

Fibrosis quística, una enfermedad hereditaria. Experiencia de una madre sobre la enfermedad. Un futuro repleto de colores

Cystic fibrosis, an inherited disease. Experience of a mother about
the disease. A future full of colors

Marta Luisa Bandera López

María Gutiérrez Marín

Macarena Romero Gallardo

UCI Hospital Regional de Málaga

Manuscrito recibido: 06-05-2015

Manuscrito aceptado: 11-06-2015

Cómo citar este documento

Bandera López ML, Gutiérrez Marín M, Romero Gallardo M. Fibrosis quística, una enfermedad hereditaria. Experiencia de una madre sobre la enfermedad. Un futuro repleto de colores. RqR Enfermería Comunitaria (Revista de SEAPA). 2015 Agosto; 3(3):19-24

Resumen

Objetivo: Dar a conocer el impacto de la enfermedad en niños afectados y en sus familias, así como la adhesión al tratamiento, calidad de vida, y afrontamiento día a día de la enfermedad.

Método: Se realiza un estudio cualitativo a través del relato bibliográfico de una madre cuyo hijo tiene fibrosis quística.

Resultados: Se expone de forma clara y cercana la experiencia sobre la enfermedad.

Conclusiones: En la actualidad la enfermería tiene un papel muy importante en la salud sanitaria, siendo en muchas ocasiones el nexo de unión del enfermo con el sistema sanitario. El paciente reclama mayor conocimiento sobre sus cuidados de enfermedad y apoyo psicosocial por parte de la enfermería. En el impacto de la enfermedad en un niño, se debe no sólo conocer cómo afectará a sus padres sino qué cuidados por parte de enfermería debe ofrecer.

Palabras clave

Fibrosis quística, calidad de vida, diagnóstico, fibrosis quística

Abstract

Objective: To know the impact of the disease in affected children and their families, as well as adherence to treatment, quality of life and everyday coping of the disease.

Method: A literature review on the basis on the subject, in which no published studies that expose the biographical story of a mother whose child has the disease occurs is performed.

Results: It is stated clearly and closely follows the experience of the disease.

Conclusions: Today people expect in society that health care institutions are characterized by ethical values and good work. Ethics is now a rising valor in society and in sanitary institutions. In light of the historical evolution of the ethics of health care institutions, we can see at the ethical criteria are the most important basis of overall assessment of the institutions of this kind.

Keywords

Cystic fibrosis, quality of life, diagnostics, cystic fibrosis

Introducción

La fibrosis quística, es el padecimiento autosómico más frecuente en la población caucásica, siendo la enfermedad respiratoria la responsable de la mayor morbimortalidad¹.

Se produce por la mutación del genotipo CFTR, el cual causa un defecto en el transporte de electrólitos en la membrana apical de las células epiteliales, alterando la función secretoria en diferentes órganos y tejidos. Este defecto conduce a la producción de secreciones exocrinas anormalmente viscosas y conlleva a una enfermedad multisistémica y progresiva con expresividad muy variable^{1, 2}.

Además de afectar al tracto respiratorio, el tracto gastrointestinal o la infertilidad, son las manifestaciones clínicas más frecuentes³.

Objetivo

- En este marco de ideas se plantea como objetivo de estudio describir y conocer, por medio del relato biográfico, las vivencias y experiencias de una madre cuyo hijo padece fibrosis quística. Para el abordaje del estudio se realizó un relato biográfico siguiendo la propuesta de Amezcua y Hueso Montoro⁴.

Metodología

Los datos recolectados fueron transcritos literalmente y sometidos a un análisis de datos cualitativos según los pasos descritos por Amezcua y Hueso ⁵. La técnica de recogida de datos empleada fue la entrevista en profundidad semiestructurada. La investigación se rige respetando los principios éticos según la declaración de Helsinki ⁶. Se llevó a cabo en su domicilio por preferencia de la informante, en la sala de estar. Tuvo una duración de 60 minutos y fue grabada en audio y se tomaron notas de campo. En la cual la informante se mantuvo tranquila, amable y manifestando propia comodidad y felicidad de contar su experiencia. Sólo fue necesario un único encuentro y estuvo presente el informante e investigadores del estudio. La informante fue escogida tras conocerla en el área de urgencias por un problema digestivo propio y manifestar la dolencia que presenta su hijo, así como la importancia de hacer pública su experiencia para ayudar a otras madres que pasen por la misma situación. Por lo que se contacta con ella y se le explica la posibilidad de llevar a cabo un texto biográfico científico. Ella estuvo interesada y firmo un consentimiento por escrito antes de comenzar con el estudio.

Para preservar su intimidad le llamaremos Elisa y a su hijo Pablo. Elisa es de estatura media, delgada con tez clara y de carácter amable y calmado.

Tras la transcripción de la entrevista se le enseña a la informante, manifestando ésta concordancia con lo relatado y por consiguiente conforme.

Resultados

El texto biográfico expuesto describe de forma sincera y clara la experiencia de una madre cuyo hijo tiene fibrosis quística, de cómo descubren la enfermedad y cómo es su día a día.

Búsqueda. Me llamo Elisa. Mi marido y yo desde que nos casamos hace 12 años teníamos claro que deseábamos tener hijos, pero por temas de trabajo, Eduardo es profesor y estuvo presentándose a las oposiciones, sin suerte las dos primeras, y de vez en cuando hacía sustituciones, y yo trabajaba en una tienda de móviles,...siempre lo tuvimos claro pero queríamos encontrar el mejor momento y la mayor estabilidad. En la familia estaban deseando que llegara un nuevo miembro, mis suegros no tienen más hijos y yo también fui hija única, mis padres me adoptaron, así que para nuestras familias la llegada de un bebé era ansiada.

A los 4 años nos pusimos a ello, tras varios meses de búsqueda me quede embarazada, no lo podíamos creer, estábamos muy felices.

Embarazo. El embarazo la verdad que transcurrió bastante bien. Durante los primeros meses es cierto que tuve muchos vómitos, estaba muy cansada, pero me dijo mi ginecólogo que era normal.

Parto. Pablo nació dentro de las fechas previstas, eso sí vino haciendo mucho ruido [ríe], cuando empezaron las contracciones se me cayó una cacerola, del ruido asuste a todo el mundo empezando por mí, que no sabía si me había asustado más por la hoya o por el dolor tan intenso. Después de 8 horas nació Pablo. Vino a este mundo a las 11 de la mañana del mes de mayo.

Pablo. Era de bebé muy bueno y tranquilo. Con tres años empezó a no tener ganas de jugar, estaba como muy decaído y le costaba andar...a parte tenía secreciones, tos. Lo llevé a varios médicos que no me daban soluciones porque seguía con el mismo cuadro...y seguimos buscando opiniones hasta que un pediatra tras realizarle pruebas, le diagnosticó fibrosis quística.

Aprendizaje. Cuando nos lo dijeron nos sonó, sinceramente a chino,... no conocíamos la enfermedad. Nos metimos en internet, en revistas especializadas, y tras empaparnos de información, nos dijimos que si había padres que le hacían frente nosotros podríamos.

Fue duro procesarlo todo. Vitaminas, aerosoles, fisioterapia, alimentación... Comenzaron las revisiones periódicas, espirometrías, analíticas, radiografías...El personal médico y de enfermería fue un gran apoyo. Nos ayudaron en todo desde el principio, con mucha paciencia y amabilidad. Nos aportaron mucha información de todo tipo, porque en el momento que nos lo dijeron no saben las de dudas que aparecen. También contactamos con un nutricionista, ya que una de las cosas que me preocupaba era la alimentación. Me ayudó a conocer trucos para hacer en las comidas para hacerlas más nutritivas y más llamativas para Pablo. El resultado fue muy bueno porque mi niño mejoró de peso. Es como cuando le daba la medicación y a veces me la escupía, también me enseñó que podía dársela machacadas si no eran las enzimas, por ejemplo.

Rutina. Pablo se ha acostumbrado desde pequeño a una rutina médica, sabe que debe ir a revisiones, y también a una ruina diaria, conoce su medicación y sabe que debe tomársela aunque esté en el cole. El mismo se prepara sus aerosoles, tiene ya 7 años, avisa a su fisioterapeuta cuando se encuentra más cogido de pecho, hace a veces ejercicios solo en su cuarto, y nosotros hacemos gimnasia en casa, y nos resulta muy divertido hacerla juntos.

Normalidad. Desde que lo supimos creímos que el debería sentirse como un niño normal. Y la gente de su entorno, como es el colegio debía conocer su enfermedad. Al principio nos hacía muchas preguntas, claramente tenían muchas dudas, como las pudimos tener nosotros, pero solo fue al principio, los compañeros de Pablo después de que el mismo le explicara siendo chico en su lenguaje de niño cómo lo vivía ellos lo vieron como cuando uno de ellos se pone malo de la barriga o resfriado, y siguieron como si nada. El apoyo del profesorado y del resto de padres he de decir que fue maravilloso, siempre han sido muy empáticos y nos han apoyado de forma maravillosa.

Los profesores tomaron conciencia, y pronto se hicieron con el tratamiento que seguía y cuando debía tomárselo en horas de colegio.

Actualidad. Pablo es un niño de 7 años alegre, social, y muy inteligente. Conoce su enfermedad, su tratamiento, sus limitaciones, pero a pesar de todo lleva una vida normal dentro de todo esto.

Es feliz en el colegio, es muy responsable y cuando termina sus deberes si tiene ganas y se encuentra bien bajamos a la calle y juega con sus amigos. El verano pasado fue a su primera excursión, y aunque para mí fue un suplicio, tras meterle un cargamento de suministros en el autobús el disfrutó muchísimo, y como digo ayuda mucho la implicación del profesorado, y además debo aprender a que haga cosas de su edad.

Futuro. Pablo quiere ser profesor, lo tiene muy claro. Nosotros somos conscientes de que deberá hacer frente a muchos obstáculos, y estará siempre la rutina médica presente. Pero hoy por hoy, y de cara al futuro ser consciente no lo hace infeliz, al contrario, le hace valorar más la vida, una vida según él imagina está llena de colores.

Discusión

La fibrosis quística es una enfermedad que ha ido tomando importancia en estos últimos años, así pues, existen comunidades que han incluido en el screening del recién nacido la detección de la enfermedad, siendo este el caso de Cataluña que lo realiza desde 1999. El objetivo de dichos estudios ha sido profundizar en las bases de la enfermedad, tratamiento y actuación en los cuidados de enfermería. Existen estudios publicados sobre la alimentación en pacientes con fibrosis quística, así como planes de cuidados y atención especializada, incluyendo apoyo psicosocial a sus familias,⁷⁻¹⁰ pero no se ha encontrado estudio cualitativo que narre la experiencia de la enfermedad a través de una madre cuyo hijo tiene fibrosis quística.

*"...tras el diagnóstico los
padres deberán conocer los
cuidados y efectos que
puede provocar la
enfermedad en su hijo"*

Conclusiones

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria, que afecta a los pacientes desde edades muy jóvenes, tras el diagnóstico los padres deberán conocer los cuidados y efectos que puede provocar la enfermedad en su hijo. Este estudio muestra mediante el relato biográfico cómo puede impactar la enfermedad, el tratamiento y cuidados del enfermo, así como la positividad y lucha de sus padres por una mejora en su salud.

Bibliografía

1. Fielbaum O. Avances en fibrosis quísticas. Rev Med Clin Condes 2011; 22(2) 150-159.
2. Collazo T. Fibrosis Quística: mutaciones más frecuentes en la población mundial. Rev Cubana Invest Bioméd [revista en Internet]. 2008 Jun [citado 2015 Jun 10]; 27(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03002008000200004&lng=es.
3. Oliveira G, Oliveira C. Nutrición, fibrosis quística y aparato digestivo. Nutr. Hosp. [revista en Internet]. 2008 Mayo [citado 2015 Jun 10]. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-16112008000600011&lng=es.
4. Amezcua M, Hueso C. Cómo elaborar un relato biográfico. Archivos de la Memoria; 2004; 1. [Acceso 20 de agosto 2014] Disponible en: <http://www.index-f.com/memoria/metodología.php>.
5. Amezcua M, Hueso C. Cómo analizar un relato biográfico. Arch Memoria [en línea]. 2009; (6 fasc. 3). [Acceso el 20 de agosto 2014] Disponible en <http://www.index-f.com/memoria/6/mc30863.php>.
6. Declaración de Helsinki de la AMM - Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. [Acceso el 10 de Junio 2015] Disponible en <http://www.wma.net/es/30publications/10policies/b3/>.
7. Martínez-Costa C, Escribano A, Núñez Gómez F, García-Maset L, Luján J., Martínez-Rodríguez L. Intervención nutricional en niños y adolescentes con fibrosis quística: Relación con la función pulmonar. Nutr. Hosp. [revista en Internet]. 2005 Jun [citado 2015 Jun 10];20(3):182-188.
Disponible en:
http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S021216112005000400004&lng=es.
8. Novo A. Pautas nutricionales en el niño fibroquístico. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 2007 Sep [citado 2015 Jun 10]; 79(3).Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312007000300009&lng=es.
9. Terrón Moyano, Ramón; Metro Sánchez, María del Pilar; Aragón Suárez, Daniel; Herrera Suárez, María del Carmen; González Romero, Milagrosa. Programa de apoyo psicosocial de la Enfermera Especialista en Salud Mental dirigido a niños y adolescentes con fibrosis quística y a sus padres. Biblioteca Lascasas, 2011; 7(3).
Disponible en <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0613.php>
10. Girón R, Cuadrado F. Aspectos psicológicos del paciente con fibrosis quística: ¿qué ocurre cuando la enfermedad avanza? Rev Patol Respi 2006; 9(2): 53-54