizar cosas por sí solo en tanto acciones de autocuidado, más si reconoce con alegría la independencia que llega a tener IGN para jugar en la casa.</p> <p>ICR: <i>“IGN depende el 100% de mí, para alimentarlo, asearlo, vestirlo y caminar... Para todo depende, lo único que hace solo es culequear (Ir arrastrándose sentado por toda la casa). Va de un lado a otro, intentando tocar todas las cosas. Yo le dejo que vaya a donde más le guste, él tiene su cuarto de juguetes, donde disfruta de su tiempo. Va culequeando a sacar todos los trastos de los cajones de la cocina, jejeje. Yo dejo que los ordene a su modo. P 1: CASO TRES Entrevista 1.doc - 1:5 (106:106)</i></p>

<p>Aunque el padre de AFM vive con NFA este ocupa la mayor parte de su tiempo trabajando y en cuanto está en casa no comparte mucho con AFM, por lo que su aporte es económico mientras que el cuidado que brinda NFA</p> <p>NFA: Al niño le gusta compartir con el papá, pero a el papá no sé, y a él se le ha dicho, no sé, pues ahorita está compartiendo más. Yo le digo a mi hijo que él parece que no entendiera lo que le está pasando al niño, lo que el niño necesita, él no se esmera por compartir con el niño, la otra vez me dijo: "hay mamá, pero yo mantengo con mucho estrés, estrés en el trabajo, estrés porque no hay plata y luego llego aquí a la casa y Usted me estresa también". Nota de campo Observación No3. CASO UNO.</p>	<p>JL es la cuidadora principal de ACR, sin embargo, cuenta con el apoyo de su esposo para su cuidado en muchas de las ocasiones.</p> <p>JL: LA VERDAD ES QUE MI ESPOSO FUE EL QUE LOGRO QUE CAMI COMIERA SOLO, él me colabora, en las mañanas es quien lo baña mientras yo termino de alistar, en la noche esta con él mientras yo preparo todo para el siguiente día, ACR disfruta mucho estar con su papá, al principio no lo puedo negar no fue fácil (...) para los dos, pero después todo fue cambiando para bien, mientras yo iba a la universidad, mi esposo lo cuidaba, ellos dos comparten mucho tiempo ACR le presta más atención a su papá, él (su esposo) es para mí una gran ayuda. P 1: CASO DOS Entrevista 1.doc - 1:3 (69:69)</p>	<p>ICN es la cuidadora principal de IGN, cuenta con el apoyo de su marido e incluso de su hijo menor AGN quien llega a estar pendiente de IGN constantemente.</p> <p>ICR: "AGN no se separa de IGN. AGN cuando no puede ver a su hermano, le causaba mucho malestar y lo hecha mucho de menos. A IGN le gusta mucho estar con AGN y viceversa. Siempre buscan un momento para estar los dos juntos, bien sea porque IGN se acerque a chusmetear lo que está haciendo su hermano o porque AGN no es que le guste mucho la idea de estar solo...jejeje (...) AGN (hermano) y mi esposo IG, son la mejor forma para recargar energía y cuidar a IGN. P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:1 (265:265)</p>
---	--	---

<p>A pesar de todos los cambios que ha representado el cuidado de AFM, NFA ha encontrado en la sonrisa de AFM y sus pequeños avances la recompensa suficiente para entender esta nueva rutina.</p> <p>NFA: Como me siento, pues, la verdad no es que uno se canse, pero la verdad cuando tiene problemas de salud, la verdad si es agotador y estresante, en cualquier momento le da una crisis, que en cualquier momento hay que llevarlo a un médico. Pero bueno todo es cuestión de fe, la idea es que AFM no se va quedar ahí y poco a poco va salir (...) yo lo veo y me va quedando una satisfacción, porque ya como le dije, ya el niño que yo recibí a los 8 meses ya es otro hoy, ya por lo menos duermo más tranquila. Ya ahorita la vida de AFM es diferente, gracias a todo lo que se le ha realizado. Él ha mejorado, ha mejorado, yo le enseño poco a poco, hay días que me pone cuidado y otros que no jajaja, pero yo estoy muy contenta por eso, porque él ha mejorado mucho, saber que lo que uno hace, le sirve, lo llena a uno de emoción. P 2: CASO UNO Entrevista 2.docx - 2:15 (32:33)</p>	<p>JL ha pasado por un proceso de ajuste desde que ACR fue diagnosticado, ha encontrado que, aunque ha sido un nuevo estilo de vida, que debió adoptar, ha valido la pena y encuentra recompensa en los avances de ACR y su felicidad.</p> <p>JL: Bien..., Reconozco que a veces me canso..., Pero no me disgusta..., Es un aprendizaje continuo. Un nuevo estilo de vida, donde a veces los días no son tan claros (...) pero se viven, además tienes situaciones que los compensan, por ejemplo, ver la cara de tu hijo (ACR) sonreír y saber que él te necesita, eso te llena de energía para continuar. P 2: CASO DOS Entrevista 2.doc - 2:13 (29:29)</p>	<p>Para ICR el cuidado de IGN está enfocado en la felicidad y considera que esta es la mayor recompensa que puede obtener, el verlo feliz, saltando y jugando con sus juguetes o su hermano AGN.</p> <p>ICR: “Pues a veces agotada, a veces. Pero por otro lado me gusta, porque pues pienso que lo he intentado, he intentado hacer lo mejor posible y entonces yo me siento bien. Me siento bien, porque si vez IGN es un niño feliz, que solo da amor y sonrisas. Yo siento una gran satisfacción por su cuidado. No ha sido fácil, hemos tenido pesadillas. Pero cuando echo la vista atrás, pienso todo lo que ha pasado, a pesar del vacío en el estómago que me produce, me doy cuenta que nos hacemos más fuerte para seguir afrontando situaciones difíciles y a IGN le hace aún más fuerte para poder soportarlo...” P 2: CASO TRES Entrevista 2.doc - 2:9 (95:98)</p>
---	---	--

Elaborado por: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo (2019)

En los resultados de la presente investigación se logra evidenciar cómo proporcionar un cuidado adecuado a la persona con enfermedad rara, hace que el cuidador principal asuma ciertos patrones de comportamiento, enfocados a solucionar situaciones que se desencadenan con relación al comportamiento de la enfermedad, los factores sociales y las responsabilidades de cuidarlo en la rutina diaria. El cuidador a menudo requiere adquirir conocimientos con relación a la enfermedad rara, diseñar alternativas de cuidado y recursos más allá de los requisitos normales para proporcionar el cuidado efectivo del menor.

4.4. Discusión

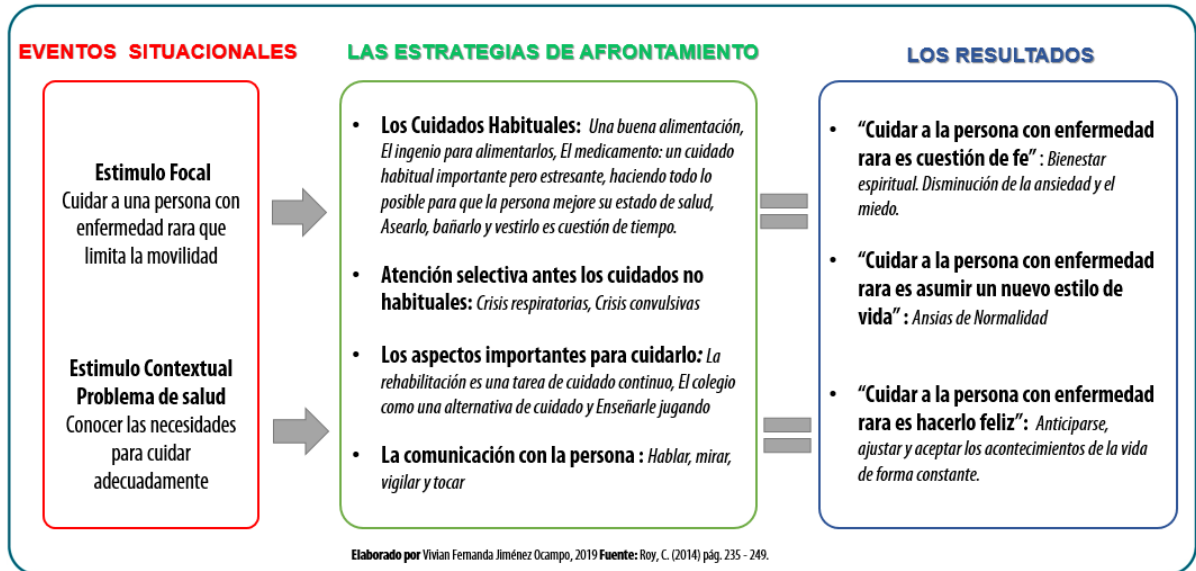
El objetivo principal de este estudio fue describir cómo el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad. Con respecto al objetivo anterior, el análisis de resultados identificó 8 categorías, que permiten concluir que cuidar a la persona con enfermedad rara tiene tres temas principales: “Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe”, “Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida” y “Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz”.

Con base en los resultados obtenidos, se realizó una revisión de literatura, encontrando fuentes teóricas relacionadas con el cuidado de la persona con enfermedad rara en las que se postula que el cuidador principal centra el cuidado desde las transiciones de vivir con una enfermedad rara, que incluye la necesidad de diagnóstico, restricciones y limitaciones (Kesselheim, McGraw, Thompson, O’Keefe, & Gagne, 2015; Khangura et al, 2016). Así mismo, el impacto psicológico, específicamente relacionado con la incertidumbre y las estrategias de afrontamiento necesarias para cuidar de la persona (Carter et al, 2013; Glass, Wessels y Kromberg, 2015; Senger et al, 2016).

Desde el punto de vista de enfermería, el cuidador principal de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad en esta investigación, evidencia lo que refiere Roy (2014) en su teoría de rango medio “Adaptarse a los eventos de la vida”, en la cual se postula que el sistema adaptativo humano responde a los estímulos o “eventos situacionales”, que son inesperados y que, pueden estar relacionados con sucesos específicos o problemas de salud a los que se enfrentan las personas mientras se adapta a un entorno cambiante. El evento situacional en esta investigación fue: “Cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad” siendo este el estímulo focal para el cuidador principal. Y se identificaron otros desafíos relacionados con el problema de salud como: “Conocer las necesidades para cuidar adecuadamente” siendo estos los estímulos contextuales para el cuidador principal.

Los cuidadores principales utilizaron estrategias de afrontamiento para promover la adaptación como los cuidados habituales, atención selectiva ante los cuidados no habituales, los aspectos importantes para cuidarlo y la comunicación con la persona. Adaptarse a los acontecimientos de la vida, haciendo uso de muchas estrategias de afrontamiento, favorece la adaptación de los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, a pesar de la variedad de situaciones particulares a las que se enfrentan a diario; los cuidadores principales lograron obtener respuestas adaptativas positivas contenidas en 3 temas principales “Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe”, “Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida” y “Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz”. (Ver Ilustración 13).

Ilustración 13. Adaptarse al acontecimiento de vida, cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad.



A continuación, se realiza la discusión a la luz de la teoría de “Adaptarse a los eventos de la vida” (Roy, 2014, pp. 235 – 249).

Estímulos

El evento situacional en esta investigación fue: “Cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad” siendo este el estímulo focal para el cuidador principal. Para el cuidador principal, cuidar a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad fue un evento inesperado y estuvo relacionado con los problemas de salud, “Conocer las necesidades para cuidar adecuadamente” siendo estos los estímulos contextuales para el cuidador principal.

Los hallazgos en este estudio sugieren que conocer las necesidades para cuidar adecuadamente, hacen referencia a la necesidad del cuidador por conocer lo que más pueda de la persona y su enfermedad, luchar con las barreras para la atención en salud, el aislamiento y el apoyo para sobrellevar la enfermedad rara en diferentes contextos de la vida. Autores como Glenn (2015) y Pelentsov et al.,

(2016), se refieren a la necesidad del cuidador por recibir información médica general con respecto a la enfermedad de un hijo, las preocupaciones financieras y el alto costo, como principales barreras en la atención en salud, los sentimientos de soledad y aislamiento de los padres, y la carga física y emocional de cuidar a un niño con una enfermedad rara, por la falta de apoyo.

Conocer la situación de vida del cuidador principal y la persona con enfermedad rara en el contexto de cuidado del día a día permite analizar, como el estímulo focal del cuidador principal se ve reflejado en los problemas y dificultades múltiples y variados que enfrentan. Desde el hecho de experimentar en carne propia el impacto emocional del rechazo por parte de algunos sujetos como lo descrito por NFA y la necesidad de enfrentar las barreras arquitectónicas y sociales de una ciudad a menudo poco amigable. Estudios como el de Oliveira et al (2014) y Serrano et al (2013), resaltan la importancia que tiene el conocimiento de las barreras físicas y los facilitadores en los contextos de cuidado de las personas con algún tipo de dependencia, dándole utilidad en función de las necesidades mínimas indispensables, favoreciendo el cuidado de la salud, que debe tener como objetivo la autonomía de los sujetos y la cualidad de vida para los actores.

Otros de los estímulos que se detectan en esta investigación guardan relación con las restricciones, limitaciones y el impacto psicológico, específicamente relacionados con la incertidumbre de la enfermedad rara y los aspectos social de la vida, que incluye el estigma y el aislamiento, el deseo de la normalidad, y la necesidad de apoyo; y las experiencias con el sistema de salud, que comprende una falta de conocimiento médicos y recursos de salud.

Currie y Szabo (2018) en un estudio fenomenológico interpretativo, con quince cuidadores principales de niños con enfermedades raras, revelaron hallazgos similares donde los cuidadores experimentan limitada colaboración e

integración de apoyo, sintiendo alto compromiso emocional y sintiendo que la enfermedad rara se convierte en un obstáculo para desarrollar una vida “normal”.

La necesidad de apoyo para cuidar a una persona con enfermedad rara está bien establecida en la literatura. La falta de este apoyo social hace que el cuidador se enfrente a situaciones de estrés, ansiedad, carga física y soledad, viendo se en la necesidad de buscar redes de apoyo y servicios de respiro familiar (Senger et al, 2016; Pelentsov et al, 2014). Paradójicamente, estudios de revisión sistemática como el de Strunk (2010) encuentran que la utilización del servicio de respiro familiar no tuvo un efecto positivo. Esto difiere un poco de los hallazgos del presente estudio en cuanto a que el cuidador principal lo percibió como un momento útil “para cargar pilas y así estar al 100% para todos los cuidados que necesita el niño”. Este hallazgo podría sugerir que las necesidades de cuidado de relevo no se cumplen para algunas familias y que el marco actual para la prestación de servicios no está mejorando el bienestar de los cuidadores principales, ni la calidad de vida de la familia, convirtiéndose esto en un estímulo contextual para el cuidador principal de la persona con enfermedad rara, la falta de apoyo social.

Estrategias de afrontamiento

De acuerdo con Roy, C. (2014), las estrategias de afrontamiento actúan para promover la adaptación. La adaptación puede tomar muchas formas, pero es el resultado de la persona como un sistema adaptativo usando estrategias de afrontamiento para manejar los estímulos. Los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara utilizan estrategias de afrontamiento como:

- Los Cuidados Habituales: El cuidador principal centraron los cuidados habituales en la alimentación, resaltando que, para lograr sobrellevar las crisis convulsivas y respiratorias, el niño necesita que los alimentos estén

bien preparados y sean ricos en proteínas, grasas, frutas, agua, vitaminas, disminuyendo el consumo de carbohidratos y azúcares. Esto lo ratifican estudios como el de Ramocki et al (2010) y Dana et al (2019) quienes encontraron que una buena alimentación puede ser apropiada para el manejo de los síntomas de la enfermedad, dietas con alto contenido de grasa y bajo contenido de carbohidratos, inducen un estado de cetosis, que significa que el organismo descompone las grasas en lugar de los carbohidratos para sobrevivir, reduciendo eficazmente las crisis en algunas personas, especialmente en los niños con ciertas formas de epilepsia.

Los resultados del presente estudio permiten observar una transición desde una alimentación normal como el caso dos, a una alimentación blanda, (caso uno) una por gastrostomía, según caso tres, evidenciando cómo el cuidado de la alimentación es una prioridad para el cuidador principal y una estrategia para afrontar la situación de enfermedad. De modo similar, en un estudio de Hernández y Juan (2008), se encontró que los cuidadores utilizan su inteligencia y creatividad para inventar posibilidades y así lograr solventar las dificultades que se le han presentado en la alimentación de su familiar.

La presente investigación muestra cómo los cuidadores de niños con enfermedades raras a pesar de que consideran la alimentación como una tarea “difícil”, la convierten en una amplia posibilidad de modos de preparación y presentación que dan origen a un ingenio propio del cuidado para alimentarlos, así mismo dejan ver cómo la alimentación del niño se convierte en un vehículo de socialización y fortalecedor de redes familiares.

- El medicamento “un cuidado habitual importante pero estresante”: Los cuidadores de la presente investigación requieren estar en permanente alerta ante síntomas, controlar el cuerpo del paciente, anticipar problemas y en ocasiones ajustar dosis de los medicamentos. Lo anterior coincide con lo

expuesto por Glenn (2015) y Pelentsov et al (2015) quienes afirman que los cuidadores se comportan como expertos en el manejo de la situación de cuidado, lo que ocurre en la presente investigación cuando los cuidadores se refirieron al uso de los medicamentos anticonvulsivantes.

- Haciendo todo lo posible para que la persona mejore su estado de salud: Los cuidadores respetaron y dieron continuidad a los tratamientos médicos, pero también contemplaron la medicina alternativa, como una opción para mejorar el cuidado. Las experiencias de falta de conocimiento de los profesionales de la salud y la falta de tratamientos desencadenaban en los cuidadores del presente estudio la incertidumbre sobre la capacidad de tratamiento de los médicos. Sin embargo, el aspecto de la rareza de la condición no se describió como problemático en los tres casos, siempre que los cuidadores hallaban, profesionales de la salud capaces de reconocer sus necesidades y ofrecer otras alternativas de cuidado, así mismo hicieron uso de creencias y experiencias anteriores de cuidado, para hacer frente a las limitaciones y desafíos asociados con la rara enfermedad. Estos hallazgos apuntan a la importancia de las evaluaciones subjetivas de la situación de la vida y al hecho de que son los sentimientos, experiencias y las creencias de los cuidadores, con respecto a la condición de salud y al tratamiento, los que determinan la capacidad para enfrentar los desafíos que enfrentan, más que tener que cuidar a la una persona con una enfermedad rara en sí. Algunos de los resultados en este estudio son similares a otras investigaciones sobre el cuidado de un niño con un trastorno raro Pearson et al., (2018); Griffith et al., (2011); Strehle y Middlemiss, (2007) coinciden en señalar que la falta de conocimiento de los profesionales sobre la enfermedad y la falta de tratamientos llevaba a los cuidadores a buscar otras estrategias de cuidado, incluyendo la búsqueda de información sobre el comportamiento de la enfermedad.

- Asearlo, bañarlo y vestirlo es cuestión de tiempo: Entre los desafíos asociados con el cuidado de la persona con enfermedad rara en este estudio se encontró el asearlo, bañarlo y vestirlo, ya que los cuidadores manifiestan que son momentos de cuidado que absorben mucho tiempo, pero a su vez los asociaron con una creciente adaptación a las necesidades de los niños; implicando rutinas diarias y ritmos de la vida con actividades de cuidado conjuntas, haciendo que la persona participe y ayude en su cuidado. La señora NFA y JL refieren que los niños pueden aprender a vestirse, a bañarse y a controlar esfínteres haciendo de estas actividades momentos de rutina diaria y enseñanza continua con el uso de la paciencia, describiéndolo como momentos de experiencias enriquecedoras y gratificante. Un estudio realizado por Geller, Harrison y Rushton (2012), donde entrevistan a cuidadores de niños con distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal tipo 1, manifiesta como en el contexto del cuidado de un niño con una enfermedad neuromuscular rara, los cuidadores pueden buscar la normalidad para su hijo y su familia, mostrando algo similar a los resultados del presente estudio, algunos cuidadores veían el cuidado de un ser querido como una experiencia positiva, para muchos de estos cuidadores, el tiempo que pasaron en las rutinas diarias de vestirlo, bañarlo y cuidarlo con la constante amenaza de muerte trajeron una apreciación más profunda del valor de la vida.
- Atención selectiva antes los cuidados no habituales: Esto cuidados habituales y no habituales como las crisis respiratorias y convulsivas, que narran los cuidadores en el presente estudio, corrobora que la capacidad de los cuidadores se expresa en el conocimiento que han ido adquiriendo y acumulando con el manejo del cuidado del niño y los cambios en el comportamiento de la enfermedad rara. Así mismo muestra como el tiempo, los recursos y el conocimiento se actualiza a medida que la enfermedad evoluciona y surgen complicaciones. El proceso mismo les ha generado

resistencia emocional como es el caso de ICR, quien después del paso por la UCI, pudo identificar lo que verdaderamente debía priorizar del cuidado de IGN. Esto es congruente con lo reportado en la literatura propuesta por Zurynski et al (2018); Carreño-Moreno y Chaparro-Díaz /2016) y Rowland et al (2013).

- Los aspectos importantes para cuidarlo: El cuidador refiere que, si su cuidado se enfoca en actividades importantes para cuidar, el niño logra avanzar y obtener beneficios en su estado de salud. Las actividades que tiene en cuenta al momento de cuidar son: la rehabilitación como una tarea de cuidado continua, el colegio como una alternativa de cuidado y enseñarle jugando.

Los cuidadores principales en este estudio refieren que los niños con esta enfermedad suelen realizar menos actividades físicas que un niño que no tiene el síndrome. Eso debido a la hipotonía axial, a la espasticidad en los miembros inferiores, a las crisis convulsivas y a las recurrentes hospitalizaciones. Para el cuidador, moverlo, estimularlo, hacerle las terapias, se reduce a “no dejarlo quieto”. En los tres casos estudiados estos cuidados han permitido que el niño camine, sea más activo y logre que el retraso en el neurodesarrollo no sea progresivo y degenerativo. Los tres cuidadores consideraron la rehabilitación como una tarea de cuidado continuo que trae beneficios al niño.

Un momento clave para los cuidadores de niños afectados por una enfermedad rara es la escolarización de los pequeños, la cual ofrece beneficios significativos para el niño y su cuidador (Linertová et al, 2019; Baumbusch, 2018; Pelentsov et al, 2015; Zubizarreta & García-Ruiz, 2014). Esto respalda lo manifestado por los cuidadores del presente estudio que ven el colegio como otra forma de cuidado y resaltan la necesidad de crear verdaderos centros de innovación educativa, que cuenten con la

infraestructura y el personal suficiente e idóneo. Profesores y equipo de salud que estén en constante relación con los cuidadores del niño, de tal manera que se conforme una coalición para sacar el máximo rendimiento posible a las habilidades de estos niños.

Los tres cuidadores consideran el juego como una actividad importante para cuidar y para enseñar. Alarcón (2014) a través de un estudio descriptivo, determinó lo esencial que resulta el juego terapéutico en el desarrollo motor, mental y social del niño. El juego constituye un medio de enseñanza y comunicación por el cual el niño puede expresar sentimientos, frustraciones y vivir situaciones de aprendizaje. En el presente estudio los cuidadores principales afirmaron que las cosas que los niños repiten o aprenden, son cosas que ellos disfrutaban haciendo, “como jugar”. Para NFA, JL y ICR el enseñarles a los niños a través del juego está encaminado a mejorar su calidad de vida.

A medida que los cuidadores pasan a su rol, pueden experimentar un cambio en las prácticas habituales y centrarse en el desafío de ser un cuidador. Los resultados del presente estudio ofrecen una visión significativa que podría motivar a los equipos de salud a promover grupos de autoayuda como estrategias de afrontamiento para cuidadores de niños con enfermedades raras, en los escenarios de rehabilitación y el colegio. Estas estrategias de afrontamiento, de acuerdo con la teoría de mediano rango “Adaptación a los eventos” de la vida Roy (2014), actúan con los resultados en la adaptación. Posibilitar que existan este tipo de grupos ofrece a los cuidadores optimismo, el cual se inserta entre las cualidades que caracterizan específicamente el afrontamiento del evento.

- La comunicación con la persona: El síndrome de duplicación MECP2 es un trastorno genético caracterizado por deficiencias cognitivas graves, que incluyen problemas del habla. La mayoría no desarrollan herramientas

comunes para hablar y sufren retrasos en otras formas de comunicación, como signos y gestos.

Los cuidadores participantes en el presente estudio reconocieron maneras de comunicación con los niños. La mayor parte del tiempo la comunicación del cuidador con el niño es de forma oral, de forma suave, tranquila y con gran gesticulación, el niño se comunica mediante gestos, señales o balbuceos, una comunicación no verbal. Según una definición de Guerrero et al (2008), la comunicación no verbal consiste en “mensajes que no sean palabras que se utilizan en nuestras interacciones con los demás. En la presente investigación se observa como el cuidador principal construye una comunicación con el niño, hablándole claro, pero a su vez por medio de miradas y mensajes que no contenían palabras.

Una de las teorías más asombrosas que han propuesto los especialistas en comunicación es la noción de que el cuerpo se comunica por sí mismo, no sólo por la forma en que se mueve o por las posturas que adopta. También puede existir un mensaje en el aspecto del cuerpo y en la distribución de los rasgos faciales (Davis, 2007). En el presente estudio se evidenció cómo el cuidador observaba de forma vigilante cada cosa que hacía el niño; sus gestos, movimientos, expresiones, respuestas, un ceño fruncido, sueño, la forma de caminar, las piernas, la posición del cuerpo, cómo respira. Todas estas observaciones encaminadas a conocerlo, saber sus necesidades, saber qué le trae beneficios a su condición de salud. Al lograr conectarse con la mirada del niño, conocerlo, entender sus gestos y su lenguaje el cuidador responde a las necesidades, interviene y tomando decisiones que favorezcan el cuidado del niño.

El contacto para el cuidador es un comportamiento observado con gran relevancia. Consentir al niño, proporcionarle caricias, hacerle masajes, arrullarlo para dormir y abrazarlo cuando lograba algo, eran las formas de

contacto. Esto para permitir que el niño sintiera tranquilidad, confort, alivio y en ocasiones para corregir comportamiento. Ante esos comportamientos observados el niño siempre responde con una sonrisa. Estos resultados coinciden con Cibanal et al (2010), quien plantea que la risa y la alegría son estímulos que contribuyen en los niños al crecimiento, desarrollo, así como en la adopción de comportamientos positivos.

Con relación a las necesidades de comunicación, el ocio y aprendizaje cabe destacar que los niños con síndrome de duplicación MECP2 se comunican de forma no verbal, con miradas, gestos y balbuceo, que requiere que el cuidador sea su portavoz. Los cuidadores han diseñado métodos para lograr esa comunicación, haciendo uso de fotografías y pictogramas como se describe en el caso tres.

Respuestas

Roy (2014) en su teoría de mediano rango “Adaptación a los eventos de la vida”, teoriza que, si las estrategias de afrontamiento son eficaces, el resultado podría ser la disminución de la ansiedad y el miedo al enfrentar los problemas de salud. En este estudio los cuidadores principales lograron obtener respuestas adaptativas positivas contenidas en 3 temas principales:

- “Cuidar a la persona con enfermedad rara es cuestión de fe”: El bienestar espiritual y la espiritualidad infunde a los cuidadores esperanza y orientación que guía el camino a seguir. En particular la cuidadora NFA, quien percibe el cuidar como “una cuestión de fe”, que le permite un anclaje para comprender todos los cambios en su vida que ha debido enfrentar para cuidar a la persona con enfermedad rara. La oración, la lectura de la Biblia y asistir a la iglesia fueron prácticas espirituales importantes para los cuidadores, utilizadas para dar cuidado en las circunstancias críticas de la

enfermedad y para iluminar la toma de decisiones, logrando así disminuir la ansiedad y el miedo ante el desafío de cuidarlos.

Acerca de la fe y el bienestar espiritual como respuesta adaptativa, Hexem, Mollen, et al (2011) afirman que la mayoría de los padres de niños con enfermedades raras que reciben cuidados paliativos consideraron que la religión y la espiritualidad generan un bienestar que les ayuda adaptarse y a lidiar con tiempos difíciles, la mayoría de los cuidadores informaron sobre la participación en comunidades religiosas formales o un sentido de espiritualidad personal no necesariamente relacionado con la fe en Dios.

- “Cuidar a la persona con enfermedad rara es asumir un nuevo estilo de vida”: Los cuidadores lo manifestaron como una respuesta adaptativa ante el deseo de normalidad. La cuidadora JL, en particular realizó continuos ajustes en su “estilo de vida”, planificando actividades de cuidado para experimentar una vida "normal" y para el beneficio de su hijo y la familia. Por su parte, Deatrck, Knafly y Walsh (1988) describieron los estilos de vida utilizados por los cuidadores de niños con enfermedad rara, quienes adoptaron comportamientos orientados a proporcionar una vida normalizada para el niño y la familia.

Los cuidadores también describieron la necesidad de desarrollar una sensación de control en las citas de atención médica al tener conocimiento de la enfermedad del niño, como se describió anteriormente, y, por lo tanto, presentarse como cuidadores expertos, que podían explicar a los equipos de salud que necesidades ellos identificaban en el niño para cuidarlo y como modificaron sus estilos de vida para llevar una vida normal. La señora NFA describió como su situación era normal, comparándose con cuidadores de niños con otras enfermedades raras más graves, esto le ayudaba a poner en perspectiva ese reto de su vida. Von der Lippe et al (2016) menciona en su estudio cualitativo de mujeres con el Síndrome de Fabry, algo similar a

los resultados de esta investigación donde los cuidadores ajustaban sus estilos de vida logrando como resultado adaptativo en la medida de lo posible vivir una vida normal.

- “Cuidar a la persona con enfermedad rara es hacerlo feliz”: Los cuidadores principales en esta investigación desarrollaron un proceso de aprendizaje en el cual asumieron que cuidar a la persona con enfermedad rara es creer que la vida tiene cosas maravillosas para él, conocer lo que él disfruta, lo que necesita y hace feliz, esto los llevo como cuidadores principales a la necesidad de anticiparse, ajustar y aceptar los acontecimientos de la vida de forma constante.

Cada cuidador de la persona con enfermedad rara cuida de manera diferente y desde esa forma de dar cuidado, cada uno experimenta realidades particulares. Sin embargo, el cuidar a un niño con enfermedad rara tiene algunas condiciones similares en muchos aspectos como la rareza de la enfermedad, la necesidad de conocer a la persona que cuida y saber cómo se comporta la enfermedad en el niño. También la búsqueda del conocimiento, la lucha que afrontan para superar las barreras para la atención en salud, la creatividad, el coraje e ingenio que requieren para dar cuidado y la paciencia frente a lo que no se logra modificar. Tal como lo manifiesta ICR en el caso 3: *“Cuidar es ser capaz de encargarse de los cuidados necesarios de IGN, ser capaz de apoyarme en todo lo que esté disponible para mejorar su calidad de vida y hacerlo feliz. Es inventar y reinventar, es conocerlos y saber que es lo más importante para él, es apoyar la investigación y trabajar para la cura de una enfermedad (...) cuidar a IGN es integral, es un todo, desde observar su comportamiento, su mirada con la que habla, e identificar, su necesidad personal, física, social y espiritual la cual es primordial, con solo un fin **hacerlo feliz** y IGN es un niño FELIZ”*. P 3: CASO TRES Entrevista 3.doc - 3:9 (139:140)

Acerca de la importancia de atender de manera integral al paciente y a su familia, Barry y Edgman-Levitan (2012) afirman que una atención centrada en un enfoque familiar consiste en apoyar y consultar a los cuidadores como expertos en el cuidado de sus hijos y potencializar el desarrollo del conocimiento de los cuidadores, las habilidades y la autoeficacia para proporcionar y gestionar el cuidado de la persona con enfermedad rara y así mejorar su calidad de vida tanto para la persona como para el cuidador y la familia. Los hallazgos de la presente investigación hacen eco a un llamado amplio para mejorar la atención de la persona con enfermedad rara reconociendo y validando el papel del “cuidador experto”. De este modo también se promueven y facilitan las relaciones entre los cuidadores y los profesionales de la salud involucrados en el cuidado, tratamiento e investigación.

Por otra parte, si bien la búsqueda y la necesidad de aprendizaje continuo manifestada por los cuidadores los llevo a experimentar la sensación de lucha y otros sentimientos no deseados, cuando se trató de cuidar, se manifestaron dos emociones que superaron al resto y llevaron al cuidador principal a una respuesta adaptativa positiva: el amor y el deseo de hacer feliz a la persona con enfermedad rara.

Este estudio da como resultado las siguientes proposiciones o hipótesis emergentes:

- El Contexto de cuidado, influye en la creatividad del cuidador principal de la persona con ER.
- El trascurso de la enfermedad y el grado de dependencia de la persona con ER, influyen en el cuidado brindado por el cuidador.

- Asumir el rol de Cuidador principal de forma inesperada conduce a comportamientos que facilitan el cuidado de la persona con ER.
- El dominio de los Cuidados Habituales conduce al cuidador a cambiar de forma positiva la manera de percibir el estrés al cuidar.
- La atención selectiva ante los cuidados no habituales durante las crisis de la persona con ER, hace que el cuidador anticipe estrategias de cuidado centradas en la persona, que aumentan su experiencia.
- La rehabilitación, el colegio y enseñarle jugando son aspectos importantes para cuidar a la persona con ER que permiten al cuidador sentirse normal.
- Las necesidades para cuidarlo adecuadamente se enmarcan en conocer, luchar, aislarse y buscar apoyo.
- En las condiciones críticas que afrontan los cuidadores diariamente, al cuidar a una persona con enfermedad rara quedan espacios para la sonrisa, la alegría, la mirada cómplice y la ternura, siendo el hablar, la mirar, vigilar y tocar, las estrategias utilizadas por el cuidador para la comunicación con la persona que cuida.

5. Consideraciones finales

5.1 Conclusiones

En el contexto del cuidado de un niño con una enfermedad rara, los cuidadores principales buscaron la normalidad para el niño y su familia, mientras descubrieron formas de dar voz a las perspectivas de la persona y “hacerlo feliz”. El cuidado de la persona con Enfermedad Rara implica demasiados desafíos para el cuidador, llevándolos a realizar cuidados selectivos, utilizando su creatividad, coraje y anticipándose ante conductas centradas en la enfermedad del niño.

Los cuidadores afirmaron reflexionar sobre sus comportamientos y reacciones de cuidado, centrándolos como “estilos de vida”, asumidos en el tiempo que pasaron y cuidaron al niño junto con la constante amenaza de muerte, tejiendo una apreciación más profunda del valor de la vida. Los cuidadores describieron el cuidado como enriquecedor y gratificante, y declararon que cuidar resultó “una cuestión de fe”

La selección de cuidadores en diferentes contextos fortaleció los resultados, permitiendo inferir que los cuidadores que residen en Colombia, a pesar de que no cuentan con los recursos, los avances en investigación y tecnología para el cuidado e incluso con las diversas dificultades y limitaciones, logran satisfacer las necesidades de salud de la persona con enfermedad rara.

El caso de España revela que un mayor acceso a recursos, dispositivos de soporte médico en casa, más información y capacitación pueden generar una diferencia notable en la calidad de vida del paciente, de su cuidador principal y de su familia.

El convivir con tres cuidadores principales, el observarlos y escucharlos en el diario vivir, permitió no solo centrarse en la actividad instrumental del cuidado, sino en la reflexión acerca de la cotidianidad de la persona con enfermedad rara y tener la opción de ver cómo el cuidador vive este evento situacional y experimenta toda clase de sentimientos, crece como persona y cuidador, dejando ver dos características que ellos mismo refieren necesarios para cuidar: el conocimiento y la paciencia.

El lector se encuentra ante una investigación reveladora; una ventana que permite asomarse a la difícil experiencia que afrontan los cuidadores principales de la persona con enfermedad rara. Una experiencia que, más allá del reto físico y emocional para los cuidadores y para las familias de los pacientes, constituye también una evidencia de la grandeza del espíritu humano, revelado en la fortaleza y la esperanza con la cual todos ellos abordan el cuidado como una expresión de amor incondicional. A nivel humano, el presente estudio constituye un testimonio de afrontamiento y adaptación a un evento de la vida, con amor, paciencia y gratitud.

5.1.1 Aportes a la teoría de enfermería

La descripción detallada de los casos constituye un aporte para la comprensión del fenómeno, *el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara*, arrojando resultados relevantes, los cuales fueron respaldados en la teoría de rango medio de adaptación a los eventos de la vida Roy (2014), contribuyendo al fortalecimiento de la enfermería como una disciplina profesional. Así mismo permitió establecer las estrategias de afrontamiento descritas por Roy cuando la persona se enfrenta a eventos situacionales relacionados con problemas de salud, orientando el cuidado de enfermería, en el reconocimiento del cuidador principal como sujeto de cuidado y experto en el cuidado informal de la persona

con enfermedad rara, teniendo en cuenta tanto las necesidades generales del cuidador como las necesidades individuales de la persona, para lograr conducir a una respuesta adaptativa positiva y favorecer la calidad del cuidado.

5.1.2 Aportes para la práctica

Los profesionales de la salud que interactúan con los cuidadores de personas con enfermedades raras deben entender que el diagnóstico de una enfermedad rara requiere un cuidado especial. En el presente estudio es evidente que cada vez más, los cuidadores se ven a sí mismos como socios activos en la toma de decisiones de la atención de la salud, por lo que los proveedores deben escuchar activamente y evaluar a los cuidadores para obtener información y conocimiento informático, lo que puede ayudar al equipo de salud en general a guiar a los cuidadores hacia mejores recursos y a anticipar las necesidades informativas de estos. Es así como enfermería en la práctica con un cuerpo de conocimiento propio, debe incorporar intervenciones que tengan como objetivo mejorar las respuestas adaptativas, priorizando una evaluación rigurosa de la salud de la persona y las necesidades psicosociales, escuchado al cuidador principal de la persona para identificar las estrategias de afrontamiento e involucrando a todos los actores.

El cuidador principal como una figura central en el ámbito de la persona con enfermedad rara es una realidad creciente. Por tanto, es posible afirmar que el presente estudio contiene contribuciones para la construcción de este conocimiento, ya que, al describir cuales son los cuidados que estas personas realizan, posibilita que se comprendan sus reales necesidades de preparación y orientación para la acción de cuidar en los diferentes contextos de cuidado del día. Se destaca que la preparación del cuidador principal para la realización del cuidado domiciliario es una acción de los profesionales de la salud, especialmente de enfermería, quien posee una visión amplia del cuidado que va más allá del ámbito hospitalario.

Los resultados obtenidos en esta investigación ponen de manifiesto el escaso conocimiento de las enfermedades raras en los diferentes ámbitos sociales, lo que hace necesaria la realización de acciones formativas y de sensibilización. Así mismo, se considera necesaria la creación de cursos de extensión universitaria, encuentros y jornadas, que sensibilicen a la sociedad y ayuden a complementar la formación de los profesionales de diferentes áreas (ciencias de la salud y educación).

Por otra parte, en el presente estudio se presentan hallazgos importantes representados en las narraciones de las cuidadoras principales participantes para atender situaciones críticas como las crisis respiratorias o convulsivas. Si el personal de enfermería reconoce el conocimiento que los cuidadores construyen desde la experiencia, podrán transferir esta información a otros padres que afronten retos similares. Además, como pudo observarse en la investigación, reconocer que otras familias abordan retos parecidos y los afrontan, genera una sensación de normalidad al cuidador.

5.1.3 Aportes al grupo de investigación “Cuidado y práctica de Enfermería, Salud Familiar, Enfermería familiar y Medición en Salud”

El grupo de investigación se beneficia con los resultados del presente estudio al evidenciar una perspectiva novedosa desde el cuidado que da el cuidador principal, fortaleciendo el conocimiento de enfermería, teniendo presente factores protectores, de riesgos, comportamientos sociales, efectos en la salud, condiciones del contexto, situaciones de prevención de enfermedad y procesos de promoción de salud y vida que intervienen en el cuidado de enfermería de una persona con enfermedad rara.

La socialización de los resultados parciales del estudio en el XI Congreso Internacional de Enfermedades Raras, organizado en noviembre 2018, por la Fundación D'genes, con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la organización europea de pacientes EURORDIS, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), generó un impacto en la investigación en el área de conocimiento por contener elementos metodológicos novedosos, por el enfoque dado al cuidador principal de la persona con enfermedad rara y por tener resultados susceptibles de validar en otros escenarios en futuros proyectos multicéntricos.

5.1.4 Aportes a las políticas de atención dirigidas a los cuidadores de personas con enfermedades raras

Un vacío notable que revelan los hallazgos es la ausencia de política pública orientada a la formación y asistencia para el cuidador principal en Colombia. En consecuencia, es imperativo generar espacios de difusión de conocimiento y de diálogo para la construcción de políticas y programas que validen y fortalezcan el trabajo invisible que implica el cuidado de la persona con enfermedad rara. De este modo se empieza a trazar un camino para asegurar que existan los apoyos formales adecuados para mitigar las posibles fuentes de inequidad para estas familias.

Al analizar la situación de los cuidadores principales de personas con enfermedades raras en Colombia se observa con preocupación que, a pesar de la extensa normatividad y las actividades desarrolladas, se encuentran aún barreras, que les impiden participar en igualdad de condiciones a las demás personas en la vida familiar, social, educativa y comunitaria y que, en la práctica, no tienen las mismas oportunidades para disfrutar plenamente de sus derechos. Este análisis develó que es importante apoyar a los cuidadores de la persona con enfermedad rara y promover asociaciones de padres, cuidadores, educadores y trabajadores del área de la salud.

Este apoyo debe centrarse en dos pilares básicos de trabajo: la atención integral y multidisciplinar para la promoción de la autonomía personal de los afectados por alguna ER y de sus cuidadores; y, potenciar y favorecer la investigación social, la formación y la información desde el ámbito social de salud y educativo. Enfermería puede ser protagonista y liderar acciones para el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, paliación, cuidado de la salud y educación para esta población en riesgo y vulnerable.

5.2 Recomendaciones

A partir de los resultados y las consideraciones presentadas en esta investigación surgen diversas recomendaciones. En primera instancia, conviene elaborar estudios y análisis continuados relacionados con el sistema de salud pública de la ciudadanía colombiana y las necesidades de las personas con enfermedad rara y sus cuidadores, que ayuden a definir y establecer políticas sociales acordes a las demandas.

Además, el desarrollo de enfermería debe ir en consonancia a las demandas de la sociedad y a los avances de la ciencia. Los resultados de la investigación permiten subrayar la necesidad de incorporar el conocimiento genético en las prácticas cotidianas de promoción de la salud genética de los individuos, familias y comunidades. Así mismo, constituyen un punto de partida para la reflexión curricular al interior de las Facultades de Enfermería o afines.

Es decir, dada la enorme complejidad de la tarea que cumplen los cuidadores de las personas con enfermedad rara, es necesario generar contextos teórico prácticos de formación y apoyo entre los cuidadores y el personal de enfermería. El saber cómo cuidar a la persona con Enfermedad Rara las cuales

son crónicamente debilitantes y, a menudo potencialmente mortales en una etapa temprana, permite que enfermería, comprenda la necesidad de articular el cuidado, basado en una cooperación interministerial, intersectorial e interinstitucional, haciendo uso complementario de los recursos teóricos, sanitarios, sociales, científicos y tecnológicos ya existentes teniendo como misión el desarrollo y mejora. Ahora bien, para esto es necesario que exista una comunicación y participación del paciente, cuidador, asociaciones, industria y equipos multidisciplinarios liderados por enfermería (Ver Ilustración 14. ¿Qué necesita enfermería para cuidar a la persona con enfermedad rara?)

Ilustración 14. ¿Qué necesita enfermería para cuidar a la persona con enfermedad rara?



Elaborado por Vivian Fernanda Jiménez Ocampo, (2019)

Que la persona con enfermedad rara reciba una atención integral, es la necesidad más sentida y expresada de los cuidadores principales. Para lograrlo es imprescindible el desarrollo de la profesión de enfermería en consonancia a las demandas de la sociedad y a los avances de la ciencia. El 80% de las enfermedades raras son de origen genético, es por eso que se debe tener en cuenta la incorporación de conocimientos en genética. Contar con profesionales de enfermería, capacitados y formados adecuadamente en el manejo de las

enfermedades raras y con conocimientos de genética, permitirá que los profesionales de enfermería se incorporen en equipos multidisciplinarios en los que se realice investigaciones, articulándolos y favoreciendo el diseño de intervenciones de cuidado para el seguimiento y prevención de las enfermedades. Esto puede contribuir a generar procesos de sensibilización y visibilidad en la sociedad en general, para dar a conocer a la población los factores de riesgo y alternativas para mejorar sus estilos de vida, fomentando los canales de comunicación entre el equipo de salud y los cuidadores de los pacientes (planes conjuntos y redes de apoyo).

5.3 Limitaciones

Las limitaciones de esta investigación fueron contempladas dentro del rigor metodológico, y estuvieron relacionadas con la baja prevalencia de casos de enfermedades raras, obteniendo tres casos de cuidadores principales accesibles y que manifestaron el deseo de participar en la investigación.

Sin embargo, la selección de cuidadores que residían en Colombia y en España fortaleció los resultados, permitiendo inferir que los cuidadores que residen en Colombia, a pesar de que no cuentan con los recursos, los avances en investigación y tecnología para el cuidado e incluso con las diversas dificultades y limitaciones, logran satisfacer las necesidades de salud de la persona con enfermedad rara.

No obstante, en análisis del caso de España también se revela que un mayor acceso a recursos, dispositivos de soporte médico en casa, más información y capacitación pueden generar una diferencia notable en la calidad de vida del paciente, de su cuidador principal y de su familia.

5.4 Mecanismos de difusión

Hasta el mes de julio de 2019 se han presentado resultados parciales de la investigación en evento nacionales e internacional, como:

- Participación en el FORO I+E IV Reunión Internacional de Investigación y Educación Superior en Enfermería. El evento fue realizado en el auditorio del Hospital San Rafael de ciudad de Granada, los días 8 y 9 de noviembre. Fue organizado por la Fundación INDEX. Se realizó ponencia oral titulada “El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad: Estudio de caso múltiple”.
- Participación en el XI Congreso Internacional de Enfermedades Raras, VI Simposium de Lipodistrofias, IV Encuentro de Familiares y personas con síndrome X Frágil, y I Encuentro de Familiares y personas con epilepsia. El lema del evento “Antes de que me curen quiero que me cuiden”. El evento fue realizado en el auditorio de la Universidad Católica San Antonio de Murcia, los días 16 y 17 de noviembre. Fue organizado por la Fundación D´genes, con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Organización Europea de Pacientes (EURORDIS), la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Federación Española del Síndrome X Frágil. Se realizó ponencia oral: Titulada “El Cuidador Principal Cuida a la Persona con Enfermedad Rara”, obteniendo reconocimiento de interés Científico sanitario acreditado con 1.8 créditos por la comisión de Formación Continuada de Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia, número de registro P-18-20325-01.
- Participación en la Conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas y Defectos Congénitos, organizada por La Secretaría Distrital De Salud de Bogotá, el día 1 de marzo del 2019. Se realizó ponencia oral titulada “El cuidador de la persona con enfermedad huérfana”

- Participación en la actividad académica programada en el marco de la celebración del día internacional de enfermería, en la Universidad El Bosque, el día 25 de abril del 2019. Ponencia oral titulada: “El Cuidado de las Enfermedades Huérfanas: Un campo para Enfermería”.
- Socialización de resultados a los cuidadores principales que participaron en la investigación, al igual que a la Secretaria de Salud de Chía.

Así mismo se realizó publicación de artículo de proyecto de investigación, en la revista Paraninfo Digital. Autores: Jiménez Ocampo, Vivian Fernanda & Amaya Rey, María del Pilar. Título: El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad. Sección: Enfermedades crónicas, cuidadores, dependencia y fin de vida Año: 2018 Número: 28:1-3 Edita: Fundación Index Disponible en: <http://www.index-f.com/para/n28/pdf/e184.pdf>

Entre otros:

- Desarrollo de actividades en la Secretaria de Salud de Chía para el beneficio de las personas con enfermedades raras y sus cuidadores:
 - Diseño y liderazgo del programa de Enfermedades Huérfanas.
 - Desarrollo de la fase uno del modelo integral de atención de las personas con enfermedad huérfana y sus cuidadores. “Gestión del Conocimiento”
 - Asesoramiento en la creación de la Mesa Técnica de las Enfermedades Huérfanas en el Municipio de Chía. (Resolución número 4664 de 2019).
 - Elaboración del reglamento interna operativo de funcionamiento de la Mesa Técnica de Las Enfermedades Huérfanas del Municipio de Chía, Cundinamarca.
- Creación y desarrollo de la asignatura de embriología y genética en enfermería, en la Universidad de La Sabana.

Anexos

Anexo A. Consentimiento informado



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA

Consentimiento informado

Proyecto de investigación: “El cuidador principal cuida a la persona con enfermedades rara que limita la movilidad”.

Investigadora: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo, Estudiante de Doctorado en Enfermería, Universidad Nacional de Colombia.

Fecha: _____ **Ciudad:** _____

Usted ha sido invitada a participar en la investigación que tiene como título: “El cuidador principal cuida a la persona con enfermedades rara que limita la movilidad”.

Este es un estudio cualitativo, que tiene como objetivo describir como el cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad. La recolección de la información se hará a través de varias encuentros donde se realizaran observaciones del día a día de su vida cotidiana y en distintos momentos de la investigación, así mismo realizare entrevistas que tendrá una duración aproximada de 30 a 60 minutos, con preguntas que requerirán la narración de la experiencia sobre como cuida Usted a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad; habrán momentos donde se realizaran videos, grabaciones de audio o toma de fotos, las cuales serán transcritas por la investigadora y el contenido será codificado para el análisis. Posterior a cada encuentro se le informará de los resultados para verificar que hayan sido interpretados de acuerdo a lo que Usted hizo o quiso decir. Las observaciones se realizan en los espacios de su casa y en los lugares que Usted frecuente y estén relacionados con la persona con enfermedad rara que limita su movilidad (Consulta Médica, terapias de rehabilitación, colegio, trámites administrativos) siempre con su aprobación. La entrevista se llevará a cabo en un ambiente privado, con lugar, fecha y horas previamente concertados. La información se mantendrá de manera confidencial y anónima, mediante el uso de un número o seudónimo, se preservará la privacidad, intimidad, autonomía y respeto por los derechos, ya que como investigador se es consciente que se encontrara información relacionada con la intimidad.

Esta investigación se clasificó de acuerdo a la Resolución 008430 de 1993 con “riesgo mayor al mínimo” por incluir observaciones y entrevistas que puede revivir situaciones dolorosas para Usted, no se realizara ninguna intervención, ni ningún procedimiento. Si se considera necesario, se contará con el apoyo, para tener atención prioritaria por el profesional de salud que se considere pertinente, sin que esto le genere a Usted algún costo.

La participación en la investigación es voluntaria, Usted tiene plena libertad para negarse a participar y retirarse de la investigación en cualquier momento sin que ello ocasione ninguna sanción o se

vean afectados los servicios a los que Usted y el paciente reciben en la institución. Cualquier inquietud le será resuelta, Usted tiene derecho a acceder a los datos si lo solicita.

Por la participación en la investigación no se darán incentivos a los participantes. Entre los beneficios de la investigación se espera describir, analizar y comprender mejor el cómo cuida el cuidador principal a una persona con enfermedad rara que limita la movilidad, a pesar de todas las dificultades y necesidades relacionadas con su contexto y de esta forma hacerlo visible como sujeto de cuidado, tanto para enfermería, como para otras disciplinas y la sociedad en general. La socialización pública de los resultados finales de la investigación se hará de manera general en la Secretaría de Salud del Municipio de Chía, en la Asociación Miradas que Hablan en España y en la Facultad de Enfermería de Universidad Nacional de Colombia y en eventos o publicaciones de carácter académico, siempre protegiendo la identidad del cuidador principal y la persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

Es importante resaltar que este proyecto ya obtuvo el aval del Comité de Ética de Investigación de la Facultad de Enfermería, y que ellos serán un órgano asesor (Acuerdo No.034 del 2007, Art. 18 del Consejo Superior Universitario) en los aspectos de la dimensión ética de la investigación, y yo Vivian Fernanda Jiménez Ocampo como investigadora soy la responsable de dar cumplimiento a todos los principios éticos relacionados con la investigación durante su desarrollo.

Manifiesto que para obtener el consentimiento informado se me explicó en forma clara y con lenguaje sencillo el objetivo de la investigación. Declaro que he leído el procedimiento descrito anteriormente y que la investigadora aclaró mis dudas y me ha entregado una copia de este documento. Voluntariamente **doy mi consentimiento** para participar en el estudio.

Participante

Nombre y apellidos: _____
Documento de identidad No. _____ de _____
Dirección: _____ Teléfono: _____
Firma: _____

Testigo

Nombre y apellidos: _____
Documento de identidad No. _____ de _____
Dirección: _____ Teléfono: _____
Firma: _____

Investigadora

Nombre y apellidos: Vivian Fernanda Jiménez Ocampo
Documento de identidad No. 52. 471. 396 de Bogotá
Dirección: Calle 1 sur numero 5 A 179. Teléfono: 315 7 80 91 12
Firma: _____

Profesor Director de tesis Universidad Nacional responsable: María Consuelo Del Pilar Amaya Rey. E-mail: mcamayad@unal.edu.co. **Teléfono:** 3 165000 **Extensión** 17013

Contactos institucionales en caso de necesidad de verificación de información: Dirección de Investigación y Extensión. Facultad de Enfermería. Universidad Nacional de Colombia. Carrera 30 No.45 - 03, Edificio 228, piso 4, Oficina 402 Conmutador: (57-1) 316 5000 Ext. 17089 - 17020 - 17021 - 17038 – 17043. Correo electrónico: ugi_febog@unal.edu.co. Bogotá, Colombia, Sur América.

Anexo B. Solicitud de Aval Secretaria de Salud de Chía

Bogotá, Junio 7 de 2016

Doctora
María Cristina Barbosa
Secretaria de Salud
Chía, Cundinamarca

Cordial saludo

Sea esta la oportunidad para desearle éxitos en su gestión.

El objetivo de la presente es solicitar su autorización para realizar el proyecto de tesis titulado, "Cuidado que da la mujer a personas con enfermedad huérfana en el Municipio de Chía – Cundinamarca". Esta investigación se adelanta en el programa de Doctorado de Enfermería de la Universidad Nacional de Colombia asesorado por la Doctora Pilar Amaya Rey, profesora Titular de la Universidad Nacional de Colombia, y realizado por la estudiante Vivian Fernanda Jiménez Ocampo con CC: 52471396 de Bogotá.

Esta solicitud se realiza con el fin de presentar el proyecto de investigación al Comité de ética de la Facultad de Enfermería de la Universidad Nacional de Colombia quien dará en su momento el aval ético requerido para iniciar la investigación.

Agradezco de ante mano su valiosa colaboración.

Cordialmente,


Clara Virginia Calvo Ph.D.
Directora de Posgrados Unidisciplinarios

[Página 1 de 1]
Elaboró: CVC

Dirección completa
Nombre del edificio y número de piso
Teléfono e extensión
Ciudad - Colombia
tudomen@unad.edu.co

Patrimonio
de todos
los colombianos

Programa Doctorado
de Enfermería
de la U.N.C.



UNIVERSIDAD
NACIONAL
DE COLOMBIA

22/07/2016 1:25:48
p. 75

ALCALDIA MUNICIPAL DE CHIA



Al contestar cite este número: 2016090917272
Tip. Comunicación: COMUNICACION OFICIAL RECIBIDA
Tip. Documento: REVISION DE DOCUMENTOS
Número: SECRETARIA DE SALUD
Anexo: SIN



PROGRAMA ASISTENCIAL
de Seguimiento y Control
a la Salud

Anexo C. Aval de la Secretaria de Salud de Chía



SS 170 – 0442

Chía, 22 de julio de 2016


Enfermera
Vivian Fernanda Jiménez Ocampo
 Estudiante de Doctorado de Enfermería
 Facultad de Enfermería
 Universidad Nacional de Colombia
 Bogotá D.C

Reciba un cordial saludo. Como Secretaria de Salud del Municipio de Chía – Cundinamarca, me permito autorizar la realización del proyecto de tesis titulado “Cuidado que da la mujer a personas con enfermedades huérfanas en el Municipio de Chía”, investigación que Usted desarrollará en el programa de Doctorado de Enfermería asesorada por la Doctora Pilar Amaya Rey, profesora Titular de la Universidad Nacional de Colombia.

Esto dado al interés de la Secretaria de Salud del Municipio en cumplimiento del programa *Fortalecimiento de la Autoridad Sanitaria* con la estrategia municipal *“Marcando los primeros Pasos”*, apoyando a las mujeres responsables del cuidado de la persona con enfermedad huérfana.

Es importante aclarar que durante el proceso de investigación, Usted debe vincular los casos y las mujeres que cuidan al programa de Secretaria de Salud del Municipio de Chía y socializar los resultados en los distintos ámbitos del municipio

Cordialmente,


MARÍA CRISTINA BARBOSA BARBOSA
 Secretaria de Salud del Municipio de Chía
 Dirección: Carrera 11 No 17-50
 Correo: maria.barbosa@chia.gov.co
 Teléfono: 3103223709

Secretaría de Salud - Alcaldía Municipal de Chía
 Carrera 11 No. 11 - 2º Tel: 8244444 Ext. 1000



Anexo D. Correo Solicitud de Apoyo Asociación Miradas que Hablan Español

Vivian Fernanda Jimenez Ocampo <vfjimenez@unal.edu.co>
para duplicacionmec. ▾

12 ago. (hace 9 días) ☆ ↶ ▾

Buen día

Reciban y cordial y fraternal saludo desde Colombia.

Ya en otras comunicaciones por messenger, nos hemos comunicado. Mi nombre es Vivian Jimenez, soy enfermera y actualmente soy estudiante de Doctorado de cuarto año en la Universidad Nacional de Colombia. Mi tesis Doctoral se titula "El Cuidador Primario Cuida a la persona con Enfermedad Rara que limita la movilidad" y esta bajo la dirección de la Doctora Maria del Pilar Amaya Rey, Profesora Titular de la Universidad Nacional de Colombia. Gracias a la Asociación Miradas que Hablan de España, logre contactar dos familias en Colombia quienes sus hijos tiene el Síndrome de Duplicación MecP2, con el consentimiento de ellas inicié mi trabajo de investigación, ha sido un trabajo muy enriquecedor. El objetivo que nos hemos planteado con esta investigación es describir como cuida el Cuidador a la persona con Síndrome de duplicación MecP2. Desde mi experiencia como enfermera durante 14 años y desde el conocimiento veo la necesidad de describir como cuidarlo y los expertos en el cuidado de estos seres maravillosos son sus cuidadores papá, mamá, abuelos, tíos.

En el mes de septiembre realizare mi estancia doctoral en la Universidad de Barcelona durante 3 meses (Septiembre 3 a Diciembre 3). Y mi deseo es aprovechar esos tres meses para poder compartir esta experiencia con más familias de España y hacer de el resultado de la investigación algo útil y significativo para todas las familias.

Con relación a las publicaciones aun no se realizara ninguna, porque la investigación esta en curso, más este es un proyecto de tesis doctorado avalado por el comité de ética de la Universidad Nacional de Colombia, avalado por la Universidad de Barcelona, y se ha venido desarrollando con el consentimiento informado de las familias y que al momento de realizar publicaciones de datos o resultados será tomado el consentimiento tanto de las familias como de las instituciones que apoyaron la investigación.

Agradezco todo su apoyo para contactarme con más familias en España.

Quedo atenta a sus observaciones, preguntas o sugerencias.

Un abrazo,

Vivian Fernanda Jiménez Ocampo
Enfermera Magister Universidad de La Sabana
Estudiante de Doctorado Universidad Nacional de Colombia
Celular 3 15 780 91 12

2 archivos adjuntos



Anexo E. Repuesta de Cuidador Principal de Persona con Enfermedad Rara Síndrome de Duplicación MECP2 (Barcelona- España)

Tesis Doctoral PASANTIA x



inma canovas rodriguez <inma.icr@hotmail.es>

16 ago. (hace 5 días)



para mí ▾

Hola buenas noches Vivian.

Me llamo Inmaculada.

He recibido un correo desde la Asociación Miradas que Hablan, con la información de la tesis Doctoral que está haciendo en Colombia.

Me encantaría colaborar en lo que pudiera para que hiciera su tesis.

Un saludo:

Inma.

Anexo G. Presupuesto

Rubros	Financiación	Valor en pesos
Talento humano	Recursos propios	20'000.000
Equipos (grabadora digital)	Por definir/ recursos propios	520.000
Materiales e insumos	Por definir/ recursos propios	3'000.000
Salidas de campo	Por definir/ recursos propios	1'200.000
Servicios técnicos (bases de datos, organización de la información, transcripciones, corrección de estilo)	Por definir/ recursos propios	2'000.000
Pasantía (Transporte, mantenimiento, seguro médico)	Colciencias, Otra fuente (por definir) Recursos propios	Transporte y seguro médico: \$6'000.000 (otorgados por Colciencias) Gastos mensuales x 6 meses: \$27'540.000 Otros gastos: \$5'000.000
Total		\$63'260.000
Total Presupuesto Colciencias		\$98.000.000

Nota: La pasantía es requisito obligatorio como parte de la beca convocatoria 727 otorgada por Colciencias y la Universidad Nacional de Colombia para cursar el doctorado. Tiempo mínimo tres (3) meses.

Bibliografía

- Acaster, S., Perard, R., Chauhan, D. & Lloyd, A. (2013). A forgotten aspect of the NICE reference case: an observational study of the health related quality of life impact on caregivers of people with multiple sclerosis. *BMC Health Services Research*, 13, 346. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/1472-6963-13-346>
- Allen, T., Edwards, J. & Greenhaus, J. (2010). The meaning of work-family balance: An empirical exploration. *Academy of Management Annual Meeting 2010- Dare to Care: Passion and Compassion in Management Practice and Research*.
- Amir, R., Van den Veyver, I., Wan, M., Tran, C., Francke, U. & Zoghbi, H. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature genetics*, 23(2), 185-188.
- Anderson, M., Elliott, E. & Zurynski, Y. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 1. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
- Anfara, V. & Mertz, N. (2015). *Theoretical Frameworks in Qualitative Research*. Second Edition. Thousand Oaks: Sage Publications Inc. ISBN 978-1-4522-8243-5
- Anthony, S. & Jack, S. (2009). Qualitative case study methodology in nursing research: An integrative review. *Journal of Advanced Nursing*. 65(6) <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2009.04998.x>
- Alarcón, A. (2014). La comunicación en la relación de ayuda al niño enfermo. (Spanish). *Revista Espanola de Comunicacion En Salud*, 5(1), 64. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=edb&AN=96434795&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Argentina. (2010). Ley 14239. Argentina.

- Aubeeluck, A., Buchanan, H. & Stupple, E. (2012). "All the burden on all the carers": Exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. *Quality of Life Research*, 21(8), 1425–1435. <https://doi.org/10.1007/s11136-011-0062-x>
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J. & Ramón, J. (2007). Enfermedades raras: Enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales Del Sistema Sanitario de Navarra*. <https://doi.org/10.4321/S1137-66272007000300002>
- Bailey, J. (2008). First steps in qualitative data analysis: transcribing. *Family practice*, 25(2), 127-131. <https://doi.org/10.1093/fampra/cmn003>
- Baumbusch, J., Mayer, S. & Sloan-Yip, I. (2018). Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *Journal of Genetic*. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Barrera, L., Pinto, N. & Sánchez, B. (2006). Cuidando a los Cuidadores: Un programa de apoyo a familiares de personas con enfermedad crónica. *Index de Enfermería*, 15(52–53), 54–58.
- Barry, M. & Edgman-Levitan, S., (2012). Shared decision making - the pinnacle of patient-centered care. *New England Journal of Medicine*, 366(9), 780–781. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1109283>.
- Bartsch, O., Gebauer, K., Lechno, S., Van Esch, H., Froyen, G., Bonin, M., ... & Hertzberg, C. (2010). Four unrelated patients with lubs X-linked mental retardation syndrome and different Xq28 duplications. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(2), 305-312.
- Behera, M., Kumar, A., Soares, H., Sokol, L. & Djulbegovic, B. (2007). Evidence-based medicine for rare diseases: Implications for data interpretation and clinical trial design. *Cancer Control*.
- Belligni, E., Palmer, R. & Hennekam, R. (2010). MECP2 duplication in a patient with congenital central hypoventilation. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(6), 1591-1593.
- Bettle, A. & Latimer, M. (2009). Maternal coping and adaptation: A case study examination of chronic sorrow in caring for an adolescent with a progressive

- neurodegenerative disease. *Canadian Journal of Neuroscience Nursing*, 31(4), 15–21. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20085116>
- Biesecker, B. & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: A mini-review. *Clinical Genetics*. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.01088.x>
- Bocchi, S. & Angelo, M. (2008). Entre la libertad y la reclusión: el apoyo social como un componente de la calidad de vida del binomio cuidador familiar y persona dependiente. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 16(1), 15–23.
- Bonilla-Castro, E. & Sehk, P. (2005). *Más allá del dilema de los métodos: la investigación en ciencias sociales*. Editorial Norma.
- Bose, M., Mahadevan, M., Schules, D. R., Coleman, R. K., Gawron, K. M., Gamble, M. B., ... Rizzo, W. B. (2019). Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: A qualitative study. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 19, 100459. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2019.100459>
- Brewer, H., Eatough, V., Smith, J., Stanley, C., Glendinning, N. & Quarrell, O. (2008). The impact of Juvenile Huntington's Disease on the family: the case of a rare childhood condition. *Journal of Health Psychology*, 13(1), 5–16. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/1359105307084307>
- Bruner, J. (1994). *Realidad mental y mundo posible*. España: Gedisa.
- Buelow, J., McNelis, A., Shore, C. & Austin, J. (2006). Stressors of parents of children with epilepsy and intellectual disability. *The Journal of Neuroscience Nursing*. 38(3), 147–54, 176. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16817666>
- Carrillo, G., Sánchez, B. & Barrera, L. (2014). Habilidad de cuidado de cuidadores familiares de niños y adultos con enfermedad crónica / Caring ability of family caregivers of children and adults with chronic illness. *Index de Enfermería*, (3), 129. <https://doi.org/10.4321/S1132-12962014000200003>
- Carreño-Moreno, S. & Chaparro-Díaz, L. (2016). Calidad de vida de los cuidadores de personas con enfermedad crónica. *Aquichan*, 16(4), 447–461. <https://doi.org/10.5294/aqui.2016.16.4.4>
- Carter, R., Raia, M., Ewing-Cobbs, L., Gambello, M., Hashmi, S., Peterson, S., ... Potocki, L. (2013). Stress and Well-Being Among Parents of Children with

- Potocki-Lupski Syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 22(5), 633–642. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9602-6>
- Chavarro, C., Triana, L. & García, X. (2017) Cuidado paliativo pediátrico. *Pediatr.* 50(4), 82-89. <https://doi.org/10.14295/pediatr.v50i4.89>
- Clayton-Smith, J., Walters, S., Hobson, E., Burkitt-Wright, E., Smith, R., Toutain, A., ... & Ciccone, R. (2009). Xq28 duplication presenting with intestinal and bladder dysfunction and a distinctive facial appearance. *European Journal of Human Genetics*, 17(4), 434-443.
- Crabtree, B. & Miller, W., (1999). Doing Qualitative Research (2nd ed.) [20 paragraphs]. *Forum Qualitative Sozialforschung / Forum: Qualitative Social Research*, 3(4), Art. 3, <http://nbn-resolving.de/urn:nbn:de:0114-fqs020432>.
- Creswell, J. & Poth, C. (2017). *Qualitative inquiry and research design: Choosing among five approaches*. Sage publications.
- Cibanal, L., Carballal, M. & Arce, M. (2014). Técnicas de comunicación y relación de ayuda en ciencias de la salud. *documento electrónico*. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=cat06493a&AN=sab.000263034&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Currie, G., and Szabo, J. (2018). “It is like a jungle gym, and everything is under construction”: the parent’s perspective of caring for a child with a rare disease. *Child Care Health Dev.* 45, 96–103. doi: 10.1111/cch.12628.
- Deatrick, J., Knafel, K. & Walsh, M. (1988). The process of parenting a child with a disability: normalization through accommodations. *Journal of Advanced Nursing (Wiley-Blackwell)*, 13(1), 15–21. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.1988.tb01387.x>
- Dana, M., Bernhard, S., Rebecca, S., Daniel, G., Valory N. & Alica, G. (2019). Spectrum and time course of epilepsy and the associated cognitive decline in MECP2 duplication syndrome. *Neurology*, (2), e108. <https://doi.org.ez.unisabana.edu.co/10.1212/WNL.0000000000006742>
- De Jong, J., Von Hippel, E., Gault, F., Kuusisto, J. & Raasch, C. (2015). Market failure in the diffusion of consumer-developed innovations: Patterns in Finland. *Research Policy*, 44(10), 1856–1865. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.respol.2015.06.015>
- De Ru, M., Bouwman, M., Wijburg, F. & van Zwieten, M. (2012). Experiences of parents and patients with the timing of Mucopolysaccharidosis type I (MPS I)

- diagnoses and its relevance to the ethical debate on newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism*, 107(3), 501–507. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2012.08.008>
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A. & Hallberg, L. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53(4), 392–402. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>
- Dilger, H., Leissner, L., Bosanska, L., Lampe, C. & Plöckinger, U. (2013). Illness Perception and Clinical Treatment Experiences in Patients with M. Maroteaux-Lamy (Mucopolysaccharidosis Type VI) and a Turkish Migration Background in Germany. *PLoS ONE*, 8(6). Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0066804>
- Duffy, L. (2011). Parental coping and childhood epilepsy: the need for future research. *The Journal of Neuroscience Nursing*, 43(1), 29–35. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/JNN.0b01e3182029846>
- Durán, M. (1988). El cuidado de la salud. En: Durán MA (ed). *De Puertas Adentro. Madrid: Ministerio de Asuntos Sociales*. Instituto de la Mujer.
- Durán, M. (2012). *El trabajo no remunerado en la economía global*. Bilbao: Fundación BBVA.
- Dyches, T., Smith, T., Korth, B., Roper, S. & Mandleco, B. (2012). Positive parenting of children with developmental disabilities: A meta-analysis. *Research in Developmental Disabilities*, 33(6), 2213–2220. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.06.015>
- Eatough, V., Santini, H., Eiser, C., Goller, M.-L., Krysa, W., de Nicola, 'Annunziata', ... Smith, J. A. (2013). The personal experience of parenting a child with juvenile Huntington's disease: perceptions across Europe. *European Journal of Human Genetics*, 21(10), 1042–8. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.15>
- Echenne, B., Roubertie, A., Lugtenberg, D., Kleefstra, T., Hamel, B., Van Bokhoven, H., ... & de Brouwer, A. (2009). Neurologic aspects of MECP2 gene duplication in male patients. *Pediatric neurology*. 41(3), 187-191.
- Erickson, F. (1989). Métodos cualitativos de investigación sobre la enseñanza en Wittrock, M.C *La investigación de la enseñanza II*. PsidósIMEC Barcelona.

- Esparza, C. (2011). Discapacidad y dependencia en España. Madrid, *Informes Portal Mayores*, nº 108. Disponible en: <http://www.imsersomayores.csic.es/documentos/pm-discapacidad-01.pdf>
- Parlamento Europeo. (2011). European Parliament Eurobarometer (Standard EB 74.3 on Energy). Brussels. Disponible en: http://ec.europa.eu/commfrontoffice/publicopinion/archives/ebs/ebs_pe_74-3_synth_en.pdf
- Farmer, J., Marien, W., Clark, M., Sherman, A. & Selva, T. (2004). Primary care supports for children with chronic health conditions: identifying and predicting unmet family needs. *Journal of Pediatric Psychology*, 29(5), 355–367. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/ish039>.
- Fawcett, J. (1999). *The Relationship of Theory and Research*. 3rd edn. F.A. Davis, Philadelphia, PA.
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras. (2015). *Concepto y recomendaciones de FECOER*. Sitio oficial. Disponible en: <http://www.fecoer.org/page/3/>
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España - Estudio ENSERio*. Madrid: FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
- Fehr, S., Wilson, M., Downs, J., Williams, S., Murgia, A., Sartori, S., ... & Bao, X. (2013). The CDKL5 disorder is an independent clinical entity associated with early-onset encephalopathy. *European Journal of Human Genetics*. 21(3), 266-273.
- Fernández, M. & Grau, C. (2014). Necesidades educativas, asistenciales y sociales especiales de los niños con enfermedades minoritarias: propuestas para una atención interdisciplinar. *Rev Edu Incl*;7(3) 97–124. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4992014.pdf>
- Florez, S., Tovar, M., Leon, M., Villegas, K., Villamizar, D. & Granados, C. (2015). Caracterización del conocimiento en cuidado paliativo pediátrico y percepción de barreras por parte de los pediatras y residentes de pediatría. *Medicina Paliativa*, 22(4), 127–135. <https://doi.org/10.1016/j.medipa.2014.02.001>

- Forbes, A., While, A. & Mathes, L. (2007). Informal carer activities, carer burden and health status in multiple sclerosis. *Clinical Rehabilitation*, 21(6), 563–75. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0269215507075035>
- Forsythe, L., Szydowski, V., Murad, M., Ip, S., Wang, Z., Elraiyah, T. A., et al (2014). A systematic review of approaches for engaging patients for research on rare diseases. *Journal of General Internal Medicine*, 29(S3), 788–800. <https://doi.org/10.1007/s11606-014-2895-9>.
- Flora Davis. (2007). La Comunicación No Verbal. *El Ciervo*, 56(671), 47. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=edsjsr&AN=edsjsr.40835259&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Freedman, R., Sahhar, M., Curnow, L., Lee, J. & Peters, H. (2013). Receiving enzymerepla cement the Rayford a lysosomals to rage disorder: A preliminary exploration of the experiences of young patients and their families. *Journal of Genetic Counseling*, 22(4), 517–532.
- Freshwater, D. & Cahill, J. (2013). International qualitative nursing research: state of the science in England. Wales and Scotland. In C. Tatano Beck (Ed.), *Routledge International Handbook of Qualitative Nursing Research* (pp. 419-436). United Kingdom: Routledge.
- Friez, M., Jones, J., Clarkson, K., Lubs, H., Abuelo, D., Bier, J., ... & Schwartz, C. (2006). Recurrent infections, hypotonia, and mental retardation caused by duplication of MECP2 and adjacent region in Xq28. *Pediatrics*, 118(6), e1687-e1695.
- Gallo, A., Angst, D., Knafl, K., Twomey, J. & Hadley, E. (2010). Health care professionals' views of sharing information with families who have a child with a genetic condition. *Journal of Genetic Counseling*, 19(3), 296–304. <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9286-0>
- Geller, G., Harrison, K. L., & Rushton, C. H. (2012). Ethical Challenges in the Care of Children and Families Affected by Life-Limiting Neuromuscular Diseases. *JOURNAL OF DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS*, (7), 548. Retrieved from <https://search-ebscohost-com.ez.unisabana.edu.co/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=edsbl&AN=RN319268819&lang=es&site=eds-live&scope=site>

- Glenn, A. (2015). Using online health communication to manage chronic sorrow: Mothers of children with rare diseases speak. *Journal of Pediatric Nursing*, 30(1), 17–24. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.09.013>
- Giudice-Nairn, P., Downs, J., Wong, K., Wilson, D., Ta, D., Gattas, M., ... Leonard, H. (2019). The incidence, prevalence and clinical features of MECP2 duplication syndrome in Australian children. *Journal Of Paediatrics And Child Health*. <https://doi.org/10.1111/jpc.14399>
- Gordon, M. (1994). *Nursing diagnosis, process and application* (3rd ed.). St Louis, MO: Mosby.
- Grant, S., Cross, E., Wraith, J., Jones, S., Mahon, L., Lomax, M., ... Hare, D. (2013). Parental social support, coping strategies, resilience factors, stress, anxiety and depression levels in parents of children with MPS III (Sanfilippo syndrome) or children with intellectual disabilities (ID). *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 36(2), 281–291. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10545-012-9558-y>
- Graungaard, A. & Skov, L. (2007). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development*, 33(3), 296–307. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00666.x>
- Greene, M. (1990). The Tensions and Passions of Caring. En M. Leininger & J. Watson (Eds.), *The Caring Imperative in Education*. New York: National League for Nursing.
- Griffith, G., Hastings, R., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., ... Tunnicliffe, P. (2011). "You Have to Sit and Explain it All and Explain Yourself." Mothers' Experiences of Support Services for Their Offspring with a Rare Genetic Intellectual Disability Syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 20(2), 165–177. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9339-4>
- Grisales, E. (2014). Caracterización de pacientes con enfermedades raras en el municipio de Chía. Disponible en: <http://pacientesunicos.es/wp-content/uploads/2014/01/InfografiaERShire3NUEVA2.pdf>
- Groome, D., Dewart, H., Esgate, A. & Kemp, R. (2014). *An Introduction to Cognitive Psychology. Processes and Disorders*. Psychology Press (3ra ed.). Londres.
- Grut, L. & Kvam, M. (2013). Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scandinavian Journal*

of *Disability Research*, 15(1), 20–32.
<https://doi.org/10.1080/15017419.2011.645870>.

- Guzmán, C. (2014). Polos epistemológicos: uso y construcción de teoría en investigación cualitativa en educación. *Magis*. Disponible en: <http://magisinvestigacioneducacion.javeriana.edu.co/>
- Guerrero, L., DeVito, J. & Hecht, M. L. (2008). *The nonverbal communication reader: Classic and contemporary readings*. Long Grove, Ill: Waveland Press.
- Hahn, C. (2008). *Doing Qualitative Research Using Your Computer: A Practical Guide*. Thousand Oaks: Sage.
- Halldórsdóttir, S. (1990). The Essential Structure of a Caring and Uncaring Encounter with a Teacher: The Perspective of the Nursing Student. En M. Leininger & J. Watson (Eds.), *The Caring Imperative in Education*. New York: National League for Nursing.
- Hernández, M. & Juan, L. (2008). El Aprendizaje De Cuidados Familiares a Pacientes Con Alzheimer. Revisión Bibliográfica. *Cultura de Los Cuidados*, 12(23), 57–69. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=fua&AN=33625848&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Holloway, I. & Weeler, S. (2010). *Qualitative Research in Nursing and Healthcare*. 3rd edn, Wiley-Blackwell, West Sussex.
- Horsburgh, D. (2003). Evaluation of qualitative research. *Journal of Clinical Nursing*. Disponible en: <https://doi.org/10.1046/j.1365-2702.2003.00683.x>
- Houghton, C., Casey, D., Shaw, D. & Murphy, K. (2012). Staff and students' perceptions and experiences of teaching and assessment in Clinical Skills Laboratories: Interview findings from a multiple case study. *Nurse Education Today*, 32(6). Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nedt.2011.10.005>
- Houghton, C., Casey, D., Shaw, D. & Murphy, K. (2013). Rigour in qualitative case-study research. *Nurse Res*. PMID: 23520707
- Hsieh, H. & Shannon, S. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research*. 15 (9) pp. 1277 - 1288 DOI: 10.1177/1049732305276687

- Hummelinck, A. & Pollock, K. (2006). Parents' information needs about the treatment of their chronically ill child: A qualitative study. *Patient Education and Counseling*, 62(2), 228–234. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pec.2005.07.006>
- Hutson, S. & Alter, B. (2007). Experiences of siblings of patients with Fanconi anemia. *Pediatric Blood & Cancer*, 48(1), 72–79. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/pbc.20913>
- Huyard, C. (2009). What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expectations*, 12(4), 361–370. <https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x>
- Hyett, N., Kenny, A. & Dickson-Swift, V. (2014). Methodology or method? A critical review of qualitative case study reports. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 9(1), 23606, DOI: 10.3402/qhw.v9.23606
- Igone, A., Javier, M. (2017). *Alumnado con enfermedades poco frecuentes y escuela inclusiva*. Ed. Octaedro; Ciudad de edición: Barcelona; ISBN / ISSN : 978-84-9921-983-7.
- Instituto Nacional de Salud. (2010). *Ley 1392*. Colombia.
- Instituto Nacional de Estadística. (2018). *Cifras INE boletín informativo del Instituto Nacional de Estadística*. Instituto Nacional de Estadística.
- Instituto de Información Sanitaria. (2010). Atención a los cuidados paliativos. Organización en las comunidades autónomas. Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP). Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Disponible en: <http://www.mspsi.es/estadEstudios/estadisticas/estadisticas/estMinisterio/siap.htm>
- Jasper, M. (2005). Using reflective writing within research. *Journal of Research in Nursing*, 10(3), 247–260. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/174498710501000303>
- Jenkins, J., Prows, C., Dimond, E., Monsen, R. & Williams, J. (2001). Recommendations for educating nurses in genetics. *Journal of Professional Nursing*, 17(6), 283-290.
- Saldaña, J. (2016). *The Coding Manual for Qualitative Researchers*. 3rd Edition. SAGE Publications Ltd. ISBN-13: 978-1473902497/ ISBN-10: 1473902495

- Kate, S. (2012). Qualitative data analysis. *Evidence-Based Nursing*, 15, 68–70. doi: 10.1136/ebnurs.2011.100352
- Kenneson, A. & Bobo, J. (2010). The effect of caregiving on women in families with Duchenne/Becker muscular dystrophy. *Health & Social Care in the Community*, 18(5), 520–528. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2524.2010.00930.x>
- Kerr, A. & Haas, S. (2014). Parental uncertainty in illness: Managing uncertainty surrounding an “orphan” illness. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(5), 393–400. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.01.008>
- Kesselheim, A., McGraw, S., Thompson, L., O’Keefe, K. & Gagne, J. (2015). Development and Use of New Therapeutics for Rare Diseases: Views from Patients, Caregivers, and Advocates. *The Patient*, 8(1), 75–84. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s40271-014-0096-6>
- Kreuter, M., Bendstrup, E., Russell, A.-M., Bajwah, S., Lindell, K., Adir, Y., ... Wijsenbeek, M. (2017). Palliative care in interstitial lung disease: living well. *The Lancet Respiratory Medicine*, 5(12), 968–980. [https://doi.org.ez.unisabana.edu.co/10.1016/S2213-2600\(17\)30383-1](https://doi.org.ez.unisabana.edu.co/10.1016/S2213-2600(17)30383-1)
- Khangura, S., Tingley, K., Chakraborty, P., Coyle, D., Kronick, J. B., Laberge, A.-M., ... Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network (CIMDRN). (2016). Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 39(1), 139–47. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10545-015-9881-1>
- Kimura, M., Yamazaki, Y., Mochizuki, M. & Omiya, T. (2010). Can I have a second child? Dilemmas of mothers of children with pervasive developmental disorder: a qualitative study. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 10, 69. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/1471-2393-10-69>
- Kirk, S. & Glendinning, C. (2004). Developing services to support parents caring for a technology-dependent child at home. *Child: Care, Health and Development*. 30(3), 209–218. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2004.00393.x>
- Koldjeski, D. (1990). Toward a Theory of Professional Nursing Caring: A Unifying Perspective. En M. Leininger & J. Watson (Eds.), *The Caring A Imperative in Education*. New York: National League for Nursing.

- Komorita, N., Doehring, M. & Hirschert, P. (1991). Perceptions of caring by nursing educators. *Journal of Nursing Education*, 30(1), 23-29.
- Kondracki, N. & Wellman, N. (2002). Content analysis: Review of methods and their applications in nutrition education. *Journal of Nutrition Education and Behavior*, 34, 224-230.
- Lather, P. (1992). Critical Frames In Educational Research: Feminist And Post-structural Perspectives. *Theory into Practice*. 31 (2), 87 – 99
- LeCompte, M. & Schensul, J. (1999). *Analyzing and Interpreting Ethnographic Data*. Vol. 5. Oxford: Rowman Altamira.
- Leininger, M. (1978). *The Phenomenon of Caring: Importance, Research Questions and Theoretical Considerations*. Ponencia presentada en el/la The Phenomena and Nature of Caring, Salt Lake City.
- Leininger, M. (1980). *Some Philosophical, Historical and Taxonomics of Nursing and Caring in American Culture*. Ponencia presentada en el/la Characteristics and Classification of Caring Phenomena, Salt Lake City.
- Leonard, H., Cobb, S. & Downs, J. (2017). Clinical and biological progress over 50 years in rett syndrome. *Nature Reviews. Neurology*, 13(1), 37-51. doi:<http://dx.doi.org.ez.unisabana.edu.co/10.1038/nrneurol.2016.186>
- Lewis, C., Skirton, H. & Jones, R. (2010). Living Without a Diagnosis: The Parental Experience. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 14(6), 807–815. Disponible en: <https://doi.org/10.1089/gtmb.2010.0061>
- Lim, Z., Downs, J., Wong, K., Ellaway, C. & Leonard, H. (2017). Expandiendo el cuadro clínico del síndrome de duplicación MECP2. *Clin Genet*
- Linertová, R., González-Guadarrama., J. Serrano-Aguilar, P., Posada-De-la-Paz, M., Georgi Iskrov, M. & Ballester, M. (2019). Schooling of Children with Rare Diseases and Disability in Europe. *International Journal of Disability, Development and Education*, 66(4), 362-373. <https://doi.org/10.1080/1034912X.2018.1562159B>
- Lincoln, Y. & Guba, E. (1985). *Naturalistic inquiry*. Sage Publications.
- Lindkvist, K. (1981). Approaches to textual analysis. In K. E. Rosengren (Ed.), *Advances in content analysis* (pp. 23-41). Beverly Hills, CA: Sage.
- Lipinski, S., Lipinski, M., Biesecker, L. & Biesecker, B. (2006). Uncertainty and perceived personal control among parents of children with rare chromosome

conditions: The role of genetic counseling. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 142C(4), 232–240. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30107>

- Lopera, M. (2015). Cuidados al final de la vida: una oportunidad para fortalecer el patrón emancipatorio de enfermería / Cuidados no final da vida: uma oportunidade para reforçar o padrão de enfermagem emancipatória / Care at the end of life: an opportunity to strengthen the pattern of emancipatory nursing skills. *Avances En Enfermería*, (1), 124. <https://doi.org/10.15446/av.enferm.v33n1.37514>
- Lugtenberg, D., Kleefstra, T., Oudakker, A., Nillesen, W., Yntema, H., Tzschach, A., ... & Lacombe, D. (2009). Structural variation in Xq28: MECP2 duplications in 1% of patients with unexplained XLMR and in 2% of male patients with severe encephalopathy. *European Journal of Human Genetics*, 17(4), 444-453.
- Madeo, A., O'Brien, K., Bernhardt, B. & Biesecker, B. (2012). Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158A(8), 1877–1884. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35425>
- Mayeroff, M. (1971). *On Caring*. New York: Harper and Row.
- Mayring, P. (2000). Qualitative content analysis. *Forum: Qualitative Social Research*, 1(2). Disponible en: <http://www.qualitative-research.net/fqs-texte/2-00/02-00mayring-e.htm>
- McConkey, R., Truesdale-Kennedy, M., Chang, M.-Y., Jarrah, S. & Shukri, R. (2008). The impact on mothers of bringing up a child with intellectual disabilities: A cross-cultural study. *International Journal of Nursing Studies*, 45(1), 65–74. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2006.08.007>
- McConkie-Rosell, A., Hooper, S. R., Pena, L. D. M., Schoch, K., Spillmann, R. C., Jiang, Y.-H., et al (2018). Psychosocial profiles of parents of children with undiagnosed diseases: managing well or just managing? *Journal of Genetic Counseling*, 27(4), 935–946. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0193-5>.
- McDonnell, A., Lloyd, M. & Read, S. (2000). Practical considerations in case study research: the relationship between methodology and process. *Journal of Advanced Nursing*, 32(2), 383–90. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10964186>

- Medina, J.L. (1999) *La Pedagogía del Cuidado. Saberes y prácticas en la formación universitaria de enfermería*. Barcelona: Laertes.
- Medina, J.L. (2005). *Deseo de Cuidar y Voluntad de Poder. La enseñanza de la Enfermería*. Barcelona: Publicaciones y ediciones UB.
- Meins, M., Lehmann, J., Gerresheim, F., Herchenbach, J., Hagedorn, M., Hameister, K. & Epplen, J. (2005). Submicroscopic duplication in Xq28 causes increased expression of the MECP2 gene in a boy with severe mental retardation and features of Rett syndrome. *Journal of medical genetics*, 42(2), e12-e12.
- Meleis, A. (1985). *Theoretical Nursing*. Philadelphia: J.B. Lippincott Company.
- Meleis, A. I. (2010). *Transitions Theory - middle range and situation specific theories in nursing research and practice*. Nueva York: Springer Publishing Company.
- NORD. (2018). MECP2 Duplication Syndrome. Rare Disease Database. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/mecp2-duplication-syndrome/>
- Merriam, S. & Tisdell, E. (2015). *Qualitative research: A guide to design and implementation*. John Wiley & Sons.
- Miguet, M., Faivre, L., Amiel, J., et al (2018). Further delineation of the MECP2 duplication syndrome phenotype in 59 French male patients, with a particular focus on morphological and neurological features. *J Med Genet*. 55, 359–371 disponible en: <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2017-104956>.
- Miles, M., Huberman, A. & Saldaña, J. (2014). *Qualitative Data Analysis A Methods Sourcebook*. (3 edit). Beverly Hills: SAGE.
- Miles, M. & Huberman, A. (1994). *Qualitative data analysis*. Beverly Hills: SAGE.
- Mishel MH (1984). Percepción de incertidumbre y estrés en la enfermedad. *Investigación en enfermería y salud*, 7, 163-171. doi: 10.1002 / nur.4770070304 [PubMed] [Google Scholar]
- Ministerio de la Protección Social. (2011). *Ley 1438*, Pub. L. No. 140
- Ministerio de Salud de Perú. (2011). *Ley 29698*. Perú.
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2014). Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades huérfanas. *Boletín de Prensa No 052*. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/>

Colombia-avanza-en-la-identificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx

Ministerio de Salud y Protección Social. (2015). *Resolución 2048*. Colombia.

Ministerio de Salud y Protección Social. (2015a). *Ley 1751*. Colombia.

Ministerio de Salud y Protection Social. (2017). Listado De Patologias Postuladas Para La Inclusión En El Listado De Enfermedades Húerfanas. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/CA/listado-patologias-postualdas-enfermedaes-huerfanas.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2012). *Decreto 1954*. Colombia.

Blog Miradas que hablan. (2018). Aitor. una mirada que habla duplicación mecp2. Disponible en: <https://miradasquehablanmecp2.wordpress.com/about/>

Morris, M., Glass, M., Wessels, T.-M. & Kromberg, J. (2015). Mothers' Experiences of Genetic Counselling in Johannesburg, South Africa. *Journal of Genetic Counseling*, 24(1), 158–168. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9748-x>

Morse, J. (2012). Introducing the first global Congress for qualitative health research: what are we? What will we do and why? *Qualitative Health Research*. 22, 147–156.

Mu, P-F. (2008). Transition experience of parents caring of children with epilepsy: A phenomenological study. *International Journal of Nursing Studies*, 45(4), 543–551. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2006.10.009>

Na, E., Nelson, E., Kavalali, E. & Monteggia, L. (2013) The impact of MeCP2 loss- or gain-of-function on synaptic plasticity. *Neuropsychopharmacology*, 38. 212-219.

Herrera, N. (2017). *Necesidades de cuidado paliativo domiciliario de enfermería, de niños, niñas y su familia*. Recurso electrónico. Universidad Nacional de Colombia. Disponible en: <http://bdigital.unal.edu.co/61200/7/nathaliaandreaaherrerabazurto.2017.pdf>

National Alliance for Caregiving. (2018). Rare Disease Caregiving in America. *Caregiving and global genes*. Disponible en: https://www.caregiving.org/wp-content/uploads/2018/02/NAC-RareDiseaseReport_February-2018_WEB.pdf

- National Organization for Rare Disorders (NORD). (2017) *MECP2 Duplication Syndrome*. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/MeCP2-duplication-syndrome/>
- Neely-Barnes, S. & Dia, D. (2008). Families of children with disabilities: a review of literature and recommendations for interventions. *Journal of Early and Intensive Behavior Intervention*, 5(3), 93–107. <https://doi.org/10.1037/h0100425>.
- Newman, M., Smith, M., Pharris, M. & Jones, D. (2008). The Focus of the Discipline Revisited. *Advances in Nursing Science*, 31(1), E16–E27. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/01.ANS.0000311533.65941.f1>
- Next Step in Care. (2015). *Guía para todos los Cuidadores Familiares*. Sitio oficial. Disponible en: http://www.nextstepincare.org/Para_Cuidadores_Familiares/
- Noreña, A., Alcaraz-Moreno, N., Rojas, J. & Rebolledo-Malpica, D. (2012). Aplicabilidad de los criterios de rigor y éticos en la investigación cualitativa. *Qualitative Research. Aquichan*, 263–274.
- Denzin, K. & Lincoln, S. (2017). *The SAGE Handbook of Qualitative Research*, (5ta ed.). Editors Norman K. Denzin and Yvonna S. Lincoln. P.536 – 537
- O’Haver, J., Moore, I., Insel, K., Reed, P., Melnyk, B. & Lavoie, M. (2010). Parental perceptions of risk and protective factors associated with the adaptation of siblings of children with cystic fibrosis. *Pediatric Nursing*, 36(6), 284–91; quiz 292. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21291044>
- Observatorio Estatal de la Discapacidad. (2010). *Las personas con discapacidad en España*. Informe Olivenza 2010. Badajoz: Observatorio Estatal de la Discapacidad.
- Oliveira, F., García, B., Dornelles, S., Azevedo, S, Oliveira, M. & Maciel, K. (2014). Barreras y facilitadores arquitectónicos: un desafío para la independencia funcional / Architectural barriers and facilitators: a challenge to the functional independence. *Index de Enfermería*, (3), 124. <https://doi.org/10.4321/S1132-12962014000200002>
- Orellana, N. (2002). *Psicología Social II. Pensamiento y vida social*. Psicología social y problemas sociales. Barcelona: Paidós
- Orphanet. (2009). *Síndrome de duplication MeCP2*. Sitio oficial. Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi->

[bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=1190&Disease_Search_diseaseGroup=syndrome-duplication-MeCP2&Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-Xq28--Duplication-MECP2-&title=Trisomie-Xq28--Duplication-MECP2-&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=1190&Disease_Search_diseaseGroup=syndrome-duplication-MeCP2&Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Trisomie-Xq28--Duplication-MECP2-&title=Trisomie-Xq28--Duplication-MECP2-&search=Disease_Search_Simple)

- Orphanet. (2012). Orphanet: About rare diseases. Sitio oficial. Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN
- Palacios, B., Sánchez, M. & Gutiérrez, A. (2013). Evaluar La Calidad En La Investigación Cualitativa. Guías O Checklists. *Actas del 2º Congreso Nacional sobre Metodología de la Investigación en Comunicación* ISBN: 978-84-616-4124-6
- Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea. (1999). *Reglamento* (CE) 141/2000
- Pedersen, S. (2001). Klassifikasjon som filosofisk begrep. I Gjengedadal, E., Jacobsen, R. (red.), Sykepleie, praksis og utvikling [Classification as philosophical concept. In E. Gjengedadal & R. Jacobsen (Eds.), Nursing, practice and development] Oslo, Norway: Cappelen Akademisk.
- Pelentsov, L., Laws, T., Esterman, A., Zeijden, A., Van der, H, J., Nutt, S., ... Ellard, D. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475–491. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
- Pelentsov, L., O’Shaughnessy, K., Laws, T. & Esterman, A. (2014). What are the supportive care needs of parents caring for a child diagnosed with ectodermal dysplasia: A rare genetic disorder? *International Journal of Child Health and Human Development*, 7(1), 22–39.
- Pérez, G. (1994). *Investigación cualitativa. Retos e interrogantes*. España: La muralla.
- Pearson, EV, Oliver, C, Waite, J. (2018) Differences in the information needs of parents with a child with a genetic syndrome: a comparison of cross syndrome. *Journal of Policy and Practice on Intellectual Disabilities* 15: 94-100.
- Peters, M., Jenkinson, C., Doll, H., Playford, E., Fitzpatrick, R., Riazi, A., ... McCabe, M. (2013). Carer quality of life and experiences of health services: a cross-sectional survey across three neurological conditions. *Health and*

Quality of Life Outcomes, 11(1), 103. Disponible en:
<https://doi.org/10.1186/1477-7525-11-103>

- Poland, B. (1995). Transcription Quality as an Aspect of Rigor in Qualitative Research. *Qualitative Inquiry*, 1(3), 290–310.
<https://doi.org/10.1177/107780049500100302>
- Polit, D. & Beck, C. (2006). *Essentials of Nursing Research: Methods, Appraisal, and Utilization*. 6th edn. Williams & Wilkins, Philadelphia, PA.
- Prescott, T., Rødningen, O., Bjørnstad, A. & Stray-Pedersen, A. (2009). Two brothers with a microduplication including the MECP2 gene: rapid head growth in infancy and resolution of susceptibility to infection. *Clinical dysmorphology*, 18(2), 78-82.
- Primeau, L. (2003). Reflections on self in qualitative research: stories of family. *The American Journal of Occupational Therapy*, 57(1), 9–16. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12549886>
- Psychological interventions for parents of children and adolescents with chronic illness. (2015). *Journal of Paediatrics and Child Health*, (10), 1036.
<https://doi.org/10.1111/jpc.13002>
- Robledillo, R. & Moya, L. (2012). “El cuidado informal: una visión actual.” *Revista de Motivación y Emoción*. 1 22-30.
- Ramocki, M., Tavyev, Y. & Peters, S. (2010). The MECP2 duplication syndrome. *American journal of medical genetics Part A*, 152(5), 1079-1088.
- Ramos del Río, B. (2008). *Emergencia del cuidado informal como sistema de salud*. Universidad Autónoma del Estado de México, Facultad de Estudios Superiores Zaragoza. ISBN: 978-970-819-106-7
- Reardon, W., Donoghue, V., Murphy, A., King, M., Mayne, P., Horn, N. & Møller, L. (2010). Progressive cerebellar degenerative changes in the severe mental retardation syndrome caused by duplication of MECP2 and adjacent loci on Xq28. *European journal of pediatrics*. 169(8), 941-949.
- Reed, P. & Shearer, N. (2011). Nursing knowledge and theory innovation: advancing the science of practice. *Springer Pub. Co.*
- Robottom, I. & Hart, P. (1993). Towards A Meta-research Agenda In Science And Environmental Education. *International Journal of Science Education*. 15 (5), 591 – 605.

- Rodríguez, G. (1996). *Metodología de la Investigación cualitativa*. España: Aljibe.
- Rolfe, G. (2006). Validity, trustworthiness and rigour: quality and the idea of qualitative research. *Journal of Advanced Nursing*, 53(3), 304–310. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03727.x>
- Ramocki, M., Tavyev, Y. & Peters, S. (2010). The MECP2 duplication syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*, 152A(5), 1079–1088. doi:10.1002/ajmg.a.33184
- Ross, P., Guy, J., Selfridge, J., Kamal, B., Bahey, N., Tanner, K., ... & Bailey, M. (2016). Exclusive expression of MeCP2 in the nervous system distinguishes between brain and peripheral Rett syndrome-like phenotypes. *Human molecular genetics*, 25(20), 4389-4404.
- Rowland, E., Metcalfe, A., Arai, L., Britten, N., Popay, J., Roberts, H., ... Harden, A. (2013). Communicating inherited genetic risk between parent and child: a meta-thematic synthesis. *International Journal of Nursing Studies*, 50(6), 870–80. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2012.09.002>
- Ryan-Nicholls, K., & Will, C. (2009). Rigour in qualitative research: mechanisms for control. *Nurse Researcher*, 16(3), 70–85. Disponible en: <https://doi.org/10.7748/nr2009.04.16.3.70.c6947>
- Roy, C. (2014). *Generating Middle Range Theory: From Evidence to Practice*. New York: Springer Publishing Company. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=nlebk&AN=635254&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Samson, A., Tomiak, E., Dimillo, J., Lavigne, R., Miles, S., Choquette, M., ... Jacob, P. (2009). The lived experience of hope among parents of a child with Duchenne muscular dystrophy: perceiving the human being beyond the illness. *Chronic Illness*, 5(2), 103–14. <https://doi.org/10.1177/1742395309104343>
- Sánchez-Gómez, M. & Santos, M. (2013). *El proceso de la investigación cualitativa. Manual de procedimiento: ejemplificación con una tesis doctoral*. Valladolid: Edintras
- Sanger, T., Chen, D., Fehlings, D., Hallett, M., Lang, A.,... Mink, J. (2010). Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Mov Disor*. 25:1538-49.

- Strunk, J. (2010). Respite Care for Families of Special Needs Children: A Systematic Review. *Journal of Developmental & Physical Disabilities*, 22(6), 615–630. <https://doi.org/10.1007/s10882-010-9190-4>
- Schneider, S. & Bhatia, K. (2010). Rare causes of dystonia parkinsonism. *Curr Neurol Neurosci*. 10: 431-9.
- Schumacher, K., Beidler, S., Beeber, A. & Gambino, P. (2006). A transactional model of cancer family caregiving skill. *ANS. Advances in Nursing Science*, 29(3), 271–86. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17139208>
- Senger, B., Ward, L., Barbosa-Leiker, C., Bindler, R., Allen, P., Vessey, J., ... Smeitink, J. (2016). Stress and coping of parents caring for a child with mitochondrial disease. *Applied Nursing Research*, 29, 195–201. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.apnr.2015.03.010>
- Serrano Ruíz, C., Ramírez, C., Abril Miranda, J., Ramón Camargo, L., Guerra Urquijo, L. & González, N. (2013). Barreras contextuales para la participación de las personas con discapacidad física. *Revista Salud UIS*, 45(1), 41–51. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=fua&AN=90547058&lang=es&site=eds-live&scope=site>
- Silverman, D. (2010). *Doing qualitative research: a practical handbook*. SAGE.
- Smyk, M., Obersztyn, E., Nowakowska, B., Nawara, M., Cheung, S., Mazurczak, T., ... & Bocian, E. (2008). Different-sized duplications of Xq28, including MECP2, in three males with mental retardation, absent or delayed speech, and recurrent infections. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*. 147(6), 799-806.
- Speraw, S. (2006). Spiritual experiences of parents and caregivers who have children with disabilities or special needs. *Issues in Mental Health Nursing*, 27(2), 213–30. <https://doi.org/10.1080/01612840500436974>
- Stake, R. (1995). *The art of case study research*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Stake, R. (2005). *Investigación con estudio de casos*. Madrid, Morata
- Strehle, E. & Middlemiss, P. (2007). Children with 4q-syndrome: the parents' perspective. *Genetic Counseling*, 18(2), 189–99. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17710871>

- Thorne, S. (2000). Data analysis in qualitative research. *Evidence-Based Nursing*, 3, 68–70. doi: 10.1136/ebn.3.3.68.
- Tluczek, A., Chevalier McKechnie, A. & Lynam, P. (2010). When the cystic fibrosis label does not fit: a modified uncertainty theory. *Qualitative Health Research*, 20(2), 209–23. <https://doi.org/10.1177/1049732309356285>
- Tójar, J. C. (2006). *Investigación cualitativa. Comprender y actuar*. Madrid: La Muralla
- Tug, E., Ergun, M., & Percin, E. (2016). MeCP2 duplication syndrome with additional findings. *Genetic Counseling*. 27, 471-478. Disponible en: <https://search-proquest-com.ez.unisabana.edu.co/docview/1874316484?accountid=45375>
- United States of America. (1983). *Public Law 97-414, Pub. L. No. 414*. United States of America.
- Valles, M. (2000). *Técnicas cualitativas de investigación social. Reflexión metodológica y práctica profesional*. Capítulo 5. Madrid: Síntesis.
- Van Esch, H. (2012). Síndrome de Duplicación MECP2. *Mol Syndromol*. 2, 128 - 36. doi: 000329580
- Van Esch, H., Bauters, M., Ignatius, J., Jansen, M., Raynaud, M., Hollanders, K., ... & Moraine, C. (2005). Duplication of the MECP2 region is a frequent cause of severe mental retardation and progressive neurological symptoms in males. *The American Journal of Human Genetics*, 77(3), 442-453.
- Van Exel JG, Morée M, Koopmanschapa M, Goedheijtb T, Brouwera W (2006). Respite care: an explorative study of demand and use in Dutch informal caregivers. *Journal of Health Policy*, 78, 2-3.
- Van Scheppingen, C., Lettinga, A., Duipmans, J., Maathuis, K. & Jonkman, M. (2008). The Main Problems of Parents of a Child With Epidermolysis Bullosa. *Qualitative Health Research*, 18(4), 545–556. <https://doi.org/10.1177/1049732308315110>
- Velinov, M., Novelli, A., Gu, H., Fenko, M., Dolzhanskaya, N., Bernardini, L., ... & Brown, W. T. (2009). De-novo 2.15 Mb terminal Xq duplication involving MECP2 but not L1CAM gene in a male patient with mental retardation. *Clinical dysmorphology*. 18(1), 9-12.
- von der Lippe C., Frich JC, Harris A. y Solbraekke KN. (2016). Experiences of Being Heterozygous for Fabry Disease: a Qualitative Study. *J. Genet. Couns.* 25 :

1085-1092. PMID: 26948256 DOI: 10.1007/s10897-016-9941-1.
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1007/s10897-016-9941-1>

von Hippel, E., de Jong, J. & Flowers, S. (2012). Comparing Business and Household Sector Innovation in Consumer Products: Findings from a Representative Study in the United Kingdom. *Management Science*, 58(9), 1669–1681. Disponible en: <https://doi.org/10.1287/mnsc.1110.1508>

Wang, Y., Zheng, Y., Yang, S., Yang, Z., Zhang, L. et. al. (2018). MEC2P2 duplication and mutations impair NSCs differentiation via miR-197 regulated ADAM10. *Journal Article*. Disponible en: <https://www.biorxiv.org/content/biorxiv/early/2018/05/02/312983.full.pdf>

Weng, H.-J., Niu, D.-M., Turale, S., Tsao, L.-I., Shih, F.-J., Yamamoto-Mitani, N., ... Shih, F.-J. (2012). Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*, 21(1–2), 160–169. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2010.03583.x>

Wulff, H., Pedersen, S. & Rosenberg, R. (1990). *Philosophy of medicine*. Oxford, UK: Blackwell Scientific Publications.

Yamamoto, T., Shimojima, K., Shimada, S., Yokochi, K., Yoshitomi, S., Yanagihara, K., ... & Okamoto, N. (2014). Clinical impacts of genomic copy number gains at Xq28. *Human genome variation*, 1, 14001.

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

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

Yin, R. (2011). *Qualitative Research from Start to Finish*, (5ta ed Cap.6, p.131.). The Guilford press: New York- London.

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

Zubizarreta, A. & García-Ruiz, R. (2014). La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. *Revista Electronica Iberoamericana Sobre Calidad, Eficacia y Cambio En Educacion*, 12(2), 119–135. Disponible en:

<https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip&db=fua&AN=97056556&lang=es&site=eds-live&scope=site>

- Zhao, P., Li, P., Ross, K. & Dennis, B. (2016). Methodological Tool or Methodology? Beyond Instrumentality and Efficiency with Qualitative Data Analysis Software. *Forum Qualitative Sozialforschung/ Forum: Qualitative Social Research*, 17 (2), article 16. Disponible en: <http://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/viewFile/2597/3985>
- Zierhut, H. & Bartels, D. (2012). Waiting for the next Shoe to Drop: The Experience of Parents of Children with Fanconi Anemia. *Journal of Genetic Counseling*. 21(1), 45–58. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9394-5>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J. ...et. al. (2018). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of rare diseases*. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5387276/pdf/13023_2017_Article_622.pdf