



Facultad de Enfermería

Máster en Gestión Integral e Investigación de las Heridas Crónicas



**VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN
PACIENTE CON EPIDERMOLISIS BULLOSA, REVISIÓN
SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN
PACIENTES DE GALICIA.**

**LIVING WITH WOUNDS: QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH
EPIDERMOLYSIS BULLOSA, A SYSTEMATIC REVIEW AND QUALITATIVE
RESEARCH AMONG PATIENTS IN GALICIA**

Autora: Ana García Fernández.

Tutor: Dr. Joan Enric Torra i Bou

Curso 2018/2019

AGRADECIMIENTOS

A la EOXI Pontevedra e o Salnés por confiar en mi y darme la oportunidad de continuar mi formación.

A mis hijos, ellos son mi proyecto de vida y me han hecho en este año el regalo que necesitaba, que era tiempo para seguir formándome.

A Fran, mi compañero de viaje, por su apoyo incondicional y por ser: *“mi patria, mi bandera, mi segunda piel, el lugar donde cada día quiero volver...”*

A mis compañeros José Antonio Esperón, José Manuel Rosendo y Teresa Loureiro. Gracias por vuestra generosidad y por compartir conmigo las tardes de miércoles. Habéis sido pacientes, generosos, me habéis enseñado y me habéis abierto puertas que desconocía.

A todos y cada uno de mis compañeros de máster, sin vosotros esto hubiera sido todavía mas duro. Gracias Mario por ser “tan boa xente”.

A mi tutor, el Doctor Joan Enric Torra i Bou, por los ánimos transmitidos en cada uno de sus correos, y por el honor que ha supuesto para mi desarrollar este trabajo de su mano. Su entusiasmo con este tema me ha corroborado la impronta que deja en nuestra vida profesional y personal las vivencias de esos pacientes que nos llegan al corazón y a los que tenemos el privilegio de atender.

A DEBRA-España por el hermoso trabajo que llevan a cabo y por todas las facilidades a la hora de compartir conmigo fotografías y datos. Solo con las grandes dosis de humanidad y dedicación que poseen estos profesionales se puede realizar su trabajo.

ÍNDICE

ÍNDICE DE FIGURAS.....	6
ÍNDICE DE TABLAS.....	7
RESUMEN.....	8
PALABRAS CLAVE	9
ABSTRACT	10
KEY WORDS.....	11
LISTADO DE ABREVIATURAS	12
INTRODUCCIÓN	13
ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL.....	14
JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO.....	25
HIPÓTESIS Y OBJETIVOS	28
PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN	29
OBJETIVOS	29
METODOLOGÍA	30
REVISIÓN SISTEMÁTICA	32
Búsqueda bibliográfica	32
Tipos de documentos	32
Criterios de selección de los artículos	32
Evaluación de la calidad metodológica de los estudios incluidos	34
ESTUDIO CUALITATIVO	35
Diseño	35
Población objeto de estudio.....	35
Selección de la muestra	37
Recogida de los datos	38
Interpretación de los datos	39
Limitaciones del estudio	39
Cronograma	39
Aspectos éticos y jurídicos.....	40
Medios disponibles y necesarios para la realización del proyecto	41
RESULTADOS.....	42
REVISIÓN SISTEMÁTICA	44
Estudios con enfoque cuantitativo	46
Revisiones sistemáticas	50
Estudios de enfoque cualitativo	51

DISCUSIÓN	54
CONCLUSIONES.....	56
Limitaciones	58
Financiación	58
BIBLIOGRAFÍA	59
ANEXOS.....	65
ANEXO 1: Acuerdo del consejo interterritorial del sistema nacional de salud	66
ANEXO 2: Presentación de documentación al comité de ética.....	67
ANEXO 3: Documento de información al paciente y consentimiento informado	68
ANEXO 4: Cuadro resumen de resultados estudios cuantitativos	73
ANEXO 5: Cuadro resumen de revisiones sistemáticas.....	80
ANEXO 6: Cuadro resumen de resultados de estudios cualitativos	82
ANEXO 7: Cuestionario QOLEB en lengua inglesa.	86

ÍNDICE DE FIGURAS

<i>Figura 1: Los tres grandes tipos de EB.....</i>	<i>15</i>
<i>Figura 2: Sindactilia en mano.....</i>	<i>17</i>
<i>Figura 3: Quistes de millium en tejido cicatricial</i>	<i>17</i>
<i>Figura 4: EOXI Pontevedra e o Salnés</i>	<i>36</i>
<i>Figura 5: Resultados de búsqueda bibliográfica</i>	<i>44</i>
<i>Figura 6: Estudios según metodología de investigación empleada</i>	<i>45</i>
<i>Figura 7: Procedencia de los estudios cuantitativos</i>	<i>46</i>
<i>Figura 8: Procedencia de los estudios cualitativos realizados en Europa.</i>	<i>51</i>

ÍNDICE DE TABLAS

<i>Tabla 1: Clasificación de las diferentes formas de EB</i>	<i>16</i>
<i>Tabla 2: Bases de datos y ecuación de búsqueda empleados.</i>	<i>32</i>
<i>Tabla 3: Criterios de inclusión.....</i>	<i>33</i>
<i>Tabla 4: Criterios de exclusión</i>	<i>33</i>
<i>Tabla 5: Checklist de CASPe para estudios cualitativos</i>	<i>34</i>
<i>Tabla 6: Criterios de inclusión. Proyecto cualitativo.</i>	<i>37</i>
<i>Tabla 7: Criterios de exclusión. Proyecto cualitativo.....</i>	<i>37</i>

RESUMEN

Vivir con Epidermólisis Bullosa supone convivir con heridas, asumir horas semanales dedicadas a realizar dolorosas curas sobre la piel ...; crecer explicando que los vendajes no ocultan ninguna quemadura o que no se tiene nada contagioso, sino que protegen la dañada y extremadamente frágil piel de posibles roces, o de las consecuencias de un amigable abrazo; supone aceptar todos los días que esas miradas que a veces duelen tanto como las propias heridas, son solo fruto del desconocimiento de esta rara enfermedad.

La Epidermólisis bullosa abarca un grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la fragilidad extrema de la piel y por la formación de ampollas en piel y en membranas mucosas que pueden aparecer de forma espontánea o tras sufrir un traumatismo, o un simple roce. Pero esta enfermedad va mucho más allá de la piel; el hecho de vivir con Epidermólisis bullosa ejerce un impacto perjudicial no solo en la salud física del paciente afectado, sino también en su salud emocional y social, así como en la de su familia.

En la primera etapa de este trabajo se lleva a cabo una búsqueda bibliográfica sistematizada, detallada y explícita de estudios publicados a nivel internacional, que relacionan la Epidermólisis bullosa con la calidad de vida de los pacientes, o de sus cuidadores. Esta revisión sistemática pretende proporcionar un conocimiento más profundo en este aspecto de la enfermedad y sentar las bases del estado del arte del proyecto de investigación que ocupa la segunda fase. Tras una búsqueda exhaustiva en las bases de datos PUBMED, Scielo y Tesis Doctorales en Red, se incluyen en la revisión 30 publicaciones, 12 de las cuales son investigaciones cualitativas, 2 revisiones sistemáticas y el resto emplea la metodología cuantitativa. Como resultado de esta revisión se extrae la necesidad de generar conocimiento en España desde un punto de vista cualitativo sobre las vivencias de los pacientes con Epidermólisis Bullosa, que nos permita conocer si la afectación a su calidad de vida es comparable con la de pacientes de otros países.

En la segunda etapa del trabajo se proyecta una investigación cualitativa enmarcada en el paradigma interpretativo, con el fin de intentar comprender la influencia que tiene la Epidermólisis bullosa en distintos aspectos que pesan sobre la calidad de vida, desde la perspectiva de la persona que padece la enfermedad. Se propone un estudio cualitativo fenomenológico, basado en la fenomenología interpretativa de Heidegger, en el que a través de entrevistas semiestructuradas a pacientes del Área Sanitaria de Pontevedra y el Salnés, se pueda llegar a describir la experiencia de pacientes de este entorno que padecen epidermólisis bullosa.

PALABRAS CLAVE

Epidermólisis bullosa; Calidad de vida; Enfermedad rara; Carga de enfermedad.

ABSTRACT

Living with epidermolysis bullosa means accepting hours every week spent carrying out painful dressing changes, growing up explaining that your bandages don't conceal a burn and that you have nothing contagious, they are just protecting damaged and extremely fragile skin from possible abrasions or the consequences of a friendly hug; it means accepting every day that those looks - which can sometimes hurt as much as the wounds themselves - are only because of lack of knowledge of this rare disease.

Epidermolysis bullosa includes a group of hereditary diseases characterised by extreme fragility of the skin and by the formation of blisters on both the skin and mucous membranes which can appear spontaneously, or in response to trauma or even simple friction. But this condition goes far beyond just the skin – living with epidermolysis bullosa has a prejudicial effect not only on the physical health of the affected individual but also on their emotional and social health, as well as that of their family.

In the first stage of this research a systematic, detailed and explicit search of the international literature was carried out in order to identify publications dealing with the quality of life of epidermolysis bullosa patients or their carers. This systematic review provides a deeper understanding of this aspect of the disease and sets out the boundaries of the state of the art for the research project which forms the second stage. After an exhaustive search in the databases PUBMED, Scielo and Tesis Doctorales en Red, thirty publications are included in the review, 12 of which are qualitative research, 2 systematic reviews and the rest employs quantitative methodology. A key result of this review was to reveal a clear need to generate additional understanding from a qualitative perspective of the experiences of epidermolysis bullosa patients in Spain, in order to allow us to assess if the effects on quality of life are comparable to those seen in other countries. In the second stage of the work, qualitative research is planned within the framework of the interpretive paradigm, with the aim of trying to understand the influence of epidermolysis bullosa on the different domains which influence quality of life, from the perspective of the person suffering from the disease. A qualitative phenomenological study is proposed, based on Heidegger's interpretive phenomenology, in which the experience of patients suffering from epidermolysis bullosa in the Salnés & Pontevedra Heath Area can be described using responses elicited through semi-structured interviews.

KEY WORDS

Epidermolysis bullosa; Quality of life; Rare disease; Burden of disease.

LISTADO DE ABREVIATURAS

AELMHU: Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos.

AMM: Asociación Médica Mundial.

AP: Atención Primaria.

CASP: Critical Appraisal Skills Programme.

CDLQI: Children's Dermatology Life Quality Index

CEIC: Comité Ético de Investigación Clínica.

CHOP: Complejo Hospitalario de Pontevedra.

DLQI: Dermatology Life Quality Index

CREER: Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras.

CV: Calidad de Vida.

CVRS: Calidad de vida Relacionada con la salud.

DEBRA: Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association.

EB: Epidermolysis Bullosa

EB-BoD: Burden of Disease in Epidermolysis Bullosa

EBDASI: Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index.

EOXIPS: Estructura Organizativa de Xestión Integrada Pontevedra Salnés.

EVA: Escala visual analógica

FDLQI: Family Dermatology Life Quality Index

FLACC scale: The Face, Legs, Activity, Cry, Consolability scale

FPS: Faces Pain Scale

FSQ: Functional Status Questionnaire

GPC: Guía de Práctica Clínica

HADS: Hospital Anxiety and Depression Scale.

IANUS: Historia de la Salud Única Electrónica.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

SF- 36: Short Form 36

PRISMA: Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analysis.

QoL: Quality of life

QoLEB: Quality of Life in Epidermolysis Bullosa

RS: Revisión Sistemática

TFM: Trabajo fin de máster



INTRODUCCIÓN

“Si no conozco una cosa, la investigaré”

Louise Pasteur

ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL

El término enfermedades raras es un concepto relativamente nuevo que engloba un grupo de enfermedades muy diversas, la mayoría de ellas de base genética y que se caracterizan por su baja prevalencia, de ahí su “rareza”. Las enfermedades raras se definen en el ámbito de la Unión Europea como aquellas que además de ocasionar peligro de muerte o invalidez crónica, afectan a menos de un paciente por cada 2000 habitantes o, lo que es lo mismo, a menos de cinco pacientes por cada 10000 habitantes¹.

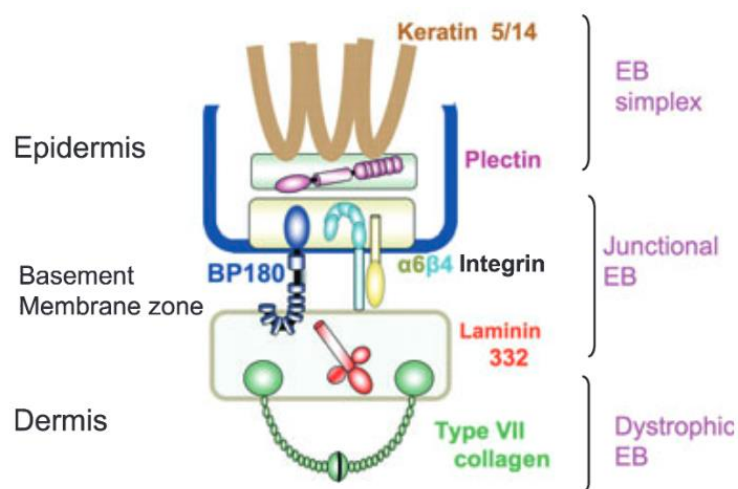
Tras un hermoso sobrenombre “enfermedad de Piel de Mariposa” se esconde una ardua enfermedad, rara, crónica, y en algunos casos muy grave, que van a causar en la persona que la padece ampollas y heridas a causa de un mínimo roce y con la que tiene que coexistir durante toda su vida.

La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo complejo de trastornos hereditarios poco frecuentes que se caracterizan por un estado de fragilidad de la piel. La clasificación mas reciente para la EB, acordada en 2014, nombra cuatro categorías de afectación definidas por el nivel de escisión en la unión dermo-epidérmica²:

- EB simple: Causa ampollas a nivel de la epidermis que cicatrizan sin pérdida de tejido. Tiene frecuentemente una evolución favorable y un buen pronóstico. Sin embargo, la localización de ampollas en las palmas de las manos o las plantas de los pies hacen de la marcha o de las actividades de la vida diaria un proceso doloroso.
- EB de la unión o juntural: Las ampollas se desarrollan entre la capa externa y la capa interna de la piel, a nivel de la membrana basal. Algún subtipo de esta (EB Herlitz) ocasiona la muerte en la etapa neonatal. El resto no tienen mal pronóstico, aunque si que requerirán tratamientos multidisciplinarios.
- EB distrófica: las lesiones aparecen en la dermis. Va a provocar limitaciones funcionales como la sindactilia, las heridas repetidas hacen que aparezcan retracciones, sobre todo en las manos, llegando a perder los dedos por completo. Aparecen también complicaciones a nivel de mucosas (ojos, esófago, intestino...). Tienen mal pronóstico.

- Síndrome de Kindler: la formación de ampollas tiene lugar dentro de la epidermis, la lámina lúcida o debajo de la lámina densa. Las ampollas cutáneas inducidas por traumatismos se producen a edad temprana y son prevalentes junto con la pérdida de piel y la formación de heridas durante el período neonatal. Con el tiempo se desarrolla fotosensibilidad y signos de poiquilodermia. La inclusión de este síndrome en la clasificación de la EB permitió a pacientes y familias que la padecían tener asistencia médica y enfermera disponibles en centros especiales, dejando de ser una enfermedad huérfana³.

Figura 1: Los tres grandes tipos de EB⁴



Fuente: Sawamura D, Nakano H, Matsuzaki Y. Overview of epidermolysis bullosa. *Journal of Dermatology*. 2010; 37: 214-219.

Las EB se pueden heredar de forma autosómica recesiva o autosómica dominante, siendo las formas recesivas más severas. Se han registrado más de 1000 mutaciones en 14 genes que contribuyen a las diferentes formas de EB, lo cual da lugar a una gran variedad de presentaciones clínicas².

Tabla 1: Clasificación de las diferentes formas de EB

Tipo principal	Subtipo	Proteína/gen alterado
EB Simple	EB simple tipo Weber-Cockayne	Moléculas de keratina 5 y 14
	EB simple tipo Köbner (generalizada)	
	EB simple tipo Dowling-Meara (herpetiforme)	
	EB simple con distrofia muscular	
	Síndrome de Tallin	
	EB simple con pigmentación	
	EB simple autonómica recesiva letal	
EB de la unión o juntural	EB juntural con atresia pilórica	Laminina 332
	EB juntural cicatricial	Colágeno XVII
	EB juntural generalizada atrófica benigna	Integrina $\alpha 6\beta 4$
	EB juntural letal	
EB distrófica	EB distrófica albopapulosa	Colágeno VII
	EB distrófica dominante	
	EB pruriginosa	
	EB Pretibial	
	Dermolisis bullosa transitoria	
	EB distrófica recesiva de Hallopeau-Siemens (generalizada, localizada o inversa)	

Fuente: Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Has C et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol* 2014; 70:1103-1123.

Todos los tipos de EB tienen en común la tendencia de la piel y de las membranas mucosas a formar ampollas o erosiones superficiales en respuesta a la fricción y a los traumatismos mínimos diarios. La gravedad de la EB varía desde la formación de ampollas simples que afectan a las manos y los pies, hasta la muerte al nacer o en las primeras etapas de la infancia. Hay una tendencia a desarrollar heridas crónicas como consecuencia del defecto genético subyacente, junto a otras complicaciones no cutáneas (anemia, osteoporosis, retraso de crecimiento...) También hay un riesgo mucho mayor de carcinoma agresivo de células escamosas en pacientes que padecen formas graves de EB⁵.

Los signos y síntomas⁶ característicos que presentan las lesiones que se desarrollan en la EB son:

- Prurito.
- Cicatrices hipertróficas.
- Quistes de millium o pequeños puntos blancos que aparecen sobre la piel cicatrizada.
- Dificultad para comer, cuando se presentan ampollas en la mucosa de la boca, esófago y estómago.

- Anemia ferropénica.
- Malnutrición, asociada a la dificultades para comer.
- Trastorno de la deambulación.
- Sindactilia en manos y pies.
- Alteraciones dentales.

Figura 2: Sindactilia en mano



Fuente: Asociación DEBRA España

Figura 3: Quistes de millium en tejido cicatricial⁷



Fuente: Tomado de Alzate M, García L, Moreno Y, Poso V. Epidermólisis ampollar distrófica pretibial. Med Cutan Iber Lat Am 2017; 45(3): 228-231

Los pacientes que padecen EB⁸, incluso cuando se trata de una afectación cutánea localizada, sufren dolor, simplemente con la bipedestación, con la deambulación, incluso cuando se sientan o cuando se acuestan. En algunas ocasiones se presentan lesiones en los ojos, que les puede dificultar la visión o que les obliga a permanecer con los ojos cerrados durante días hasta que cicatricen. Las lesiones pueden aparecer también en las mucosas del tracto digestivo, incluyendo la garganta, lo que les imposibilita en determinados momentos el tragar incluso su propia saliva.

Desde el punto de vista asistencial, debemos tener en consideración que de manera previa a la realización de la cura hay que retirar los vendajes que los protegen, para lo cual se aprovecha el momento del baño para poder llevar a cabo el largo proceso de las curas. Este es uno de los motivos por los que las curas en los centros de salud no tienen cabida y justifica la creación de unidades de atención de heridas crónicas que han cobrado gran relevancia en los últimos años, ya que consiguen integrar de una manera eficaz distintos elementos necesarios a la hora de minimizar problemas ocasionados con las heridas crónicas⁹. En el caso de la EB son necesarias unidades multidisciplinarias especializadas de referencia en esta patología, ya que, si bien no existe una terapia efectiva para esta enfermedad, la heterogeneidad de las alteraciones tanto cutáneas como extracutáneas, pone de manifiesto muchas dificultades para aquellos profesionales que cuidan de estas personas. Al tratarse de una enfermedad de baja prevalencia y poco conocida, exige un plan de cuidados individualizado para cada uno de los pacientes, ya que actuar de una manera inadecuada provocaría daños importantes¹⁰.

Es absolutamente imprescindible dirigir una enseñanza del proceso de la enfermedad tanto a la persona afectada de EB como a la persona o personas que los cuidan, que generalmente son los padres. La enseñanza debe comprender aspectos relacionados con el proceso de la enfermedad, aquellos factores que pueden ocasionar la aparición de nuevas lesiones y el cuidado de estas. Previo a la enseñanza a las familias y al paciente se hace necesaria una evaluación del nivel de conocimientos que tienen sobre el tema para poder dirigir la formación hacia aquellas áreas de conocimiento que se encuentran vacías de contenido, así como reforzar los conocimientos que se hayan ido adquiriendo.

El Hospital materno infantil de Sant Joan de Déu de Barcelona ha sido designado por el Ministerio de Sanidad centro de referencia para el tratamiento de la EB. Sólo otro centro en España cuenta con la misma designación, y es el hospital La Paz de Madrid. En estos hospitales se ofrece diagnóstico y tratamiento integral a niños y adultos que sufren esta enfermedad. Ambos centros cuentan con unidades formadas por un equipo multidisciplinar integrado por **enfermeras referentes**¹¹, dermatólogos, pediatras y cirujanos. Cuenta además con el apoyo de otros profesionales y en el caso del Hospital de Sant Joan de Déu con una unidad de pacientes crónicos complejos que realiza el seguimiento integral de estos y también de su entorno familiar más próximo, coordinando la atención multidisciplinar. Se trata no solo de tratar a los pacientes, sino de empoderarlos a ellos y a sus familias de modo

que puedan seguir con su vida diaria fuera de estas unidades, a la vez que establecer de punto de unión con otros pacientes y otras familias en la misma situación y ponerlos en contacto con los centros de atención primaria del lugar de donde proceden para que les den asistencia.

La realidad de la EB hace además absolutamente necesaria una mayor investigación sobre esta patología y la difusión de guías de práctica clínica (GPC) con recomendaciones consensuadas por expertos, que permitan a los profesionales de los distintos ámbitos y en especial en la atención primaria de salud a gestionar de una manera eficaz las complejas necesidades de esta población.

Según el estudio ENSERio¹² sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España realizado el año 2018 por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) en colaboración con la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Utrahuérfanos (AELMHU), el 56% de los afectados por denominadas enfermedades raras, incluyendo la EB, ha recibido un tratamiento inadecuado por parte de los profesionales sanitarios debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad.

En el caso de las EB, las curas de estos pacientes pueden durar entre dos y tres horas si se realizan entre varios especialistas, y además suelen asociarse a un dolor intenso al retirar los apósitos y aplicar los nuevos. En el caso de recién nacidos suelen ser curas que se realicen bajo sedación. De este estudio también se identifican otras barreras relacionadas con las ER como pueden ser:

- La dificultad de acceso al tratamiento. En el caso de la EB los cuidados están dirigidos a paliar, ya que no existe todavía un tratamiento definitivo. Las curas en muchos casos han de ser realizadas a diario, con una duración media de 2 a 4 horas y que en la mayoría de los casos son llevadas a cabo por madres o padres en su domicilio. Para la realización de estas curas, que han de ser llevadas a cabo por la persona afectada de EB o por su cuidador, se precisa un riguroso proceso que pasa primero por un cuidadoso baño y curas en muchas partes de cuerpo, incluyendo heridas y ampollas ya presentes y también el cuidado de zonas susceptibles de aparición de nuevas lesiones, con el fin de prevenirlas. Los pacientes con EB necesitan para su cuidado productos muy específicos y apósitos que han se han de

adecuar a la piel extremadamente frágil que poseen; en el caso de los apósitos, estos han de poseer baja adherencia, para evitar dañar la piel que cubren cuando se retiren, tienen que ser flexibles con el fin de que la adaptación a las distintas zonas del cuerpo, como las articulaciones, sea óptima, y con el objetivo de poder alargar algo el tiempo entre las curas y de evitar lesionar la piel sana han de gestionar correctamente el exudado de las heridas presentes. Pero no son sólo estos los requerimientos materiales diarios, sino también la disponibilidad de material desechable como gasas de algodón, vendas de algodón, sueros, agujas, esparadrapo de baja adherencia..., productos hidratantes de la piel y productos para el aseo de la piel especiales, y otros productos farmacéuticos y medicaciones como pomadas antibióticas, suplementos de hierro...

- Las dificultades económicas por las que pasan las familias, que surgen en muchas ocasiones de la obligación de la madre (normalmente) de tener que abandonar su actividad laboral para poder dedicarse al cuidado de su hijo, y en otras muchas a las que se le añaden los gastos que derivan de todo el material necesario anteriormente citado, así como de los viajes fuera de su lugar de residencia para acudir a profesionales sanitarios especialistas en la EB o a actividades específicas de formación y soporte. En España se llegó a un acuerdo con el Consejo Interterritorial (ANEXO 1) para la prestación, aseguramiento y financiación del tratamiento a pacientes con EB. Aún así muchas familias siguen haciéndose cargo de gran cantidad de material necesario para las curas.
- La falta de especialización sanitaria, ya que en el caso de la EB en particular y de las enfermedades raras en general, al ser de baja prevalencia, el desconocimiento de estas y de los cuidados necesarios son desconocidos en muchas ocasiones por la mayoría de los profesionales sanitarios.

Nos encontramos ante una situación muy concreta y compleja, que desde el punto de vista del cuidado de heridas, hace necesario un enfoque holístico de la enfermedad que permita no sólo medir, sino también evaluar la calidad de vida de estos pacientes. Este enfoque holístico tiene que abarcar:

- La dimensión física, refiriéndose a los síntomas que provocan la enfermedad en cada una de las personas que la padece.
- La dimensión psicológica, entendiendo como tal los mecanismos que emplea cada persona para vivir su enfermedad y enfrentarse a las distintas fases que atraviesa.
- La dimensión social, centrándose en aspectos como el grado de participación en la vida social, la red de apoyo que posee el paciente o el impacto económico que la enfermedad pueda tener en el entorno familiar.

La OMS¹³ en Ginebra en 1966, durante el Foro Mundial de la Salud, acuñó una definición para calidad de vida (CV): “La percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive, y en relación con sus objetivos, expectativas, normas y preocupaciones”. Es un concepto en el que influyen tanto la salud física del individuo, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, y su relación con el entorno que le rodea.

Citando al Dr. Javier Soldevilla en una elocuente reflexión, *“hablar de bienestar o satisfacción con la vida cuando estás postrado, con dolor, con alguien que a diario ha de “meterse en tu cuerpo”, ataviado de pinzas, tijeras o..., cuando el pronóstico alude a la “eternización del proceso” si una complicación no lo remedia, o lo que mi enfermedad está ocasionando en mi familia como cuidadora. Cada individuo definirá el impacto de su situación en su calidad de vida en razón de la suma de experiencias únicas en las que se imbrican, por igual, la afectación de sus lesiones en la propia persona, en la familia y en el entorno, y las opciones de tratamiento que habrán de contemplar aspectos como el confort, la disminución del dolor durante todo el proceso, la posibilidad de facilitar un mayor desarrollo de actividades cotidianas y de aseo personal con un acicate sensato y realista sobre el pronóstico que aminore la preocupación que rodea su lesión y su situación real”*¹⁴.

Sin lugar a duda, el abordaje de la CV es esencial en el cuidado de pacientes con EB. La evaluación de la CV en la EB¹⁵ tiene aplicaciones importantes en el manejo clínico, la defensa del paciente, la investigación clínica y el desarrollo de nuevos tratamientos. Estas terapias pueden abarcar desde nuevas formas y tipos de vendajes hasta desarrollos más recientes, como terapias celulares e ingeniería genética. Debido a que la EB¹⁴ puede tener manifestaciones clínicas tan profundas, incluso si el resultado clínico de una nueva terapia en particular puede indicar una mejoría, pero el cambio general en la CV es insignificante o

incluso disminuye, por la invasividad del procedimiento, los pacientes pueden considerar la no continuación de esta terapia como el curso de acción más beneficioso. Sin embargo, este aspecto es todavía un área de investigación en desarrollo, que se encuentra con muchas dificultades por la condición de enfermedad rara que lleva asociada. Incluso grupos de apoyo y defensa a pacientes como DEBRA, la asociación referente a nivel internacional sobre EB o piel de mariposa, se enfrentan continuamente a la tarea de obtener financiación tanto para el apoyo como para la investigación. Debido de al propio proceso de la enfermedad y los padecimientos y secuelas físicas que conlleva, el desconocimiento que existe tanto desde el punto de vista sanitario como de la sociedad que rodea al individuo, provoca además de padecimientos físicos, afectación en el plano psicológico y social.

Si hablamos de medir la CV en pacientes con EB, se han desarrollado diferentes instrumentos genéricos. Algunas de ellas son:

- El “Short Form-36 (SF-36)^{16,17}, es una escala genérica que proporciona un perfil de estado de la salud y es aplicable tanto a los pacientes como a la población en general. Ha resultado útil para evaluar la CV relacionada con la salud (CVRS). Está compuesto de 36 ítems que valoran estados tanto positivos como negativos de la salud y cubren 8 escalas: funcionamiento físico (limitaciones en actividades físicas debido a problemas de salud), rol físico (limitaciones en los roles habituales), dolor corporal (presión arterial, limitaciones y severidad del dolor), salud general (percepciones de salud general), vitalidad (energía y fatiga experimentada debido a problemas de salud), funcionamiento social (limitaciones en actividades sociales debidas a problemas físicos o emocionales), rol emocional (limitaciones en actividades usuales de rol debido a problemas emocionales), y salud mental (sufrimiento psicológico y bienestar). A mayores un ítem de transición de salud (creencia de empeoramiento de salud desde hace 1 año). Cada escala se puntúa de 0 a 100 puntos. Una puntuación alta representa mejor CVRS.
- La Escala de CV GENCAT¹⁸, desarrollada por el Departamento de Bienestar Social de la Generalitat de Catalunya, permite una valoración objetiva de la CV del paciente, ya que son los profesionales los que responden a los 69 ítems mediante la observación de la persona. Estos ítems cubren 8 dimensiones relacionadas con la CV: bienestar emocional, relaciones interpersonales, bienestar material, desarrollo

personal, bienestar físico, autodeterminación, inclusión social y derechos. Esta escala solo es aplicable a partir de los 18 años.

- EuroQoL 5¹⁹ dimensiones (EQ-5) es una escala desarrollada por el grupo EuroQoL que consta de dos partes, el sistema descriptivo EQ-5D y la escala visual analógica EQ-5D (EQ VAS). El primero comprende cinco dimensiones: movilidad, autocuidado, actividades habituales, dolor, incomodidad y ansiedad, depresión. Cada dimensión tiene tres niveles: sin problemas, algunos problemas, problemas graves. El EQ VAS registra la salud autoevaluada del encuestado en un VAS vertical donde los puntos finales son el "mejor estado de salud imaginable" y el "peor estado de salud imaginable". Existe una versión para niños.
- El Skindex-29¹⁹ es un instrumento de calidad de vida, que si bien es específico de Dermatología, no es específica para la EB. Está compuesto de 30 ítems y mide tres factores: emociones, funcionamiento y síntomas. Cada elemento se puede responder en una escala de cinco puntos que va desde “nunca” hasta “todo el tiempo”. Se califica de 0 a 100 puntos. Una puntuación mas alta representa una CVRS peor. La puntuación general del Skindex-29 indica que la enfermedad de la piel tiene un efecto muy pequeño (< 5 puntos), negativo leve (6-17 puntos), moderado (18-36 puntos) y grave (> 37 puntos).

Las herramientas de CV genéricas son útiles a la hora de evaluar a los pacientes que tienen EB, aunque estas tienen sus limitaciones, como puedan ser problemas de validez de contenido a la hora de evaluar determinadas áreas en estos pacientes. Se hace necesaria la creación de herramientas específicas para la EB que permitan llevar a cabo análisis más concretos de situaciones específicas, acercándonos de una manera más certera a una realidad totalmente diferente a la de aquellas personas que no padecen esta enfermedad. En este sentido podemos destacar diferentes instrumentos como:

- El cuestionario sobre CV en pacientes afectados de EB (QoLEB)²⁰ es una herramienta de medición de aspectos relacionados con la CV relacionada con la Salud (CVRS) específica para adultos que padecen EB, que consta de un cuestionario de 17 ítems, desarrollada por Frew y Martin en inglés en su versión original; el QoLEB mide dos factores: funcionamiento (preguntas 1-7, 9-10, 12-13, 15) y

emociones (preguntas 8, 11, 14, 16–17). Para cada pregunta, existen 4 respuestas opcionales que se califican de 0 a 3 puntos, en las que una puntuación más alta representa una peor CVRS. La escala de funcionamiento varió de 0 a 36, la escala de emociones de 0 a 15 y la escala general de 0 a 51 puntos. Para la severidad general de la puntuación QoLEB basada en los datos reportados en la validación original de QoLEB son los siguientes: muy leve (0–4 puntos), leve (5–9 puntos), moderada (10–19 puntos), severa (20 –34 puntos), y muy severo (35–51 puntos). En el año 2014 esta herramienta fue validada al holandés y en el año 2018 al rumano. Permite superar las desventajas de los cuestionarios genéricos que pueden mostrar restricciones significativas en la medición de este constructo de CV.

- El EB-BoD²¹, un cuestionario específico que evalúa la carga de las familias de niños con EB a través de 20 ítems. Este cuestionario cubre una dimensión social y económica esencial para pacientes con EB y sus familias que tienen necesidades no satisfechas, y resulta útil también para evaluar programas de educación terapéutica. No está validada al castellano.

JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO

La CV es un término totalmente individual y claramente subjetivo. Es una constatación que la única forma de medirla objetivamente es a través de cuestionarios o encuestas bajo el paradigma cuantitativo. Pero a pesar de los instrumentos existentes en medición de CV, finalmente es el paciente quien debe emitir el juicio perceptivo de CV. El impacto en la percepción de la CV se determina en función del momento que está viviendo el paciente en relación con su enfermedad. Por lo tanto, y con respecto a la EB, si queremos ir más allá y explorar el concepto de CV en profundidad deberíamos centrarnos en su dimensión cualitativa mediante entrevistas individualizadas a cada persona y de acuerdo con la etapa de vida que esté pasando en el transcurso de la enfermedad.

Como se describe anteriormente, al tratarse la EB de lo que denominamos una enfermedad rara, es escasa la bibliografía publicada acerca de aspectos relacionados con CV en pacientes con EB, así como el impacto de esta enfermedad en las familias de estos pacientes. La mayoría de la investigación publicada se centra sobre todo en describir clínicamente la EB, los métodos diagnósticos y su tratamiento.

Con el fin de concretar la información disponible en diferentes bases de datos acerca de la EB en cualquiera de sus formas, relacionándola con la afectación en la CV de los pacientes que la padecen y a sus familiares, se decide llevar a cabo como primera parte de este trabajo una búsqueda sistemática de la evidencia publicada.

Se propone en este trabajo de fin de máster alcanzar una visión lo más completa posible de todos los aspectos que convierten a la EB en una enfermedad con gran afectación sobre la calidad de vida de los pacientes que la padecen y de sus familiares más cercanos, a través de un estudio en dos fases. Una primera fase en la que se llevará a cabo una revisión sistemática de la literatura científica en la que se aborda el tema de la calidad de vida en pacientes con EB, y una segunda fase en la que se proyecta una investigación cualitativa que nos aportará la narración en primera persona de las experiencias y vivencias de pacientes con EB y de sus familiares más próximos.

La triangulación de los datos obtenidos a través de la revisión sistemática por un lado y la investigación cualitativa por otro permitirá poder visualizar la afectación de la EB en la CV del paciente y de su familia en el entorno del investigador desde distintos ángulos, mejorando la validez y consistencia de los hallazgos, confiriendo rigor al estudio y aumentando la comprensión de este fenómeno.



HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

“Investigar es ver lo que todo el mundo ha visto, y pensar lo que nadie más ha pensado”.
Albert Szent-Györgyi

PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN

- ¿Cuál es el estado del arte en cuanto a la afectación en la calidad de vida en pacientes que padecen epidermólisis bullosa?
- ¿Cómo afronta el paciente con epidermólisis bullosa la convivencia diaria con el dolor, la picazón, el olor, el tiempo empleado en curar las heridas?
- ¿Cuáles son las repercusiones de todo lo anterior en su autoconfianza, en las relaciones personales, en las relaciones sociales, en el empleo?

OBJETIVOS

OBJETIVO PRINCIPAL

1. Describir los resultados hallados en la revisión sobre el impacto que produce la EB en la calidad de vida de la persona que padece la enfermedad y de su entorno más cercano.
2. Explorar y conocer las experiencias, expectativas, aspiraciones, relacionadas con la satisfacción de necesidades de tipo físico, social y material, en pacientes con epidermólisis bullosa y que influyen directamente en su calidad de vida y también en la de sus familiares más cercanos.

OBJETIVOS SECUNDARIOS

- Profundizar en la percepción del paciente acerca de su enfermedad y como esta y todo lo que la rodea influye en las diferentes esferas de su vida.
- Identificar aquellos factores que dificultan los cuidados diarios del paciente con epidermólisis bullosa.

METODOLOGÍA

"Hay que buscar más al hombre en la enfermedad que la enfermedad en el hombre. Cada enfermedad es un mundo, pero lo es porque cada hombre es diferente de los demás, en tanto que la enfermedad es siempre igual a sí misma".

Dr. Gregorio Marañón

Se empleará en la metodología de este trabajo de fin de máster una herramienta enriquecedora con el fin de conferir rigor y, además, reducir sesgos y aumentar la comprensión del fenómeno que queremos estudiar. Esta herramienta es la triangulación, mediante la utilización de diferentes métodos que ofrecerán la posibilidad de poder observar el fenómeno que queremos estudiar desde ángulos diferentes, con una buena validez y consistencia de los hallazgos obtenidos.

En el caso de que los hallazgos fueran inconsistentes, indicará la necesidad de analizar las razones por las que los datos difieren.

En este TFM se combinará una revisión sistemática de la literatura con un proyecto de estudio de naturaleza cualitativa.

La revisión sistemática permitirá vislumbrar una síntesis del conocimiento específico de los trabajos de naturaleza cualitativa llevados a cabo en este ámbito.

Por su parte, la realización de un estudio cualitativo fenomenológico proporcionará la oportunidad de conocer de primera mano el sentir y las opiniones tanto de pacientes y familiares, pudiendo llegar a comprender la realidad de los participantes, y aportando un análisis profundo del mismo.

El integrar ambas estrategias se traducirá en una mejor comprensión de las vivencias de los pacientes que conviven con heridas diariamente todos los días de sus vidas.

REVISIÓN SISTEMÁTICA

Este estudio sigue las directrices para la publicación de revisiones sistemáticas y metaanálisis que evalúan intervenciones sanitarias PRISMA²².

Búsqueda bibliográfica

Se llevará a cabo una revisión sistemática acerca de la EB y la CV percibida por parte del paciente y de los cuidadores principales. Se emplearán para ello bases de datos científicas PUBMED, Scielo, TESEO y Tesis Doctorales en Red. También se realizará una búsqueda inversa en las listas de referencias de los artículos identificados.

La estrategia de búsqueda se desarrollará a partir de los términos descritos en la Tabla 2

Tabla 2: Bases de datos y ecuación de búsqueda empleados.

Base de datos	Descriptor y ecuación de búsqueda
PUBMED	“Epidermolysis bullosa” [MeSH Terms] AND “Quality of life” [MeSH Terms]
Scielo	Epidermolisis bullosa Epidermolisis bullosa y calidad de vida
Tesis Doctorales en Red	Epidermolisis bullosa Epidermolisis bullosa (contiene calidad de vida)

Como operadores booleanos se empleará el operador de intersección AND, Y.

Tipos de documentos

Se realiza búsqueda de artículos publicados, así como de tesis doctorales.

Criterios de selección de los artículos

Se llevará a cabo una selección de los artículos encontrados, teniendo en cuenta los criterios de inclusión y exclusión que se refieren en las tablas 3 y 4 , y posteriormente se procederá a la búsqueda del texto completo para seguir, a continuación, con una lectura y análisis de los documentos. Se descartarán los artículos duplicados en diferentes bases de

datos. Se descartarán también aquellos artículos que, a través del análisis del título y el resumen, no se adapten al tema de la búsqueda.

Una vez seleccionados los artículos, se procederá a la obtención del texto completo de los mismos a través de la biblioteca virtual Bibliosaúde del sistema público de Galicia.

Tabla 3: Criterios de inclusión

Variables	Criterios de inclusión
Tipo de diseño	Estudio cualitativo o cualitativo.
Temática	Calidad de vida en Epidermólisis Bullosa.
Fecha de publicación	Posterior año 2006.
Tipo de documento	Artículos, Tesis Doctoral.

Fuente: Creación propia. A. García Fernández. 2019

Tabla 4: Criterios de exclusión

Variables	Criterios de exclusión
Criterios de inclusión	No cumplir alguno de estos criterios.
Duplicados	En distintas bases de datos.

Fuente: Creación propia. A. García Fernández. 2019

El investigador principal llevará a cabo la revisión de títulos y resúmenes resultantes de la búsqueda. Posteriormente realizará una revisión de los textos completos de los artículos seleccionados. Se llevará a cabo una revisión por pares, en caso de dudas o discrepancias con el tutor del trabajo de fin de master, y posteriormente se procederá a buscar un consenso sobre su inclusión o no.

Se incluirán aquellos estudios de naturaleza cualitativa que describan las actitudes, opiniones, creencias, sentimientos o experiencias relacionadas con el tema de estudio. Se incluirán aquellos estudios de naturaleza cuantitativa que analicen todos o algunos de los aspectos citados anteriormente.

Evaluación de la calidad metodológica de los estudios incluidos

La evaluación de la calidad de los estudios cualitativos se llevará a cabo mediante la guía de valoración crítica de ensayos clínicos aleatorios del *Critical Appraisal Skills Programme*²³ (CASP) para estudios cualitativos (Ver Tabla 5: Checklist de CASPe para estudios cualitativos), tomando en cuenta para la síntesis de los resultados los estudios con una puntuación mayor o igual a 5.

Tabla 5: Checklist de CASPe para estudios cualitativos

Elementos que se tendrán en cuenta en la evaluación de la calidad de estudios cualitativos
1. Definición clara de los objetivos 2. Congruencia de la metodología 3. Adecuación del método 4. Congruencia en la selección de participantes 5. Proceso de recogida de datos oportuno 6. Reflexividad entre la relación del investigador y los sujetos a estudio 7. Consideración de aspectos éticos 8. Análisis de datos riguroso 9. Claridad en la exposición de resultados 10. Aplicabilidad de los resultados
En el caso de que los tres primeros aspectos ya no se cumplan en alguno de los estudios cualitativos incluidos en la RS, se entenderá que no poseen la calidad metodológica suficiente como para considerar los resultados obtenidos en el mismo. Además de los tres primeros ítems se considerará el cumplimiento de otros 2 ítems para incluir el artículo en nuestro estudio.

Fuente: adaptación del Checklist de CASPe (Critical Appraisal Skills Programme)²³

ESTUDIO CUALITATIVO

Diseño

El tipo de estudio cualitativo a realizar sería un diseño fenomenológico interpretativo que permita describir el significado de las experiencias vividas y partiendo de la visión de quienes han vivido esa experiencia, que en este caso serían personas diagnosticadas de EB y sus cuidadores.

La fenomenología interpretativa como método de investigación se basa en la filosofía de Heidegger²⁴; su objetivo es comprender las habilidades, prácticas y experiencias cotidianas, y articular las similitudes y diferencias de significados, compromisos, prácticas, habilidades y experiencias de los seres humanos²⁵.

Población objeto de estudio

Pacientes diagnosticados de EB y cuidadores de estos, del Área Sanitaria de Pontevedra-Salnés.

La estructura organizativa del área de gestión integrada de Pontevedra e O Salnés (EOXIPS) fue creada en el año 2011. Está compuesta por un complejo hospitalario, Complejo Hospitalario de Pontevedra (CHOP), formado a su vez por el Hospital Montecelo y el Hospital Provincial, en la ciudad de Pontevedra; y por el Hospital do Salnés en las afueras de la ciudad de Vilagarcía de Arousa. En conjunto dispone de unas 720 camas hospitalarias funcionantes. A ella pertenecen a su vez 45 centros de Atención Primaria de Salud (AP) y 9 centros sociosanitarios. Atiende a una población de aproximadamente 322.213 habitantes.

Figura 4: EOXI Pontevedra e o Salnés



Fuente: Cedita por el autor. Elaborada por José Antonio Esperón Güimil para su TFM “Programa de mejora en la gestión y cuidados de las heridas crónicas”. Máster en Gestión Integral e Investigación de las Heridas Crónicas. Universidad de Cantabria.

El número de pacientes con Epidermólisis bullosa en el Área sanitaria es de 5 pacientes. Lo que supone 0,15 pacientes por cada 10000 habitantes. Cabe destacar que pueda existir algún paciente en el Área Sanitaria que no esté en el sistema público de salud y del que no se tenga constancia.

En la EOXI hay una consulta denominada “Asesoría en heridas” en la cual trabajan dos enfermeras referentes en heridas a tiempo completo y colaboran cinco referentes más en heridas que ejercen su labor asistencial en centros de salud y otras unidades de atención hospitalaria, y desde donde se gestionan todos los productos de cura en ambiente húmedo del área sanitaria, se asesora a otros profesionales tanto de atención primaria como de atención especializada a través de consultas telefónicas, e-mail y recientemente interconsulta telemática a través del programa de Historias Clínicas IANUS. Se lleva a cabo también en la Consulta de Asesoría en Heridas, ubicada en el Hospital Montecelo y perteneciente a la EOXI Pontevedra y el Salnés, el seguimiento de determinados pacientes que debido a su complejidad requieren de cuidados más especializados. Entre estos se encuentran pacientes afectados de epidermólisis bullosa, para los cuales la Asesoría en Heridas les sirve tanto de consulta para posibles complicaciones en sus heridas, como para coordinar todo el material de curas, apósitos y dispensarlo el mismo día que la farmacia hospitalaria le dispensa la medicación y productos farmacéuticos necesarios, así como nutrición enteral y material

fungible para poder llevar a cabo las curas en su domicilio. De esta manera se consigue minimizar las visitas del paciente o de su familia al hospital y se facilita que mensualmente tengan en su domicilio todo lo que necesitan para las curas.

Los criterios de inclusión y de exclusión de los posibles participantes se resumen en las Tablas 6 y 7.

Tabla 6: Criterios de inclusión. Proyecto cualitativo.

Variables	Criterios de inclusión
Enfermedad	Ser un paciente afecto de EB en cualquiera de sus formas Ser cuidador principal de persona que padezca la enfermedad
Consentimiento	Los posibles participantes han de consentir participar libremente

Tabla 7: Criterios de exclusión. Proyecto cualitativo.

Variables	Criterios de exclusión
Déficit cognitivo	Presentar alteraciones de la cognición

Selección de la muestra

Se llevará a cabo una selección de muestra por conveniencia, necesitaremos participantes que padezcan EB y familiares de estos, que vivan cerca del entorno del entrevistador, y que accedan a ser entrevistados. Con lo cual no puede ser elegida al azar.

Se comenzará con una paciente de 37 años afectada de EB distrófica recesiva. Residente en la ciudad de Pontevedra, tratada por el Servicio de Dermatología del Hospital Universitario de la Paz de la Comunidad de Madrid y paciente de la consulta de Asesoría en Heridas del Área Sanitaria Pontevedra-Salnés, desde donde se la asesora en posibles complicaciones que puedan surgir y se le facilita todo el material necesario para la realización de las curas diarias, que incluyen apósitos de cura en ambiente húmedo y material de curas como gasas, compresas, vendas de algodón, vendas tubulares, esparadrapo de silicona, sueros...

Será entrevistada también su madre, de 67 años, jubilada y cuidadora principal.

Se seguirá con el muestreo en bola de nieve, denominado también en cadena, de manera que los participantes iniciales nos pongan en contacto con otros participantes que cumplan las condiciones para formar parte de la investigación. Se completará la muestra cuando se comience a obtener datos repetitivos o ya no se aporte información adecuada para responder a los objetivos planteados; es decir, una vez alcanzada la saturación de los datos. Se busca la pertinencia de dicha información, que se adecúe al objeto de la investigación.

Descartaremos a aquellos participantes que no deseen que sus opiniones sean utilizadas en la investigación.

Recogida de los datos

La recogida de datos se llevará a cabo a través de una entrevista semiestructurada, abierta, en la cual los entrevistados tendrán la oportunidad y serán animados a no dejar de expresarse hasta que sientan que han descrito sus sentimientos y pensamientos en relación con el tema de la forma más completa que les sea posible.

Las entrevistas serán realizadas por el investigador principal, con el compromiso de no emitir juicios de valor y no corregir ninguna de las palabras de los informantes que le puedan restar veracidad al contenido del relato. Se asume la inevitable influencia a través del lenguaje verbal y no verbal, procurando que interfiera lo menos posible.

En el transcurso de las entrevistas, el investigador irá simplemente introduciendo temas sólo en el caso de que no hayan surgido previamente durante el relato del informante, pero en ningún caso se interrumpirá el discurso.

Se procederá a grabar las entrevistas con una grabadora digital que nos permita posteriormente llevar a cabo una transcripción literal. Dicha transcripción será llevada a cabo por el investigador que ha realizado las entrevistas, lo cual es fundamental a la hora de recordar todo aquello que rodea a las palabras, como los silencios o los tonos. Se elaborará también un diario de campo donde quedarán reflejadas aquellas percepciones, sensaciones, gestos...que sean imposibles de registrar en el audio.

Las entrevistas se llevarán a cabo en un lugar predeterminado por el paciente, invitándolo a escoger aquel espacio en el que se encuentre cómodo, que proporcione intimidad. Estarán acompañados de algún familiar solo en el caso en que así lo deseen. En primer lugar,

entrevistaremos al paciente y a continuación al cuidador principal, por separado o conjuntamente, según ellos decidan.

Se llevará a cabo una única entrevista por informante.

Interpretación de los datos

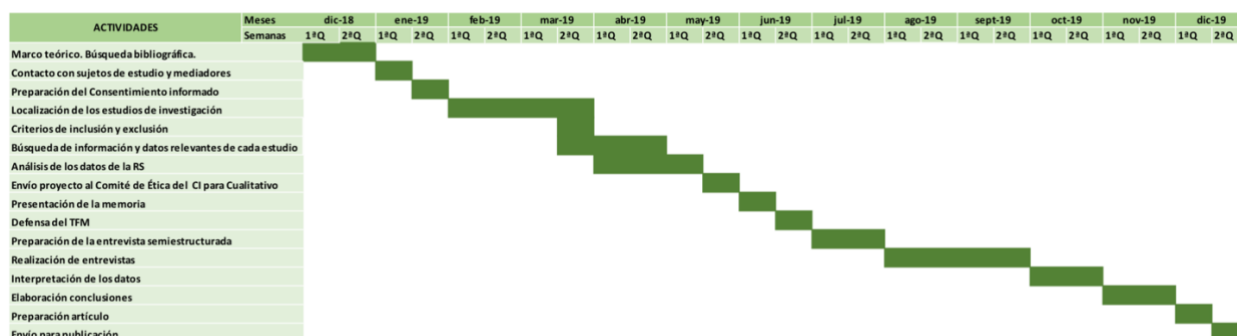
El planteamiento del estudio cualitativo basado en la fenomenología interpretativa se plantea con el fin de permitir contextualizar la evidencia que se deriva de la de revisión sistemática en el entorno de origen del investigador principal, ya que no hay ningún estudio en España que abarque la vivencia de la EB bajo un enfoque cualitativo, y que esto es importante para no tener que “extrapolar” información de otras latitudes.

El ahondar en las experiencias de vida e influencia de la enfermedad en las distintas esferas del individuo en el contexto del territorio gallego, donde no existe ningún centro de referencia para para pacientes con EB, y en la mayoría de los casos son los propios pacientes los que afrontan las curas diarias, apoyados por profesionales sanitarios no expertos en la enfermedad.

Limitaciones del estudio

Esta investigación se puede ver limitada por el acceso a alguno de los posibles participantes a consecuencia de su estado de salud.

Cronograma



Aspectos éticos y jurídicos

Principios éticos

Este proyecto de investigación respetará los principios éticos básicos: el respeto a las personas, la beneficencia y la justicia.

Se solicitará autorización al Comité Ético de Investigación de Galicia (ANEXO 2).

La participación voluntaria ha de estar sustentada en el conocimiento por parte de los posibles participantes de los objetivos del estudio, de la confidencialidad de todos los contenidos extraídos de las entrevistas, y de la utilización que se les dará a los datos que nos proporcionen. Estos han de conocer la posibilidad de revocar en cualquier momento su consentimiento a participar en el estudio. Para ello se elaborará un consentimiento informado específico para paciente y cuidador. La firma de este es una condición indispensable para comenzar este estudio (ANEXO 3)

Se excluirá de la narración o del empleo de frases textuales en el estudio cualquier dato personal que conlleve a la identificación de alguno de los participantes, garantizando así la confidencialidad.

Aspectos jurídicos

Para el tratamiento de datos se respetará la Declaración de Helsinki⁷ de la Asociación Médica Mundial (AMM), y las recomendaciones del documento de conflicto de interés publicadas por el Servicio Gallego de Salud²⁶ (Resolución del 8 de septiembre de 2014), sin olvidar los parámetros dictados en la legislación española respecto a la investigación. Igualmente, se respetará la Ley 14/2007 del 3 de julio de Investigación Biomédica²⁷ solicitando los correspondientes permisos para el desarrollo del estudio al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia²⁸ (CEIC) (ANEXO 2)

Por otro lado, el investigador se compromete al anonimato total, en el que los datos recogidos de cada participante serán separados de sus datos de identificación personal, respetando la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal²⁹ (Ley Orgánica 15/1999),

del 13 de diciembre, además de la Ley 3/2001, del 28 de mayo que regula el Consentimiento Informado.

Medios disponibles y necesarios para la realización del proyecto

Medios disponibles:

- 1 ordenador portátil.
- Software QDA Miner Lite, de Provalis Research, de acceso libre en la Red.

Medios necesarios:

- 1 grabadora de audio (Sony ICD-PX370) 54,20 €



RESULTADOS

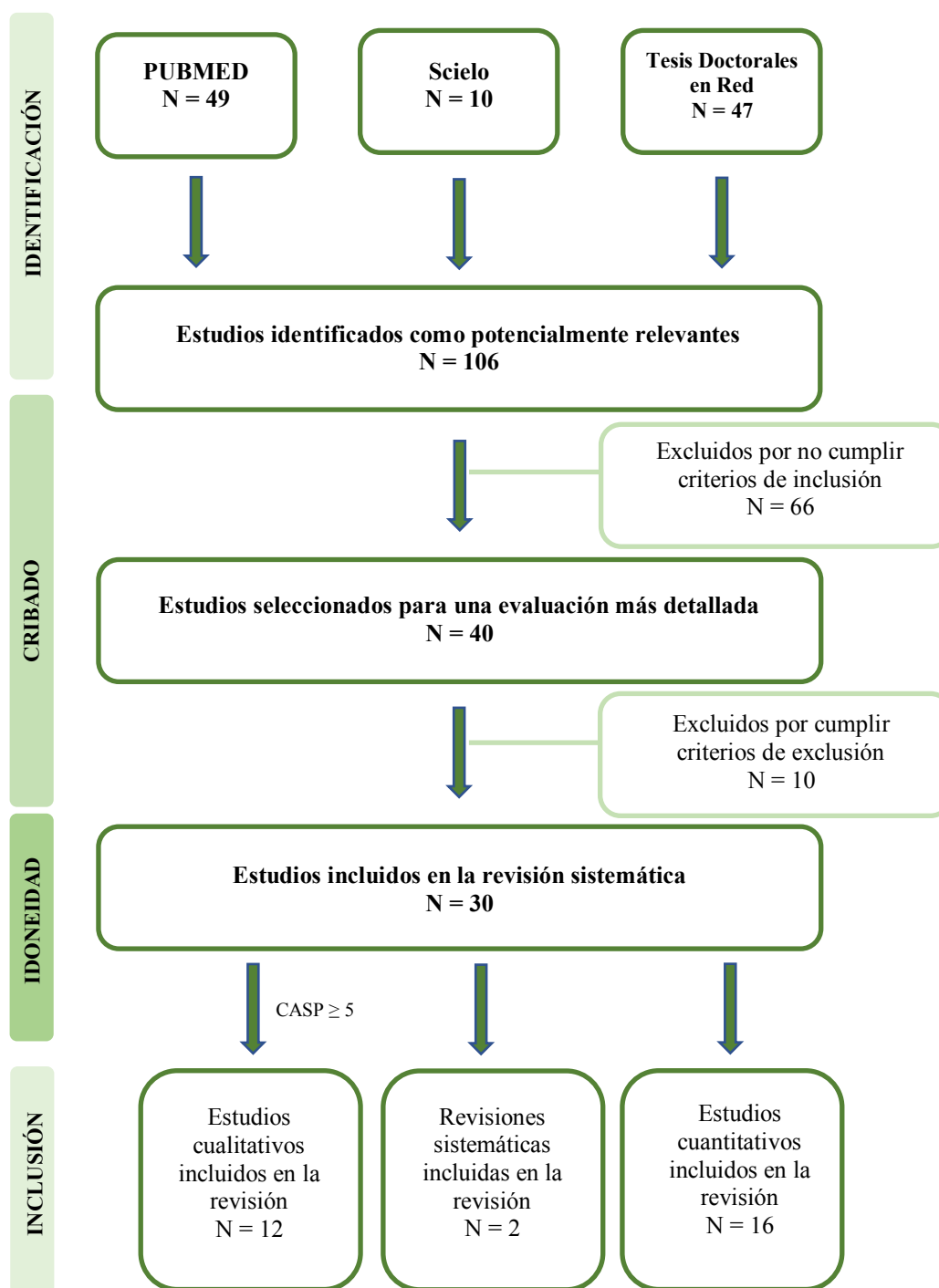
“En la investigación es incluso más importante el proceso que el logro mismo”
Emilio Muñoz

En este capítulo se presentan los resultados de la revisión sistemática (RS). Los resultados de la investigación cualitativa no se pueden presentar al no desarrollar, de momento, el proyecto.

En la figura 5 se presenta el diagrama de flujo de la RS.

REVISIÓN SISTEMÁTICA

Figura 5: Resultados de búsqueda bibliográfica



Fuente: Creación propia. A. García Fernández. 2019

De las publicaciones encontradas, se encontraron por un lado 59 artículos de los cuales 40 relacionaban directamente la EB con CV y por otro lado 47 tesis doctorales, se descartan todas las tesis doctorales ya que ninguna de ellas se adecuaba al tema concreto que se busca y 13 artículos por no cumplir criterios de inclusión. De los 40 artículos seleccionados y tras aplicar criterios de exclusión, quedan en total 30 artículos de los cuales se distribuyen en función de la metodología empleada según figura 6.



Figura 6: Estudios según metodología de investigación empleada

Estudios con enfoque cuantitativo

- 9 estudios son cuantitativos^{30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38}, empleando la mayoría de ellos escalas ya validadas de dolor (EVA, FPS, Behavioral FLACC) y de CV (QoLEB, DLQI, CDLQI...) tanto en niños como en adultos. (ANEXO 4: Cuadro resumen de resultados estudios cuantitativos)

En cuanto a la procedencia geográfica de los estudios cuantitativos encontramos los siguientes resultados:



Figura 7: Procedencia de los estudios cuantitativos

En cuanto al ámbito temático de los estudios cuantitativos:

- En el año 2009, Tabolli³⁰ et al. Se propone evaluar la CV en pacientes con EB y la carga familiar en una muestra de 125 pacientes y cuidadores principales. Emplea las escalas de CV Skindex-29 en adultos y EQ-5D en niños. Para la carga familiar emplea el FSQ y para aspectos psicológicos GHQ-12. Concluyen en su estudio que la EB tiene un impacto severo en la calidad de vida y afecta el estado de salud en la mayoría de los pacientes. El impacto de la esta genodermatosis en la calidad de vida es mas grave que el de otras afecciones dermatológicas. El componente mental está menos deteriorado que el físico y la carga familiar es alta. Los principales determinantes de la carga de los cuidadores son la gravedad y el alcance de la enfermedad y la mala calidad de vida del paciente. Los niños sufren más que los adultos y los que tienen problemas en cualquiera

de las cinco áreas descritas por el EQ-5D se encuentran en una alta proporción. El apoyo psicológico y la monitorización con mediciones de la calidad de vida pueden ayudar a los pacientes con EB y sus cuidadores.

- Margari³² en 2012 se propone a través de una muestra de 25 pacientes estudiar el impacto de la EB en la CV, así como evaluar el estado psicológico y la presencia de algún trastorno psiquiátrico en estos pacientes. Para medir la CVRS emplea el DLQI, obteniendo que en el 82% de los pacientes, la EB tuvo un impacto negativo en su calidad de vida.
- En el año 2014 Stevens³⁴ describe la eficacia de un programa de atención por parte de enfermeras especialmente formadas, en los domicilios de pacientes con EB grave, cuyos hallazgos se traducen en una mejora percibida en la CV de los pacientes estudiados entre otros aspectos. En el mismo estudio se describe un innovador Plan Nacional de apósitos para epidermólisis bullosa en Australia, cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas con EB, reduciendo la carga financiera.
- El dolor y su influencia en la percepción de CV en pacientes con EB es estudiado a partir de diferentes escalas validadas por Brun et al.³⁷ En el año 2017. El estudio se lleva a cabo con una muestra de 57 pacientes, entre los que había niños, que padecían EB simple, concluyendo que estos pacientes padecían dolor frecuente y severo con características neuropáticas, que en los casos en los que se trataba adecuadamente, influía de manera notoria en su CV. No se trata del único estudio que relaciona al dolor con la afectación en la CV del paciente con EB, ya que tan solo un año más tarde, en el 2018, Schröder et al.³⁸ publican un estudio transversal en el que se describen las cualidades de este dolor en los diferentes subtipos de EB.

Si nos centramos en los estudios sobre validación de escalas (ANEXO 3):

- 7 estudios eran sobre validación de escalas de CV específicas para EB^{39,40,41,42,43} (QoL-EB) y 2 sobre escalas de valoración de carga familiar. Una de ellas genérica para enfermedades dermatológicas, Family Dermatology Life Quality Index⁴⁴ (FDLQI), y la otra específica para EB, Epidermolysis Bullosa Burden of Disease²¹ (EB-BoD)
- De los siete estudios, 5 de ellos eran de procedencia Europea, lo que supone un 71%, y el restante 29% corresponde a dos estudios sobre validación de escalas llevados a cabo en América, concretamente en México y en Brasil.

La escala QoLEB se desarrolla en el año 2009 por Frew et al.³⁹ y se valida en inglés. Los autores compilaron un cuestionario piloto, que distribuyeron a 130 pacientes con EB. A partir de los 115 cuestionarios devueltos, llevaron acabo un análisis factorial que produjo un cuestionario final de 17 ítems. La validez discriminatoria se evaluó por las diferencias en las puntuaciones entre los subtipos EB. La validez del contenido se evaluó mediante la clasificación por expertos de los artículos en términos de importancia. La validez de construcción se evaluó mediante la correlación con las herramientas de calidad de vida existentes, concretamente la Dermatology Life Quality index (DLQI) y la Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS). Se evaluaron la confiabilidad del test y la consistencia interna, obteniéndose un valor de α de Cronbach = 0,92, lo cual le confiere una buena consistencia interna. Se convierte de esta manera el QoLEB en la primera herramienta de medición de calidad de vida específica para la EB, válida y confiable en pacientes con diversos subtipos de EB que permitirá en posteriores investigaciones monitorizar la calidad de vida e identificar las dimensiones de la calidad de vida como objetivos para las dichas investigaciones y posteriores intervenciones. Posteriormente se realizan traducciones y validaciones al castellano en Mexico⁴⁰, al portugués-brasileño⁴¹, al rumano⁴², y al holandés⁴³. Para todas estas validaciones se obtiene una buena consistencia interna con valores de α de Cronbach = 0.88 para el portugués-brasileño y de ≥ 0.92 para el resto de las traducciones y validaciones.

En el año 2012 Sampogna y Tabolli⁴⁴ realizan una descripción y evaluación de la carga en 62 cuidadores de pacientes con EB distrófica recesiva en cuidadores familiares, utilizando por primera vez la versión italiana del FDLQI, y con el fin de validar el instrumento siguiendo las directrices para la adaptación intercultural de medidas de calidad de vida relacionadas con la salud. El FDLQI italiano mostró una alta consistencia interna,

construcción y validez convergente, resultandos ser una herramienta útil para evaluar el impacto de la EB en los cuidadores familiares.

En 2015 Dufresne²¹ lleva a cabo el desarrollo y validación de una escala sobre valoración de carga familiar en 62 cuidadores de pacientes con EB distrófica recesiva, mostrando este cuestionario una buena consistencia interna (α de Cronbach = 0,9).

Revisiones sistemáticas

- 2 de ellos son revisiones sistemáticas^{45, 46} sobre aquellos factores que afectan a la CV en pacientes con EB y como influye el hecho de tener una gastrostomía en la CV de pacientes con EB (ANEXO 5: Cuadro resumen de revisiones sistemáticas)
- La procedencia de una de ellas es de Europa, de Italia concretamente, y la otra de América, de Brasil.

En la revisión llevada a cabo por **Pagliarello y Tabolli**⁴⁵ en el año 2010 se revisan todos aquellos estudios que evalúan el efecto de la epidermólisis ampullosa sobre la calidad de vida en pacientes y cuidadores para evaluar qué factores pueden describir mejor su calidad de vida relacionada con la salud. A través de la revisión de 11 artículos concluyen que existe la necesidad de una exploración más rigurosa del impacto de la epidermólisis bullosa en la calidad de vida del paciente para guiar el tratamiento y monitorear la calidad de la atención.

Zidorio et al.⁴⁶ en el año 2017 llevan a cabo una revisión sistemática siguiendo la Declaración PRISMA en la que se centra entre otras cosas en aspectos relacionados con la calidad de vida en aquellos pacientes con epidermólisis bullosa que llevan a cabo la función de nutrición a través de un tubo de gastrostomía, concluyendo a través del análisis de 7 estudios que esta condición tiene una repercusión importante en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes, reduciendo el estrés que generaba en estos pacientes el hecho de tener que alimentarse.

Estudios de enfoque cualitativo

En la revisión sistemática se han identificado 8 estudios cualitativos (7 fenomenológicos^{47, 48, 49, 50, 51, 52, 53} y 1 de grupos focales⁵⁴) y 4 casos clínicos de los cuales 2 son publicaciones españolas^{55, 56} y los otros 2 de Uruguay^{57, 58}. (ANEXO 6: Cuadro resumen de resultados de estudios cualitativos)



Figura 8: Procedencia de los estudios cualitativos realizados en Europa.

Si nos centramos en el tópico de los trabajos de investigación cualitativa, en el de **Hubbard**⁴⁷ incluyen información importante acerca de como experimentan la vida los pacientes con EB portadores de una gastrostomía, y como estos pacientes perciben que pueden sentir un mayor control sobre su vida.

En el trabajo de **Adni T, Martin K y Mudge E**⁴⁸ se lleva a cabo un estudio fenomenológico a partir del cual llegan a la conclusión de la necesidad de que las personas EB tengan un enfoque multidisciplinar para su atención con una necesidad particular de manejo del dolor, intervención psicológica, y apoyo de enfermería, de aquellos que los clientes perciben como que comprenden los requisitos de los pacientes con EB.

El artículo de **Groccot**⁴⁹ describe un estudio cualitativo participativo con un grupo de adultos con EB, realizado en tres fases; en la primera de ellas se lleva a cabo una recopilación y análisis de datos de adultos con EB, de sus cuidadores y enfermeras especializadas, a través

de talleres con el fin de definir sus necesidades no satisfechas. En una segunda fase llegan a la formulación de conceptos de diseño innovadores en función de las necesidades de las pacientes expresadas en los talleres de la primera fase, mediante un taller de brainstorming por grupo de expertos. Ya en la tercera fase más técnica, se realiza el desarrollo, finalización y evaluación de los conceptos de diseño y prototipos informados por los datos de la segunda fase.

En el estudio de **Van Scheppingen et al.**⁵⁰ a través de una metodología cualitativa con entrevistas semiestructuradas a 11 niños con diferentes tipos de EB se identifican y especifican los principales problemas que perciben estos niños en su vida diaria, de que manera interfieren estos problemas en su CV y si difieren estas experiencias de los niños con afectaciones más graves a las más leves. Hallan que “tener picazón” en la piel representa la mayor preocupación para estos pacientes. El segundo problema manifestado por orden de prioridad sería el dolor y el tercer problema reportado por los pacientes con EB fue la frustración por las limitaciones que la enfermedad les impone. Manifiestan vivir con la sensación de ser diferentes y desean ser vistos como “normal”. Se sienten molestos en muchas ocasiones por la visibilidad de la enfermedad, las miradas de los otros, y el enfrentarse a posibles burlas. Incluyen también el sentimiento de aislamiento, al no poder participar en actividades con los demás a causa de las limitaciones físicas.

Estos mismos autores en un estudio anterior evalúa mediante entrevistas las experiencias de familiares muy cercanos (padres) en cuanto a como se ven afectadas las relaciones interfamiliares y con el resto de la sociedad. Se describen también sentimientos en cuanto a la obligación de ejercer de enfermeros de sus propios hijos, y como se sentían al percibir ese rechazo evidente por parte de otras personas hacia su ser más querido⁵¹.

En el estudio publicado por **Dures et al**⁵² se describe el impacto psicosocial de la EB en el adulto, analizando como el no poder formar parte de actividades habituales de la vida diaria, llevan consecuentemente a sentirse apartados de la sociedad que les rodea y a afrontar desórdenes psicológicos. A través de entrevistas a pacientes se extrae la necesidad de estos de contar con información completa de la enfermedad, el diagnóstico exacto, el modo de herencia. Expresan la necesidad de sentirse dueños de su propia vida, y de sentirse co-participantes en el proceso de atención por los profesionales de la salud. Describen también

problemas de interacción con aquellos profesionales sanitarios que no están bien formados en EB.

En otro estudio de **Williams et al**⁵³ se pone de manifiesto como en niños que padecían lesiones visibles en la piel a consecuencia de la enfermedad sufrían también más problemas en el plano psicológico, desarrollando una imagen negativa de sí mismos. El impacto de la enfermedad en estos niños, estaba ligada inherentemente a la gravedad del tipo de EB que padecían. Lo peor describen que era las heridas en las zonas más visibles (cara y manos), difíciles de ocultar y que los llevaba a tener que dar explicaciones continuamente del por qué, además de provocar rechazo en el grupo de niños en el que se relacionaban.

DISCUSIÓN

*“Si supiese que es lo que estoy haciendo, no le llamaría investigación, verdad?”
Albert Einstein.*

La realidad social, sanitaria y económica a la que se enfrentan los pacientes con EB es nuestro país puede diferir en gran medida de la observada y estudiada por los autores que figuran en esta RS.

Esto, unido a la carencia de investigaciones llevadas a cabo en nuestro país, abre las puertas a la investigación cualitativa en las distintas comunidades autónomas de España, donde la realidad a la que se enfrentan los pacientes afectados de EB y sus familias puede ser muy diferentes debido a las diferencias con el sistema sanitario de otros países, a la formación de los profesionales de enfermería y a la existencia de tan sólo dos centros de referencia para pacientes con EB en el territorio nacional.

Se justifica pues, con esta revisión sistemática, la puesta en marcha del proyecto de investigación cualitativa fenomenológico en Galicia propuesto por la investigadora principal.

Se abriría también como línea de investigación, el llevar a cabo la traducción y validación de la escala de calidad de vida específica de EB (QoLEB) en el territorio español, lo que serviría de base para la elaboración de estudios de índole cuantitativa acerca de CV en personas que padecen EB en nuestro país. Estos datos cuantitativos obtenidos a través de una escala específica de calidad de vida en EB en España serían esenciales a la hora de identificar objetivos de intervención en este ámbito, así como tener implicaciones importantes en la asignación de recursos dentro de nuestro sistema sanitario para esta enfermedad de baja prevalencia.

CONCLUSIONES

*“El que ha llegado tan lejos que ya no se confunde, ha dejado también de trabajar”
Max Planck.*

A través de esta revisión sistemática el investigador principal llega a la conclusión de que los estudios de metodología cuantitativa se centran sobre todo en la relación entre EB y CV en personas que padecen EB, considerando además de la influencia que pueda tener en dicha calidad de vida aspectos físicos, como el dolor, los aspectos psicológicos y los sentimientos de rechazo juegan también un papel muy importante. Estos aspectos psicológicos afectan no sólo a las personas que padecen la enfermedad, sino también a su entorno más cercano. Estos cuidadores se sienten en muchas ocasiones sobrecargados por la enfermedad de sus seres queridos y todo lo que esta enfermedad conlleva.

De los estudios de metodología cuantitativa de validación de escalas, se concluye la necesidad que se ha observado de traducir y validar una escala específica de calidad de vida en pacientes con EB a distintos idiomas y en diferentes entornos. Los distintos autores demuestran que esta escala resulta ser válida para el fin que se persigue, consiguiendo siempre una elevada consistencia interna.

De las revisiones sistemáticas analizadas, se concluye que la comparación del impacto en CV de la EB con la de otras condiciones, es claramente valiosa para la toma de decisiones en políticas sanitarias públicas. Se extrae también la necesidad de una investigación más rigurosa del impacto de la EB en la CV para guiar el tratamiento y monitorizar este aspecto de la enfermedad.

En cuanto a los estudios que emplean metodología cualitativa, la mayoría de ellos son fenomenológicos y emplean la entrevista semiestructurada para que pacientes y familiares se expresen acerca de síntomas físicos como el dolor o el picor, limitaciones funcionales, relaciones sociales y familiares, necesidad de enfoque multidisciplinar o desórdenes psicológicos derivados del aislamiento social que genera todo lo que rodea a esta enfermedad. La gran mayoría de estos estudios se llevan a cabo en distintos países europeos, destacando que las 2 publicaciones llevadas a cabo en España se tratan de casos clínicos.

En lo que se refiere a conclusiones en cuanto a la calidad de vida en el adulto y en el niño con EB, podemos extraer de textos consultados^{30, 36} que la gravedad de la enfermedad percibida y el área de la piel involucrada son relevantes para la calidad de vida de todos los subtipos de EB. Que la calidad de vida está más gravemente afectada en niños y mujeres.

Muy pocos pacientes están libres de dolor, y que la percepción en intensidad de este dolor varía según la extensión de la superficie de la piel afectada y la profundidad de las heridas. La probabilidad de que todos los pacientes con todos los subtipos de EB sean, al menos parcialmente, dependientes de otros. El gran impacto de la enfermedad en la restricción de actividades físicas, sociales y deportivas, así como en el empleo y en la educación.

En el ámbito psicológico, de alguna de las investigaciones^{20, 32} se concluye que el sufrimiento psicológico no se correlaciona con la gravedad de la enfermedad debido, quizás, a que los pacientes con EB se acostumbran a vivir sin quejas, valorando aquellas áreas de la vida que la enfermedad no ha comprometido (escuela, familia, amigos...).

La aportación de esta RS a la práctica del cuidado de pacientes con EB se puede resumir en:

- La necesidad expresada por parte de personas que padecen EB y de sus familiares de profesionales formados en el manejo de las heridas en diferentes fases de la enfermedad, y también en el manejo de todos aquellos aspectos que sin tener un componente puramente físico, tienen enorme repercusión en la vida de todas estas personas.
- Para conseguir esto es imprescindible un enfoque multidisciplinar, donde todos y cada uno de los miembros del equipo se complementen, y esa sinergia contribuya a favorecer un desarrollo “normal” de las personas que padecen EB en la esfera de lo biológico, de lo psicológico y también de lo social.

Limitaciones

La limitación más importante a la hora de la realización de esta revisión sistemática fue que prácticamente la totalidad de las investigaciones seleccionadas para el estudio están redactados en inglés. Con lo que puede existir algún error por mala interpretación del texto escrito.

Financiación

Esta investigación no ha sido financiada por ningún patrocinador. El investigador principal declara no haber recibido compensación económica alguna por haber realizado este estudio.

BIBLIOGRAFÍA

*“Sentimos que lo que estamos haciendo es una gota en el océano, pero el océano no sería lo mismo sin esa gota”
Madre Teresa de Calcuta.*

- ¹ FEDER. Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras. Fed Española Enfermedades Raras [Internet]. 2009[citado 18 de Abr 2019];80. Disponible en:
<http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Psicologia/Gu%C3%ADa%20de%20apoyo%20psicol%C3%B3gico%20para%20EERR.FEDER.pdf>
- ² Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Has C et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol* 2014; 70:1103-1123.
- ³ Fine JD, Robin A. J. E, A. Bauer E, W. Bauer J, Bruckner-Tuderman L, et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol*. 2008; 58:931-950.
- ⁴ Sawamura D, Nakano H, Matsuzaki Y. Overview of epidermolysis bullosa. *Journal of Dermatology*. 2010; 37: 214-219.
- ⁵ Mellerio JE, Robertson SJ, Bernardis C, Diem A, Fine JD, George R, et al. Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: Best clinical practice guidelines. *Britis Journal of Dermatology*. 2016; 174:56-67.
- ⁶ Baquero Fernández, C., Herrera Ceballos, E., López Gutiérrez, J.C., De Lucas Laguna, R., Romero Gómez, J., Serrano Martínez, M. ^a C y Torrelo Fernández, A. Guía de atención clínica integral de la epidermolisis bullosa hereditaria [Internet]. Centro de Publicaciones Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid 2008 [citado 15 de Febr 2019]; 18-23.
<https://www.mscbs.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf>
- ⁷ Alzate M, García L, Moreno Y, Poso V. Epidermolisis ampollar distrófica pretibial. *Med Cutan Iber Lat Am* 2017; 45(3): 228-231
- ⁸ Jo-David Fine, Helmut Hitntner, Vivir con Epidermolisis Bullosa: Etiología, Diagnóstico, asistencia interdisciplinar, y tratamiento. Nueva York: Springer-Velarg Wien, 2009. 31
- ⁹ Declaración de Helsinki de la AMM- Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos [Internet]. [citado 03 de Ener 2019] Disponible en:
<https://www.wma.net/es/polices-post/declaracion-de-helsinki-de-la-amm-principios-eticos-para-las-investigaciones-medicas-en-seres-humanos>
- ¹⁰ Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa: past, present, and future. *Ann N Y Acad Sci*. 2010;1194(1):213-222.
- ¹¹ Baquero Fernández C. El papel de la enfermera de referencia en el cuidado de un neonato con EB [Internet]. *Rev. Estar Bien*. 2012[citado 15 de Febr 2019]. Disponible en:
<https://www.pieldemariposa.es/wp-content/uploads/2019/03/ElPapeldeLaEnfermeradeReferencia-en-NeonatosconEB.pdf>
- ¹² Estudio ENSERio. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España [Internet]. Datos 2016-2017 [citado 02 de Febr 2019]. Disponible en:
https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- ¹³ Robles-Espinoza AI, Rubio-Jurado B, De la Rosa-Galván EV, Nava-Zavala AH. Generalidades y conceptos de calidad de vida en relación con los cuidados de salud. *El Resid*. 2016; 11(3): 120-125.
- ¹⁴ Soldevilla AJJ. Calidad de vida es... *Gerokomos*. 2008; 19: 60-61.
- ¹⁵ Frew JW, Murrell DF. Quality of Life Measurements in Epidermolysis Bullosa: Tools for Clinical Research and Patient Care. *Dermatologic Clinics*. 2010; 28: 185-190.

- ¹⁶ Yuen WY, Frew JW, Veerman K, Van Den Heuvel ER, Murrel DF, Jonkman MF. Health-related Quality of Life in Epidermolysis Bullosa: Validation of the Dutch QOLEB Questionnaire and Assessment in the Dutch Population. 2014;(3):442-7.
- ¹⁷ Vilagut G, Ferrer M, Rajmi L, Rebollo P, Permanyer-Miralda G, Quintana JM et al.. Red IRYSS. Gac Sanit 2005; 19 (2) 137.
- ¹⁸ Verdugo MA, Arias B, Gómez L. Escala de Calidad de Vida GENCAT [Internet]. Universidad de Salamanca. Instituto Universitario de Integración en la comunidad. [citado 18 de Abr 2019]. Disponible: <http://inico.usal.es/27/instrumentos-evaluacion/escala-de-calidad-de-vida-gencat.aspx>
- ¹⁹ Yuen WY, Frew JW, Veeman K et al. Health-related Quality of life in epidermolysis Bullosa: Validation of the Dutch QOLEB Questionnaire and Assesment in the Dutch Population. Acta Derm Venereol 2014; 94: 442-447.
- ²⁰ Frew JW, Martin LK, Nijsten T, Murrell DF. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa through the development of the QOLEB questionnaire: an EB-specific quality of life instrument. Br J Dermatol 2009; 161: 866-77.
- ²¹ Dufresne H, Hadj-Rabia S, Taieb C et al. Development and validation of an epidermolysis bullosa family/parental burden score. Br J Dermatol 2015; 173:1405-1410
- ²² Mother D, Liberati A, Tetzlaff J et al. Ítems de referencia para publicar Revisiones Sistemáticas y Metaanálisis [Internet]. Rev Esp Nutr Hum Diet. 2014 [citado 19 de Abr 2019]. Disponible en: <https://fcsalud.ua.es/es/portal-de-investigacion/documentos/herramientas-para-la-busqueda-bibliografica/declaracion-prisma.pdf>
- ²³ Cano Arana, A., González Gil, T., Cabello López, J.B. por CASPe. Plantilla para ayudarte a entender un estudio cualitativo. En: CASPe. Guías CASPe de Lectura Crítica de la Literatura Médica. CASPe (Critical Appraisal Skills Programme español). Disponible en: <http://www.redcaspe.org/>
- ²⁴ De la Maza LM. Fundamentos de la filosofía hermenéutica: Heidegger y Gadamer. Teol y vida. 2005;46(1-2):122-38.
- ²⁵ Castillo-Espitia E. La fenomenología interpretativa apropiada para estudiar los fenómenos humanos. Investig y Educ en Enfermería. 2000;18(1):27-35.
- ²⁶ Consello de Bioética de Galicia. Consellería de Sanidade. O conflito de intereses no ámbito da saúde. Documento de recomendacións [Internet]. Santiago de Compostela: Consellería de Sanidade. Xunta de Galicia. 2016 [citado 23 de Febr 2019]. Disponible en: https://www.sergas.es/Bioetica/Documents/143/conflicto_intereses_GC_NV.pdf
- ²⁷ Ley de Investigación Biomédica. Ley 14/2007 del 3 de Julio. Boletín Oficial del Estado, no 159, del 04-07-2007.
- ²⁸ Red Gallega de Comités de Ética de la Investigación, CAEIG. Decreto 63/2013, 11 de Abril. Xunta de Galicia. Disponible en: <https://transparencia.xunta.gal/tema/transparencia-institucional>
- ²⁹ Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales [Internet]. 2018 [citado 15 de Ener. 2019]. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/lo/2018/12/05/3/con>
- ³⁰ Tabolli S, Sampogna F, Di Pietro et al. Quality of life evaluation in patient with epidermolysis bullosa. Br J Dermatol. 2009; 161(4): 869-877
- ³¹ Stevens LJ. Access to wound dressings for patients living with epidermolysis bullosa – an Australian perspective. Int Wound J 2014; 11:505-508
- ³² Margari F, Lecce PA, Santamato W, Ventura P et al. Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa. J Clin Psychol Med Settings (2010) 17:333-339

- ³³ Eismann EA, Lucky AW, Cornwall R. Hand function and quality of life in children with epidermolysis bullosa. *Pediatric Dermatology*. 2014; 31(2): 176–182
- ³⁴ Stevens LJ, McKenna S, Marty J et al. Understanding the outcomes of a home nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective. *Int Wound J* 2016; 13:863–869
- ³⁵ Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, et al. Social/economic cost and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. *Eur J Health Econ*. 2016; 17 (1):31–42
- ³⁶ Jeon IK, On HR, Kim SC. Quality of Life and Economic Burden in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *Ann Dermatol*. 2016; 28(1): 6-14
- ³⁷ Brun J, Chiaverini C, Devos C et al. Pain and quality of life evaluation in patients with localized epidermolysis bullosa simplex. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2017; 12:119
- ³⁸ Schröder NHB, Yuen WY, Jonkman MF. Pain Quality Assessment Scale for Epidermolysis Bullosa. *Acta Derm Venereol* 2018; 98: 346–349
- ³⁹ Frew JW; Martin LK, Nijsten T. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: an EB-specific quality of life instrument. *Br J Dermatol*. 2009; 161
- ⁴⁰ Frew JW, Cepeda R et al. Measuring quality of life in epidermolysis bullosa in Mexico: cross-cultural validation of the Hispanic version of the Quality of Life in Epidermolysis Bullosa questionnaire. *L Am Acad Dermatol*. 2013; 4: 652-663
- ⁴¹ Cestari T, Menegon C, Doris B. Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa instrument in Brazilian Portuguese. *International Journal of Dermatology* 2016; 55: 94-99
- ⁴² Vesa S, Ungureanu L, Cosgarea R et al. Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa. *JEADV* 2019
- ⁴³ Yuen WY, Frew JW, Veeman K et al. Health-related Quality of life in epidermolysis Bullosa: Validation of the Dutch QOLEB Questionnaire and Assesment in the Dutch Population. *Acta Derm Venereol* 2014; 94: 442-447.
- ⁴⁴ Sampogna F, Tabolli S, Di Pietro C et al. The evaluation of family impact of recessive dystrophic epidermolysis bullosa using the Italian version of the Family Dermatology Life Quality Index. *JEADV* 2013;27: 1151–1155
- ⁴⁵ Pagliarello C, Tabolli S. Factors affecting quality of life in epidermolysis bullosa. *Expert Rev. Pharmacoeconomics Res*. 2010; 10(3): 329–338
- ⁴⁶ Zidorio A, Dutra E, Castro L. Effectiveness of gastrostomy for improving nutritional status and quality of life in patients with epidermolysis bullosa: a systematic review. *Br J Dermatol* 2018; 179:7–8.
- ⁴⁷ Hubbard LD, Mayri Chilton K. Quality of life among adults with epidermolysis bullosa living with a gastrostomy tube since childhood. *Qual Health Res*. 2015 Mar;25(3):310-9.
- ⁴⁸ Adni T, Martin K, Mudge E. The psychosocial impact of chronic wounds on patients with severe epidermolysis bullosa. *J Wound Care*. 2012 Nov;21(11):528, 530-6, 538.
- ⁴⁹ Groccot P, Blackwell R, Weir H, Pillay E. Living in dressings and bandages: findings from workshops with people with Epidermolysis bullosa. *Int Wound J*. 2013 Jun;10(3):274-84.
- ⁵⁰ Van Scheppingen C, Lettinga AT, Duipmans JC, Maathuis CG, Jonkman MF. Main problems experienced by children with epidermolysis bullosa: a qualitative study with semi-structured interviews. *Acta Derm Venereol* 2008; 88: 143–150.

- ⁵¹ Van Scheppingen C, Lettinga Ant T, Duipmans JC, Maathuis KG, Jonkman MF. The Main Problems of Parents of a Child with Epidermolysis Bullosa. *Qual Health Res.* 2008; 18(4): 545-556.
- ⁵² Dures E, Morris M, Gleeson K, Rumsey N. The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa. *Qual Health Res.* 2011; 21(6): 771-782.
- ⁵³ Williams FE, Gannon K, Soon K. The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative study. *J Health Psychol.* 2011; 16(5):701- 710.
- ⁵⁴ Chernyshov P, Suru A, Gedeon I. Epidermolysis bullosa-specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of Life (InToDermQoL) questionnaire. *JEADV* 2018; 1-3
- ⁵⁵ Vara OL, Sarmiento Y, Portal ME et al. Epidermolysis bullosa simple: presentación de un caso. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*; 16(5); 162-170
- ⁵⁶ Aguilar FA, Sánchez M, Lopez MS. Influence of the change of treatment on quality of life of an adult patient with epidermolysis bullosa: Clinical case. *Rev Enferm.* 2016 Apr;39(4):36-40.
- ⁵⁷ Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. Epidermolisis ampollosa congénita: a propósito de un caso. *Archivos de Medicina Interna*; 37(3); 135-139
- ⁵⁸ Vidal G, Carrau F, Lizarraga M, Álvarez M. Epidermolisis ampollar: a propósito de un caso. *Archivos de Pediatría del Uruguay*; 89(6); 382-388
- ⁵⁸ Caprara a, Veras msc. Hermenêutica e narrativa: a experiência de maes de crianças com epidermólise bolhosa congênita. *Interface Comunic., Saúde, Educ.* 2004; 9(16): 131-46



ANEXOS

“Es mejor cojear por el camino que avanzar a grandes pasos fuera de él. Pues quien cojea en el camino, aunque avance poco, se acerca a la meta, mientras que quien va fuera de el, cuánto más corre, mas se aleja.”

San Agustín

ANEXO 1: Acuerdo del consejo interterritorial del sistema nacional de salud



Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

DON RUBEN MORENO PALANQUES, SECRETARIO DEL CONSEJO
INTERTERRITORIAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD,

CERTIFICA:

Que, en la sesión plenaria del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrada el día 29 de julio de 2015, figuró como punto 14 del Orden del Día tratado, el relativo a la "Aprobación del Acuerdo de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación para tratamiento a pacientes con Epidermólisis Bullosa y elevación de la edad de financiación de audífonos hasta los 26 años."

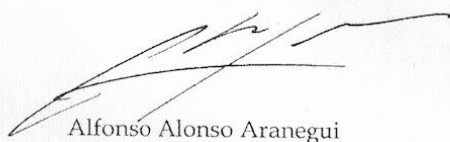
Que esta Secretaría procedió al envío, a todos los miembros del Consejo, el día 24 de julio de 2015, de la documentación del punto referenciado que asimismo, había sido informado en la Comisión Delegada del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

Que, en dicha sesión, cuyo Acta se encuentra pendiente de lectura y aprobación en una próxima reunión plenaria, el Presidente sometió a la Aprobación del Pleno el mencionado Acuerdo.

Que, finalmente, el pleno del Consejo interterritorial del Sistema Nacional de Salud informa favorablemente el Acuerdo de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación, para tratamiento a pacientes con Epidermólisis Bullosa y elevación de la edad de financiación de audífonos hasta los 26 años."

Y para que conste, y a petición de la Dirección General de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia, se expide la presente certificación, en Madrid, a cinco de agosto de dos mil quince.

Vº Bº
EL PRESIDENTE



Alfonso Alonso Aranegui

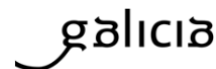


ANEXO 2: Presentación de documentación al comité de ética



XUNTA DE GALICIA
CONSELLERÍA DE SANIDADE
Secretaría Xeral Técnica

Secretaría Técnica
Comité de Ética da investigación con medicamentos de Galicia
Consellería de Sanidade
Edificio Administrativo San Lázaro
15703 SANTIAGO DE COMPOSTELA
Teléfono: 881 546425



CARTA DE PRESENTACIÓN DE DOCUMENTACIÓN A LA RED DE COMITÉS DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN DE GALICIA

D/D^a:

Ana García Fernández

con teléfono:

607439626

y correo electrónico:

ana.garcia.fernandez@sergas.es

SOLICITA la evaluación de:

- ☐ Estudio **nuevo** de investigación
☐ **Respuesta a las aclaraciones** solicitadas por el Comité
☐ **Modificación o Ampliación a otros centros** de un estudio ya aprobado por el Comité

DEL ESTUDIO:

Título:

"VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTE CON EPIDERMOLISIS BULLOSA, INVE

Promotor:

n/a

☐ **MARCAR** si el promotor es sin ánimo comercial y confirma que cumple los requisitos para la exención de tasas de la Comunidad Autónoma de Galicia (más información en la web de comités)

Tipo de estudio:

- ☐ Ensayo clínico con medicamentos
☐ Investigación clínica con producto sanitarios
☐ Estudio Posautorización con medicamento de seguimiento Prospectivo (EPA-SP)
☐ Otros estudios no catalogados en las categorías anteriores.

Investigadores y centros en Galicia:

Ana García Fernández - Investigadora Principal

Y adjunto envío la documentación en base a los requisitos que figuran en la web de la Red Gallega de CEIs, y me comprometo a tener disponibles para los participantes los documentos de consentimiento aprobados en gallego y castellano.

Fecha: 22-03-2019

Firma:

Red de Comités de Ética de la Investigación
Secretaría Xeral. Consellería de Sanidade

ANEXO 3: Documento de información al paciente y consentimiento informado

TÍTULO DEL ESTUDIO: VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

INVESTIGADOR: Ana García Fernández
CENTRO: EOXI Pontevedra e O Salnés

Este documento tiene por objeto ofrecerle información sobre un **estudio de investigación** en el que se le invita a participar. Este estudio fue aprobado y será tutelado por el Comité Ético de Investigaciones Clínicas de Galicia.

Si decide participar en el mismo, debe recibir información personalizada del investigador, **leer antes este documento** y hacer todas las preguntas que precise para comprender los detalles sobre el mismo. Si así lo desea puede llevar el documento, consultarlo con otras personas y tomar el tiempo necesario para decidir si participa o no.

La participación en este estudio es completamente **voluntaria**. Ud. puede decidir no participar o, si acepta hacerlo, cambiar de parecer retirando el consentimiento en cualquier momento sin dar explicaciones. Le aseguramos que esta decisión no afectará a la relación con los profesionales sanitarios que le atienden ni a la asistencia sanitaria a la que Ud. tiene derecho.

¿Cuál es la finalidad del estudio?

EL objetivo de este estudio es explorar y conocer las experiencias, expectativas, aspiraciones, relacionadas con la satisfacción de necesidades de tipo físico, social y material, en pacientes con epidermólisis bullosa y que influyen directamente en su calidad de vida y también en la de sus familiares más cercanos.

¿Por qué me ofrecen participar a mí?

Ud. es invitado a participar porque: padece la enfermedad denominada Epidermólisis bullosa o bien es cuidador principal de una persona afectada por esta enfermedad.

¿En que consiste mi participación?

Su participación consistirá en una entrevista que será llevada a cabo por el investigador principal y que tendrá una duración aproximada de entre 60 y 90 minutos. Durante esta entrevista se le realizarán una serie de preguntas abiertas acerca de distintos aspectos de la enfermedad relacionándolos con la afectación a la calidad de vida. Usted podrá responder libremente lo que considere oportuno.

Esta entrevista será grabada empleando una grabadora digital.

¿Qué molestias o inconvenientes tiene mi participación?

Su participación no implica molestias adicionales a las de la práctica asistencial habitual. La única molestia que le podría generar es el tiempo dedicado a la realización de la entrevista.

¿Obtendré algún beneficio por participar?

No se espera que Ud. obtenga beneficio directo por participar en el estudio. La investigación pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre las experiencias y vivencia de personas afectadas de epidermólisis bullosa en la Comunidad Autónoma de Galicia

Esta información podrá ser de utilidad en un futuro para otras personas.

¿Recibiré la información que se obtenga del estudio?

Recibirá una copia de la transcripción de su entrevista para que pueda verificar que el investigador principal ha sido fiel a su relato.

Versión: 1 data 26 de mayo de 2019

Se deberán firmar dos modelos, uno será entregado al participante y otro será conservado por el responsable del estudio de investigación

Si Ud. lo desea, se le facilitará un resumen de los resultados del estudio.

¿Se publicarán los resultados de este estudio?

Los resultados de este estudio serán remitidos a publicaciones científicas para su difusión, pero no se transmitirá ningún dato que permita la identificación de los participantes.

Información referente a sus datos:

La obtención, tratamiento, conservación, comunicación y cesión de sus datos se hará conforme a lo dispuesto en el Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento UE 2016-679 del Parlamento europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016) y la normativa española sobre protección de datos de carácter personal vigente.

La institución en la que se desarrolla esta investigación es la responsable del tratamiento de sus datos, pudiendo contactar con el Delegado/a de Protección de Datos a través de los siguientes medios: correo electrónico:/Tfno.:.....

Los datos necesarios para llevar a cabo este estudio serán recogidos y conservados de modo:

- **Seudonimizados (Codificados)**, la seudonimización es el tratamiento de datos personales de manera tal que no pueden atribuirse a un/a interesado/a sin que se use información adicional. En este estudio solamente el equipo investigador conocerá el código que permitirá saber su identidad.

La normativa que regula el tratamiento de datos de personas, le otorga el derecho a acceder a sus datos, oponerse, corregirlos, cancelarlos, limitar su tratamiento, restringir o solicitar la supresión de los mismos. También puede solicitar una copia de éstos o que ésta sea remitida a un tercero (derecho de portabilidad).

Para ejercer estos derechos puede Ud. dirigirse al Delegado/a de Protección de Datos del centro a través de los medios de contacto antes indicados o al investigador/a principal de este estudio en el correo electrónico: y/o tfno

Así mismo, Ud. tiene derecho a interponer una reclamación ante la Agencia Española de Protección de datos cuando considere que alguno de sus derechos no haya sido respetado.

Únicamente el equipo investigador y las autoridades sanitarias, que tienen el deber de guardar la confidencialidad, tendrán acceso a todos los datos recogidos por el estudio. Se podrá transmitir a terceros información que no pueda ser identificada. En el caso de que alguna información se transmita a otros países, se realizará con un nivel de protección de datos equivalente, como mínimo, al establecido por la normativa española y europea.

Al finalizar el estudio, o el plazo legal establecido, los datos recogidos serán eliminados o guardados anónimos para su uso en futuras investigaciones según lo que Ud. escoja en la hoja de firma del consentimiento.

¿Existen intereses económicos en este estudio?

El investigador no recibirá retribución específica por la dedicación al estudio.

Ud. no será retribuido por participar.

¿Cómo contactar con el equipo investigador de este estudio?

Ud. puede contactar con Ana García Fernández en el teléfono 607439626 y/o el correo electrónico: ana.garcia.fernandez@sergas.es

Muchas gracias por su colaboración

Versión: 1 data 26 de mayo de 2019

Se deberán firmar dos modelos, uno será entregado al participante y otro será conservado por el responsable del estudio de investigación

VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO del estudio: VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

Yo,.....

- Leí la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me entregó, pude conversar con: Ana García Fernández y hacer todas las preguntas sobre el estudio.
- Comprendo que mi participación es voluntaria, y que puedo retirarme del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.
- Accedo a que se utilicen mis datos en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.
- Presto libremente mi conformidad para participar en este estudio.

Al terminar este estudio acepto que mis datos sean:

Eliminados

Conservados anonimizados para usos futuros en otras investigaciones

Fdo.: El/la participante,

Fdo.: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y Apellidos:

Nombre y Apellidos:

Fecha:

Fecha:

Versión: 1 data 26 de mayo de 2019

Se deberán firmar dos modelos, uno será entregado al participante y otro será conservado por el responsable del estudio de investigación

VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO ANTE TESTIGOS PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN (para los casos en que el participante no pueda leer/escribir)

El testigo imparcial ha de identificarse y ser una persona ajena al equipo investigador.

TÍTULO del estudio VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

Yo,....., como testigo imparcial, afirmo que en mi presencia:

- Se le leyó a..... la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se le entregó, y pudo hacer todas las preguntas sobre el estudio.
- Comprendió que su participación es voluntaria, y que puede retirarse del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.
- Accede a que se utilicen sus datos en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.
- Presta libremente su conformidad para participar en este estudio.

Al terminar este estudio acepta que sus datos sean:

Eliminados

Conservados anonimizados para usos futuros en otras investigaciones

Fdo.: El/la testigo,

Fdo.: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y apellidos:

Nombre y Apellidos:

Fecha:

Fecha:

Versión: 1 data 26 de mayo de 2019

Se deberán firmar dos modelos, uno será entregado al participante y otro será conservado por el responsable del estudio de investigación

VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA REPRESENTANTE LEGAL PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO del estudio VIVIR CON HERIDAS: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA, REVISIÓN SISTEMÁTICA E INVESTIGACIÓN CUALITATIVA EN GALICIA

Yo, _____, representante legal de _____

- Leí la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me entregó, pude conversar con y hacer todas las preguntas sobre el estudio.
- Comprendo que su participación es voluntaria, y que puede retirarse del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.
- Accedo a que se utilicen sus datos en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.
- Presto libremente mi conformidad para que participe en este estudio.

Al terminar este estudio acepto que sus datos sean:

Eliminados

Conservados anonimizados para usos futuros en otras investigaciones

Fdo.: El/la representante legal,

Fdo.: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre e apellidos:

Nombre e apellidos:

Fecha:

Fecha:

Versión: 1 data 26 de mayo de 2019

Se deberán firmar dos modelos, uno será entregado al participante y otro será conservado por el responsable del estudio de investigación

ANEXO 4: Cuadro resumen de resultados estudios cuantitativos

PUBLICACIONES DE ESTUDIOS CUANTITATIVOS SOBRE EB Y CALIDAD DE VIDA

AUTOR	LUGAR PUBLICACIÓN FACTOR DE IMPACTO	TÍTULO	DISEÑO/TIPO DE ESTUDIO	TEMA	Ref.
Tabolli S, Sampogna F, Di Pietro C et al. 2009	Italia <i>British Journal of Dermatology</i> 6.129	Quality of life evaluation in patient with epidermolysis bullosa	Estudio transversal	Con el objetivo de evaluar la calidad de vida (QoL) en pacientes con EB y determinar la carga de la enfermedad se lleva a cabo un estudio observacional, transversal, con una muestra de 125 pacientes (niños y adultos) y cuidadores principales. Para medir la calidad de vida emplean la Skindex-29 en adultos y Euro Qol 5 en niños. La carga familiar, medida con el FSQ (Family Strain Questionnaire), aumentó al aumentar la gravedad de la enfermedad percibida por el paciente y al aumento de la superficie corporal del paciente involucrado. Los aspectos psicológicos se miden con la GHQ-12, no llegando a poder establecer una relación causal entre calidad de vida y los problemas psicológicos. Esto significa que los problemas psicológicos pueden ser una causa o una consecuencia de una peor calidad de vida.	30
Stevens, LJ 2012	Australia <i>International Wound Journal</i> 2.380	Access to wound dressings for patients living with epidermolysis bullosa – an Australian perspective.	Estudio observacional descriptivo	Este artículo analiza la disponibilidad de apósitos EB en varios países del mundo y también describe un innovador Plan Nacional de Apósitos para Epidermolisis Bullosa (NEBDS) en Australia, cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas con EB, reduciendo la carga financiera.	31
Margari F, Lecce PA, Santamato W, Ventura P et al. 2012	Italia <i>Journal of Clinical Psychology in Medical Settings</i> 1.893	Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa	Estudio transversal	Se lleva a cabo una valoración de 25 pacientes con EB a través de un formulario de registro de caso y varios instrumentos estandarizados, con el fin de evaluar el estado psicológico, determinar la presencia de cualquier trastorno psiquiátrico y comprender el impacto de la EB en calidad de vida	32
Eismann EA, Lucky AW, Cornwall R.	EEUU <i>Pediatric Dermatology</i>	Hand function and quality of life in children with epidermolysis bullosa	Cuantitativo: estudio transversal (prevalencia)	Con una muestra de 127 familias se les realiza una encuesta telefónica a familiares y a niños mayores de 10 años afectados de EB. El propósito de este estudio fue cuantificar la función manual informada por padres y pacientes en niños con EB y validar el uso del cuestionario ABILHAND-Kids y evaluar la relación entre la función manual y la calidad de vida según lo medido con la calidad de	33

2014	1.041			vida en el cuestionario Epidermolysis Bullosa (QOLEB). Los niños con los subtipos de EB más graves informaron una peor función de la mano, lo que demuestra aún más la validez aparente del cuestionario ABILHAND-Kids. Además, cada subtipo de EB parecía tener un conjunto único de limitaciones en la función manual que detectó el cuestionario ABILHAND-Kids. Además, una mejor función de la mano estaba altamente correlacionada con una mejor calidad de vida para todos los subtipos. Por lo tanto, el cuestionario ABILHAND-Kids parece ser una herramienta válida y eficaz para evaluar sistemáticamente las percepciones de los padres y los pacientes sobre la función de las manos de los niños con EB. el cuestionario ABILHAND-Kids parece ser una herramienta válida para evaluar la función de la mano informada por los padres y el paciente en niños con EB que se puede usar para evaluar prospectivamente la efectividad de los tratamientos para las deformidades de la mano. El deterioro de las manos se asoció fuertemente con una mala calidad de vida, probablemente debido a la dificultad para realizar las actividades diarias. Las funciones que involucran la movilidad de los dedos en ambas manos fueron las más desafiantes para todos los subtipos, aunque la calidad de vida estuvo más relacionada con la capacidad para realizar funciones con una sola mano. Por lo tanto, las intervenciones para mejorar la función de la mano, incluso con una sola mano, pueden tener un gran efecto en la calidad de vida en niños con EB.	
Stevens LJ, McKenna S, Marty J et al.	Australia <i>International Wound Journal</i>	Understanding the outcomes of a nursing programme for patients with epidermolysis bullosa: an Australian perspective.	Estudio observacional descriptivo	Monitorización de programa de enfermería para evaluar la necesidad y la efectividad de la enfermería en el hogar para pacientes con EB grave. Incluye formación de las enfermeras y encuestas en línea a familias o pacientes con EB y enfermeras registradas, a los 3 meses del inicio del programa domiciliaria, al año y 2 años después del inicio del programa. Los hallazgos clave incluyeron una mejora percibida en la calidad de vida, una mejor provisión de apoyo y una mejor gestión de la vida familiar y demuestran la continua necesidad y beneficio de la enfermería domiciliaria para pacientes con trastornos severos de ampollas en la piel.	34
2016	2.380				
Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, et al.	Europa <i>European Journal of Health Economics</i>	Social/economic cost and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe	Estudio de prevalencia	Estudio de corte transversal en el que se determinan los costes socioeconómicos y la calidad de vida de 204 pacientes de 8 países de la Unión europea. Se emplean cuestionarios a pacientes con EB o sus cuidadores mediante los que se evalúan características demográficas, utilización de recursos de salud, el cuidado informal, las pérdidas de productividad laboral y la CVRS a través del cuestionario EuroQol de 5 dominios. Se determina un impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes y una importante carga socioeconómica de la EB en Europa, atribuible principalmente a los costes directos no asociados con la asistencia sanitaria (transporte no asistencial, tiempo del cuidador)	35
2016	1.601				

Jeon IK, On HR, Kim SC. 2016	Korea <i>Annals of Dermatology</i> 1.860	Quality of Life and Economic Burden in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa.	Estudio transversal	Estudio observacional de corte transversal que se plantea el objetivo de evaluar la calidad de vida y la carga económica de pacientes afectados de EB distrófica recesiva, los pacientes respondieron cuestionarios que consistían en una escala analógica visual (VAS) sobre el dolor y el embarazo, Skindex-29, la calidad de vida en el cuestionario EB (QOLEB) y la carga económica debida a la EB. La EB distrófica recesiva tuvo un profundo impacto en la calidad de vida y la carga económica. En comparación con otras enfermedades dermatológicas, este tipo de EB mostró síntomas graves y la calidad de vida se vio seriamente afectada. La mayoría de los pacientes sostuvieron cargas económicas, especialmente en la compra de apósito. Los pacientes más jóvenes experimentaron cargas más económicas	36
Brun J, Chiaverini C, Devos C et al. 2017	Francia <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 3.607	Pain and quality of life evaluation in patients with localized epidermolysis bullosa simplex	Estudio observacional descriptivo	Estudio cuantitativo, observacional descriptivo. Teniendo como objetivo caracterizar el dolor en pacientes con EB simple-1 y evaluar como influye el dolor en su calidad de vida, se lleva a cabo un cuestionario estandarizado que incluye escalas validadas para el dolor (EVA, FLACC behavioral y FPS) y la calidad de vida (QUOLEB y CDLQL) a través de llamadas telefónicas a 57 pacientes (27 niños). Se llega a la conclusión de que los pacientes afectados de EBS-1 tienen dolor frecuente y severo con características neuropáticas. Que este dolor no se trata adecuadamente y que afecta a la calidad de vida.	37
Schröder NHB, Yuen WY, Jonkman MF. 2018	Países Bajos <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> 3.607	Pain Quality Assessment Scale for Epidermolysis Bullosa	Estudio transversal	Este estudio es una encuesta transversal para pacientes diagnosticados con cualquier subtipo de EB, registrado en el Centro de Enfermedades Blistering en el Departamento de Dermatología, University Medical Center Groningen. El PQAS es una versión adaptada de la Escala de dolor neuropático clínicamente validada (NPS), que contiene 10 descriptores de dolor adicionales. Se selecciona el PQAS para este estudio debido a su amplia inclusión de cualidades de dolor neuropático y no neuropático. Se calcularon los promedios y las desviaciones estándar para todas las enfermedades del dolor. El diagnóstico de EB se dividió en 4 subtipos genéticos, EB simplex (EBS), EB de unión (JEB), RDEB y EB distrófico dominante (DDEB). Las diferencias estadísticas se calcularon utilizando pruebas t de muestras independientes, con una significación de $p < 0,05$ en el software SPSS de IBM. Los pacientes con EB ($n = 43$) calificaron las cualidades de dolor en el PQAS en 20 escalas numéricas y 1 pregunta de opción múltiple. El dolor fue experimentado por 39 pacientes (91%). En general, los pacientes con EB experimentan un dolor intenso y desagradable en la superficie de la piel; Las manos y los pies son los más afectados. Los subtipos, EB distrófico recesivo y EB de unión informaron	38

cualidades de dolor patognomónicas del dolor neuropático. El PQAS agrega valor a la práctica actual de puntuación de intensidad de dolor global en EB.

PUBLICACIONES SOBRE VALIDACIÓN DE ESCALAS

AUTOR	LUGAR	TÍTULO	DISEÑO/TIPO DE ESTUDIO	TEMA	Ref.
Frew JW et al. 2009	Reino Unido <i>British Journal of Dermatology</i> 6.129	Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: an EB-specific quality of life instrument	Validación de instrumento medida calidad de vida	Con el objetivo de desarrollar una herramienta válida y confiable para la calidad de vida específica para la EB, se envían 130 cuestionarios a pacientes con EB, compilando finalmente un cuestionario de 17 ítems (QOLEB). La validez discriminatoria se evaluó por las diferencias en las puntuaciones entre los subtipos EB. La validez del contenido se evaluó mediante la clasificación por expertos de los artículos en términos de importancia. La validez de construcción se evaluó mediante la correlación con las herramientas de calidad de vida existentes. La consistencia interna se midió usando el α de Cronbach = 0,92 ($p < 0,01$).	39
Frew JW, Cepeda R et al. 2012	Mexico <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> 6.898	Measuring quality of life in epidermolysis bullosa in Mexico: cross-cultural validation of the Hispanic version of the Quality of Life in Epidermolysis Bullosa questionnaire	Validación de Instrumento medida calidad de vida	Validación transcultural del QoLEB al español en México. Se envían cuestionarios a una muestra de 33 pacientes con EB en sus diferentes formas, consistentes en la traducción del QoLEB al hispano y la Skindex-29. La validez convergente y discriminativa con el cuestionario Skindex-29 fue adecuada. La consistencia interna se midió usando el α de Cronbach = 0.92. Se concluye que Tiene un gran potencial para el uso en la cuantificación de la calidad de vida en individuos con EB en comunidades de habla hispana	40
Cestari T et al. 2016	Brasil <i>International Journal of Dermatology</i> 1.541	Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa instrument in Brazilian Portuguese.	Validación de instrumento de medida de CV	A través de una muestra de 40 niños y 17 adultos con distintos tipos de EB se lleva a cabo la validación al portugués brasileño del QoLEB, confirmándose la elevada consistencia interna (α de Cronbach = 0.88) y la reproducibilidad (coeficiente de correlación intraclass=0,70) de esta versión. Siguen las recomendaciones de la OMS para la traducción e interpretación intercultural de los instrumentos de calidad de vida: traducción, valoración por un panel de expertos y pacientes, traducción inversa y adaptación lingüística y cultural.	41
Vesa S, Ungureanu L, Cosgarea R, et al.	Rumanía <i>Journal of the European Academy of Dermatology</i>	Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa.	Validación de instrumento de medida de CV	Con el objetivo de evaluar la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes rumanos con EB y realizar una evaluación objetiva de las características clínicas de los pacientes con EB, se lleva a cabo este estudio. La muestra es de 50 pacientes. Se emplea para medir la calidad de vida la QoLEB y DLQI (adultos) y CDLQI (niños). Se lleva a cabo traducción y posterior traducción inversa del QoLEB al rumano. El cuestionario QOLEB rumano mostró	42

2018	and <i>Venereology</i>			una alta consistencia interna (α de Cronbach = 0.932) y una alta confiabilidad de prueba-reevaluación (coeficiente de correlación intraclass: 0.447), lo que confirma la consistencia interna y la reproducibilidad de esta versión rumana. La consistencia interna fue alta tanto para EB distrófica (α de Cronbach = 0,927) como para los otros tipos de EB (α de Cronbach = 0,934). Los resultados revelan también que los aspectos sociales, físicos y mentales desempeñan un importante papel en la EB	
	4.287				
Yven WY, Frew JW, Veeman K et al	Países Bajos	Health-related Quality of life in Epidermolysis Bullosa: Validation of the Dutch QOLEB Questionnaire and Assessment un the Dutch Population	Validación de instrument de medida de calidad de vida	El objetivo de este estudio fue desarrollar un QOLEB validado y confiable en holandés y evaluar la CVRS en pacientes con EB holandeses. El QOLEB se tradujo al holandés según el protocolo. Participaron cincuenta y cinco pacientes adultos de 4 subtipos EB. La consistencia interna fue excelente (α de Cronbach= 0.905), y la fiabilidad test-retest fue fuerte (p = 0,88). En conclusión, el QOLEB holandés es un instrumento confiable y válido para la evaluación de la CVRS en pacientes adultos con EB.	43
2014	<i>Acta Dermato-venereologica</i>				
	3.127				
Sampogna F, Tabolli S et al.	Italia	The evaluation of family impact of recessive dystrophic epidermolysis bullosa using the Italian version of the Family Dermatology Life Quality Index	Instrumento medida carga de cuidadores	Descripción y evaluación de la carga en 62 cuidadores de pacientes con EB distrófica recesiva en cuidadores familiares, utilizando por primera vez la versión italiana del FDLQI, y con el fin de validar el instrumento siguiendo las directrices para la adaptación intercultural de medidas de calidad de vida relacionadas con la salud. El FDLQI italiano mostró una alta consistencia interna (α de Cronbach = 0.89), construcción y validez convergente, resultandos ser una herramienta útil para evaluar el impacto de la EB en los cuidadores familiares.	44
2012	<i>Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology</i>				
	4.287				
Dufresne H et al.	Francia	Development and validation of an epidermolysis bullosa family/parental burden score	Validación de instrumento de medida de carga familiar de niños con EB	Desarrollo y validación de cuestionario específico para evaluar la carga de las familias de niños con EB: Epidermolysis Bullosa Burden of Disease (EB-BoD). En primer lugar, se configura el cuestionario en un enfoque multidisciplinar incluyendo las quejas de los padres de niños afectados de EB. De una lista primaria de 30 ítems, EB-BoD se redujo a un cuestionario de 20 ítems, cubriendo cuatro aspectos de la enfermedad basados en el análisis factorial exploratorio. Se demostró la validez de constructo y el cuestionario EB-BoD mostró una buena consistencia interna (α de Cronbach = 0,9). La validez concurrente se determinó calculando la correlación entre EB-BoD y el cuestionario de los ítems del Short-Form 12 (SF-12). La puntuación EB-BoD resultante se correlacionó significativamente con la dimensión mental de SF-12 (r = -0,61), pero no se correlacionó con su dimensión física (r = 0,04).	21
2015	<i>British Journal of Dermatology</i>				
	6.129				

ANEXO 5: Cuadro resumen de revisiones sistemáticas

REVISIONES SISTEMÁTICAS

AUTOR	LUGAR PUBLICACIÓN FACTOR DE IMPACTO	TÍTULO	DISEÑO/TIPO DE ESTUDIO	TEMA	Ref.
Pagliarello C, Tabolli S. 2010	Italia <i>Expert Review of Pharmacoeconomics and Outcomes Research</i> 1.797	Factors affecting quality of life in epidermolysis bullosa.	Revisión sistemática	Este artículo revisa los estudios que evalúan el efecto de la epidermolisis ampollosa sobre la calidad de vida en pacientes y cuidadores para evaluar qué factores pueden describir mejor su calidad de vida relacionada con la salud. Se seleccionan finalmente un total de 11 artículos en los que se evalúa la calidad de vida a través de escalas validadas, aunque no siempre específicas. Esta revisión indica la necesidad de una exploración más rigurosa del impacto de tales enfermedades para guiar aún más el tratamiento y monitorizar la calidad de la atención.	45
Zidorio APC, Dutra ES, Castro LCG, Carvalho KMB. 2018	Brasil <i>Expert Review of Pharmacoeconomics and Outcomes Research</i> 1.797	Effectiveness of gastrostomy for improving nutritional status and quality of life in patients with epidermolysis bullosa: a systematic review	Revisión sistemática	Se lleva a cabo una revisión de la evidencia actualmente disponible sobre el impacto de la gastrostomía en la restauración del estado nutricional en pacientes con epidermolisis bullosa simplificada, distrófica recesiva y de unión generalizada. Siete estudios de una n=146 cumplieron con los criterios de selección y los pacientes tenían edades comprendidas entre las 6 semanas y los 33 años. Aunque no es un procedimiento sin riesgo, la colocación de un tubo de gastrostomía es una alternativa viable y segura para brindar apoyo nutricional y mejorar la calidad de vida de los pacientes.	46

ANEXO 6: Cuadro resumen de resultados de estudios cualitativos

PUBLICACIONES DE ESTUDIOS CUALITATIVOS SOBRE EB Y CALIDAD DE VIDA

AUTOR/AÑO	LUGAR REVISTA FACTOR DE IMPACTO	TÍTULO	DISEÑO/TIPO DE ESTUDIO	TEMA	Ref.
Hubbard LD et al. 2015	Reino Unido <i>Qualitative Health Research</i> 2.413	Quality of life among adults with epidermolysis bullosa living with a gastrostomy tube since childhood	Cualitativo: fenomenológico	A través de entrevistas semiestructuradas se les pregunta a pacientes con EB, tratando de comprender el mundo de la persona con EB, cómo sus experiencias determinaron sus decisiones en relación con la colocación de gastrostomía y sus opiniones sobre la vida con y sin un tubo de gastrostomía. Los participantes que consideraron que habían elegido autoadministrar los aspectos de su EB al colocarse un tubo de gastrostomía, sentían que tenían más control sobre la EB. e necesita más investigación sobre la calidad de vida de los pacientes con EB, en la que las personas llevan sus experiencias de vida a las decisiones clínicas y desempeñan un papel activo en la conformación de agendas que afectan directamente sus vidas	47
Adni T et al. 2012	Reino Unido <i>Journal of Wound Care</i> 1.670	The psychosocial impact of chronic wounds on patients with severe epidermolysis bullosa	Cualitativo fenomenológico	Estudio cualitativo fenomenológico a través de entrevista semiestructurada a una selección de 6 pacientes con EB de Birmingham, con el objetivo de explorar la experiencia vivida en relación con las heridas crónicas que padecen. De las entrevistas realizadas se identifican seis temas: afrontamiento, dolor, percepciones, impacto emocional, impacto social y red de apoyo. Se plasma la necesidad de que las personas con EB tengan un enfoque multidisciplinar para su atención con una necesidad particular de manejo del dolor, intervención psicológica, y apoyo de enfermería de aquellos que los clientes perciben como que comprenden los requisitos de los pacientes con EB	48
Grocott P, Blackwell R, Weir H, Pillay E. 2013	Reino Unido <i>International Wound Journal</i> 2.380	Living in dressings and bandages: findings from workshops with people with Epidermolysis bullosa.	Estudio en 4 fases:	Proyecto de investigación multidisciplinar por etapas diseñado para determinar necesidades insatisfechas en el cuidado de heridas EB y para probar un modelo de investigación traslacional con el fin de convertir los problemas clínicos en soluciones comerciales viables para el cuidado de la piel y las heridas. En la primera fase se lleva a cabo un estudio cualitativo mediante recopilación y análisis de datos en talleres para adultos con EB, sus cuidadores y enfermeras especializadas en EB, para definir necesidades no satisfechas. Segunda fase de intercambio de ideas para comenzar diseños innovadores en relación con las necesidades formuladas. La tercera fase de creación de nuevos productos para el cuidado de las heridas. La cuarta fase fue de análisis económico.	49
Van Scheppingen et al. 2007	Países Bajos. <i>Acta Dermato- venereológica</i>	Main problems experienced by children with epidermolysis bullosa: a qualitative study with semi-structured interviews.	Cualitativo	A través de entrevistas semiestructuradas a 11 niños con diferentes tipos de EB de Groningen (Países Bajos) se identifican y especifican los principales problemas que manifiestan. Los niños levemente afectados tenían más problemas con el dolor relacionado con la actividad. Los niños levemente afectados también tenían más preocupaciones sobre su apariencia y las burlas y miradas de los	50

3.127				demás que los niños gravemente afectados. Ambos grupos tuvieron dificultades con la participación, la visibilidad de su enfermedad y la sensación de ser diferentes	
Van Scheppingen C, Lettinga Ant T, Duipmans JC 2008	Países Bajos. <i>Qualitative Health Research</i> 2.413	The Main Problems of Parents of a Child with Epidermolysis Bullosa	Cualitativo fenomenológico	El objetivo de este estudio fue identificar y especificar los problemas de los padres de un niño con EB. Se utilizó una metodología de investigación cualitativa, que incluyó una serie de entrevistas semiestructuradas con 11 familias. Los problemas clave de los padres se dividieron en tres temas, relacionados con el niño, la familia y los proveedores de cuidados. A pesar de la gran variación en los cuadros clínicos de los diferentes (sub) tipos de EB, los principales problemas que experimentan los padres parecen ser similares. Sin embargo, los problemas parecían diferir en extensión, intensidad y gravedad.	51
Dures E et al. 2011	Reino Unido <i>Qualitative Health Research</i> 2.413	The Psychosocial Impact of Epidermolysis Bullosa.	Cualitativo: fenomenológico	Los objetivos de el estudio eran, explorar el impacto psicosocial de la EB en los adultos afectados e identificar las necesidades de soporte. Se recogieron los datos mediante entrevistas semiestructuradas y se empleó un análisis temático inductivo. Los resultados ponen de manifiesto cómo la combinación de la rareza de la enfermedad, su carácter permanente, su naturaleza hereditaria, y el impacto en la desfiguración de la piel, diferencia la EB de otras condiciones crónicas.	52
Williams EF et al. 2011	Reino Unido <i>Journal of Health Psychology</i> 2.039	The experiences of young people with Epidermolysis Bullosa Simplex: A qualitative study.	Cualitativo fenomenológico	El objetivo fue explorar las experiencias de los jóvenes con EB, mediante una entrevista a once participantes de entre 10 a 14 años. Se utilizó un análisis fenomenológico interpretativo para los datos. Los resultados indicaron la importancia de un apoyo psicológico, así como la educación y la intervención en la comunidad, como parte del tratamiento integral de estos jóvenes.	53
Chernyshov PV et al. 2018	Rumanía <i>Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology</i> 4.287	Epidermolysis bullosa-specific module of the Infants and Toddlers Dermatology Quality of Life (InToDermQoL) questionnaire	Cualitativo: grupos focales	Se organizan grupos focales con padres de niños con EB. Los padres de los niños con EB fueron entrevistados por el personal del proyecto con respecto a su percepción de los problemas de QoL de la enfermedad de la piel de sus hijos. El objetivo es crear la base para una herramienta específica de calidad de vida relacionada con la salud para los pacientes más jóvenes, partiendo de la ya existente para problemas dermatológicos en general InToDermQoL. Como puntos a incluir en el grupo focal surgen: problemas con la defecación" y "problemas con Zapatos". Estos problemas fueron mencionados por el 55% de todos los padres y el 11.76% de los padres que representaron a niños EB mayores de 1 año, respectivamente.	54

PUBLICACIONES SOBRE CASOS CLÍNICOS

AUTOR	LUGAR PUBLICACIÓN	TÍTULO	DISEÑO/TIPO DE ESTUDIO	TEMA	Ref.
Vara OL, Sarmiento Y, Portal ME et al. 2012	España <i>Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río</i> n/e	Epidermólisis bullosa simple: presentación de un caso	Caso clínico	A través del estudio de un caso de un recién nacido con EB simple en manos y pies se ofrece una revisión actualizada de la EB en cuanto al diagnóstico, complicaciones, y tratamiento, objetivando como el apoyo social a pacientes y familiares puede ayudar a minimizar algunos de los problemas que surgen a consecuencia de la enfermedad.	55
Aguilar FA, Sánchez M, López MS 2016	España <i>Revista de Enfermería</i> n/e	Influence of the change of treatment on quality of life of an adult patient with epidermolysis bullosa. Clinical case	Caso clínico	Seguimiento de un paciente afectado de EB con la intención de cambiar hábitos de curas y pasar del tratamiento convencional que llevaba años siguiendo, al tratamiento con curas en ambiente húmedo, ganando tanto tiempo como comodidad. Se logra mejorar la calidad de vida del paciente disminuyendo el tiempo de curas, el dolor y el olor.	56
Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R 2015	Uruguay <i>Archivos de Medicina Interna</i> n/e	Epidermólisis ampollosa congénita: a propósito de un caso	Caso clínico	A través del estudio de un caso clínico en un paciente de 18 años con EB congénita se lleva a cabo una revisión de la etiopatogenia de la enfermedad, diagnóstico y tratamiento, haciendo hincapié en el manejo multidisciplinar de estos pacientes a causa del enorme impacto que la enfermedad tiene sobre la calidad de vida de los pacientes.	57
Vidal G, Carrau F, Lizarraga M, Álvarez M 2018	Uruguay <i>Revista de Pediatría del Uruguay</i> n/e	Epidermólisis ampollar: a propósito de un caso	Caso clínico	A través de un caso de un recién nacido de 15 días diagnosticada de EB simple se destaca la importancia del correcto manejo del paciente desde el momento del nacimiento para mejorar la salud y la calidad de vida, brindando soporte a familiares y cuidadores y minimizando dudas e incertidumbres que se presentan en el día a día.	58

ANEXO 7: Cuestionario QOLEB en lengua inglesa.

Quality of Life in Epidermolysis Bullosa (QOLEB) questionnaire

Please answer these questions about how EB affects your life. Please choose an option from the right hand column that most closely matches your situation. Please note how long it took you to complete this questionnaire at the end.

1 Does your EB affect your ability to move around at home?

- ☐ Not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Severely

2 Does your EB affect your ability to bath or shower?

- ☐ No, no impact
- ☐ Yes, I sometimes need assistance
- ☐ Yes, need assistance most of the time
- ☐ Yes, I need assistance every time I bath / shower

3 Does your EB cause you physical pain?

- ☐ No pain
- ☐ Occasional pain
- ☐ Frequent pain
- ☐ Constant pain

4 How does your EB affect your ability to write?

- ☐ It does not interfere with writing
- ☐ I find it difficult to grip the pen
- ☐ I find it easier to type than write
- ☐ I cannot write due to my EB

5 Does your EB affect your ability to eat?

- ☐ No, I eat normally
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ I rely on my gastrostomy tube for nutrition

6 Does your EB affect your ability to go shopping?

- ☐ No, not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ I need assistance all the time

7 How does EB affect your involvement in sports?

- ☐ No impact
- ☐ I need to be cautious in sports
- ☐ I need to avoid some sports
- ☐ I need to avoid all sports

8 How frustrated do you feel about your EB?

- ☐ No frustration
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ So frustrated that I am angry most of the time

9 Does your EB affect your ability to move around outside of your home?

- ☐ Not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Severely

10 How does your EB affect your relationships with family members?

- ☐ No impact at all
- ☐ A small impact
- ☐ A large impact
- ☐ A very large impact

11 How embarrassed do people make you feel about your EB?

- ☐ No embarrassment
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Extremely

12 Have you needed to, or do you need to modify your home (installing ramps etc.) due to your EB?

- ☐ No, not at all
- ☐ A few
- ☐ A lot
- ☐ Extensive

13 Does your EB affect your relationships with friends?

- ☐ No, not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ It severely restricts my social interaction

14 How worried or anxious do you feel because of your EB?

- ☐ Not anxious at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Extremely

15 How are you or your family affected financially by your EB?

- ☐ No financial impact
- ☐ Slightly affected
- ☐ Greatly affected
- ☐ Severely affected

16 How depressed do you feel because of your EB?

- ☐ Not depressed at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Constantly very depressed

17 How uncomfortable are you made to feel by others (e.g. teasing or staring) because of your EB?

- ☐ Not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ So much that I don't go out socially

How long did it take you to complete this questionnaire?
..... minutes Thank you.

Se llama calma y me costó muchas tormentas.

Se llama calma y cuando desaparece.... salgo otra vez a su búsqueda.

Se llama calma y me enseña a respirar, a pensar y repensar.

Se llama calma y cuando la locura la tienta se desatan vientos bravos que cuestan dominar.

Se llama calma y llega con los años cuando la ambición de joven, la lengua suelta y la panza fría dan lugar a más silencios y más sabiduría.

Se llama calma cuando se aprende bien a amar, cuando el egoísmo da lugar al dar y el inconformismo se desvanece para abrir corazón y alma entregándose enteros a quien quiera recibir y dar.

Se llama calma cuando la amistad es tan sincera que se caen todas las máscaras y todo se puede contar.

Se llama calma y el mundo la evade, la ignora, inventando guerras que nunca nadie va a ganar.

Se llama calma cuando el silencio se disfruta, cuando los ruidos no son solo música y locura sino el viento, los pájaros, la buena compañía o el ruido del mar.

Se llama calma y con nada se paga, no hay moneda de ningún color que pueda cubrir su valor cuando se hace realidad.

Se llama calma y me costó muchas tormentas y las transitaría mil veces más hasta volverla a encontrar.

Se llama calma, la disfruto, la respeto y no la quiero soltar...

DALAI LAMA