

XIV Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXIX Jornadas de Investigación. XVIII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. IV Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. IV Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, 2022.

Familias con un hijo con una enfermedad poco frecuente: una revisión bibliográfica sobre la importancia del apoyo social y el funcionamiento familiar.

Assalone, Florencia y Ortega, Javiera.

Cita:

Assalone, Florencia y Ortega, Javiera (2022). *Familias con un hijo con una enfermedad poco frecuente: una revisión bibliográfica sobre la importancia del apoyo social y el funcionamiento familiar*. XIV Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXIX Jornadas de Investigación. XVIII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. IV Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. IV Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-084/715>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/eoq6/3mr>

Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: <https://www.aacademica.org>.

FAMILIAS CON UN HIJO CON UNA ENFERMEDAD POCO FRECUENTE: UNA REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA SOBRE LA IMPORTANCIA DEL APOYO SOCIAL Y EL FUNCIONAMIENTO FAMILIAR

Assalone, Florencia; Ortega, Javiera

Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN

El propósito de este estudio es presentar una revisión sobre aspectos relacionados al funcionamiento familiar y apoyo social en familias de niños con enfermedades poco frecuentes. Para esto se mencionan antecedentes sobre el impacto diagnóstico y reorganización familiar que este implica. Se revisan también procesos relacionados a la reasignación de roles dentro de la familia. Por último, se explora el apoyo social en estas familias y el rol que ocupan los grupos de apoyo en la adaptación familiar. Esta revisión deja en evidencia la importancia de considerar a la familia y a sus recursos a la hora de abordar el tratamiento de enfermedades poco frecuentes.

Palabras clave

Apoyo social - Funcionamiento familiar - EPOF - Familia

ABSTRACT

LITERATURE REVIEW OF THE IMPORTANCE OF SOCIAL SUPPORT AND FAMILY FUNCTIONING IN FAMILIES OF CHILDREN WITH RARE DISEASES

This study aims to review aspects related to family functioning and social support on families of people with rare diseases. Literature on the impact of the diagnosis and the family reorganization it implies is analyzed. Furthermore, we review processes related to changes in family roles. Finally, social support in these families is explored, focusing on the role support groups play in family adaptation. This review highlights the importance of considering the family and its resources when addressing the treatment of rare diseases.

Keywords

Social support - Family functioning - Rare Diseases - Family

INTRODUCCIÓN

La presente revisión bibliográfica aborda la temática del funcionamiento familiar y el apoyo social en la población de familias que tengan un hijo con el diagnóstico de una Enfermedad Poco Frecuente (EPOF).

El término EPOF, o enfermedad huérfana, refiere a aquellas enfermedades que afectan a un número reducido de personas, con una prevalencia menor o igual a 1 persona cada 2000. Este grupo de enfermedades, si bien está constituido por un conjunto heterogéneo de entidades clínicas, se caracterizan por ser en su mayoría enfermedades hereditarias con un inicio habitual en la edad pediátrica. Se trata de enfermedades crónicas y progresivas que presentan una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad. Asimismo, son de gran complejidad a nivel etiológico, diagnóstico y pronóstico por lo que es necesario mantener un seguimiento multidisciplinario (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, 2018).

Según la Organización Mundial de la Salud, se conocen entre 6.000 y 8.000 EPOF en el mundo. En Argentina, se estima que la cantidad de afectados por estas condiciones es de 3.200.000 personas (FADEPOF, 2018). La Ley 26.689 promueve el cuidado integral de la salud de las personas con EPOF y busca mejorar la calidad de vida tanto del paciente como de su familia (Rosales & Stolkiner, 2018).

Las personas que tienen una EPOF y sus familias forman parte de una población en situación de vulnerabilidad, que se encuentran constantemente en la lucha por una mejora continua en las condiciones de vida, en especial en lo que refiere a los servicios integrales de salud, medicamentos de calidad y protección social. Es por ello que son también llamadas enfermedades huérfanas, haciendo alusión a la carencia de investigación y de acción por parte de la industria farmacéutica, así como también en lo que respecta a las políticas de salud pública (Gonzales De La Vega et al., 2013).

Como se mencionó, estas patologías suelen detectarse en la infancia, por lo que la familia cumple un rol fundamental. Arribar a un diagnóstico puede llevar años, estudios e intervenciones y un largo pasaje por un sinfín de profesionales. Saber cuál es la enfermedad que un hijo tiene podría sentirse como tener el manual de instrucciones, sin embargo, la falta de información sobre la misma genera en los padres preguntas a las que nadie parece poder responder (Cardinali et al., 2019). La llegada del diagnóstico de una enfermedad huérfana puede presentarse como una

experiencia traumática, que genera en los padres alteraciones emocionales, conductuales y psicopatologías; preocupaciones, entre ellas se destaca la inquietud acerca del futuro de su hijo; y la insatisfacción ante la falta de información (López, 2019). Asimismo, suelen aparecer sentimientos de incertidumbre y la necesidad de anticiparse de las futuras pérdidas o limitaciones que su hijo pueda experimentar, y ansiedad sobre cómo el mismo va a transitar dichos cambios (Zaher, 2012).

Cuidar a un niño con una enfermedad es una tarea familiar. Se suele designar el rol de cuidador informal a un miembro de la familia, quien se encargará de cuidar y supervisar a la persona con la condición crónica. La persona designada suele tener una importante carga y dejar de lado su bienestar y calidad de vida, por este motivo es crucial cuidar al que cuida (Tramonti et al., 2019). La familia debe modificar su rutina cotidiana y aprender a vivir con la enfermedad, lo que implica controles periódicos, ingresos hospitalarios y la ingesta de fármacos. Es por este motivo que tanto el paciente como su familia se vuelven profesionales de la condición médica (Zaher, 2012).

Un recurso para afrontar el impacto del diagnóstico es mantener contacto con familias que atraviesan la misma situación. De este modo, se proveen de apoyo emocional e instrumental, disminuyen los sentimientos de soledad y aislamiento; se fomenta la cooperación y unión; se facilitan estrategias de afrontamiento en base a experiencias vividas y se promueve la responsabilidad y el empoderamiento en pos de la salud y bienestar familiar (Carrón & Arza, 2013; López, 2019). Sin embargo, si bien en Argentina existen asociaciones civiles de diferentes EPOF, se estima que hay aproximadamente 85 asociaciones (FADEPOF, 2018), evidenciando una carencia de espacios de encuentro para las familias y pacientes que comparten un diagnóstico.

Funcionamiento familiar en familias con hijos con una EPOF

Los antecedentes sobre el funcionamiento familiar en familias con hijos con una EPOF parecen indicar que el funcionamiento familiar se ve afectado por la manifestación de la enfermedad, sus necesidades de cuidado y el impacto que genera recibir el diagnóstico. Las narrativas de los padres destacan la necesidad de una nueva interpretación y dirección para las luchas, los desafíos y las barreras sistémicas que afectan a la familia y a los cuidadores de niños con estas enfermedades (Currie & Szabo, 2019).

Un aspecto fundamental a tener en cuenta es el impacto del diagnóstico en las familias y la odisea que atraviesan los padres antes de recibir el diagnóstico. Esta experiencia suele describirse como complicada, y caracterizarse por la consulta con numerosos profesionales, que, en ocasiones, culpabilizan tanto a los padres como a los chicos por las manifestaciones de la enfermedad. Incluso cuando se obtiene finalmente un diagnóstico, quedan muchas incógnitas acerca del tratamiento, y hay una constante búsqueda de información sobre la enfermedad y los servicios de apoyo disponibles. Asimismo, este período conlleva

un proceso de ajuste emocional a las implicancias de la enfermedad, tanto para el hijo como la familia (Baumbusch et al., 2019; Cardinali, 2019).

Por otro lado, el diagnóstico va a generar una serie de cambios en la familia. Los padres asumen múltiples roles para sus hijos, como defensores, coordinadores del caso, y responsables de encontrar a los profesionales indicados. Muchos padres expresan sentir que el bienestar de sus hijos depende completamente de ellos y no del servicio de salud, por quienes la mayoría de las veces no se sienten comprendidos. La falta de coordinación entre los profesionales de la salud contribuye a retrasos en el acceso a los servicios o incluso, a recibir prestaciones que no resultan efectivas. Este esfuerzo que les demanda el acceso a los servicios de salud es una carga extra e inesperada, que describen como agotadora y un trabajo de tiempo completo (Baumbusch et al., 2019; Currie & Szabo, 2019). Además, se tiene la responsabilidad de obtener las adaptaciones necesarias, monitorear a su hijo para evitar complicaciones, cuidados extra debido a la enfermedad y la dificultad de encontrar cuidadores que pudieran manejarse adecuadamente con las necesidades del hijo, defender a sus hijos y educar a otros (Pfeiffer et al., 2021).

Las madres son quienes suelen adoptar la función de cuidador primario y el padre se posiciona en el rol de proveedor de atención secundaria. En esta división de roles, las madres se encargan de satisfacer las necesidades básicas del hijo, mientras que los padres asisten a las madres, y se encargan de las actividades que requieren fuerza, o proporcionarles seguridad a sus hijos. Entre ambos, se complementan (Obeidat et al., 2021). Muchas veces el asumir el rol de cuidador hace que las madres comiencen a sentirse exhaustas, estresadas, fácilmente fatigadas, se aíslan socialmente y sufren insomnio (Obeidat et al., 2021). A su vez, el rol del cuidador impacta en el ámbito laboral. En ocasiones es necesario cambiar horarios o faltar para cuidar a su hijo. Puede requerir el abandono del trabajo o la búsqueda de otro trabajo con menor carga horaria, incluso una minoría abandona la idea de continuar su camino profesional. Este cambio puede vivirse como la pérdida de una fuente de poder y puede aparecer la sensación de no poder dejar la casa y disfrutar de su tiempo (Baumbusch et al., 2019; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021; Ragusa et al., 2020).

Si bien la comunicación efectiva es fundamental en el funcionamiento familiar, pueden surgir problemas en esta área en las familias con niños con EPOF. Estos problemas refieren a la manera de expresar los problemas emocionales y psicológicos. Si bien las madres suelen comunicar y manifestar sus sentimientos permitiéndose llorar y estar tristes, muchas veces los padres encuentran dificultades para hacerlo (Obeidat et al., 2021).

Por otro lado, algunas familias reportan cambios positivos en cuanto a la dinámica familiar. Se menciona que puede tomarse como una oportunidad para fortalecer los lazos familiares. Asimismo, algunos padres señalan que logran tener perspectiva, focalizarse en el presente y en lo positivo, disfrutar de las

pequeñas victorias, desensibilizarse y aumentar su empatía. A su vez, destacan una mejoría en su habilidad para manejar situaciones difíciles y su capacidad de realizar tareas desafiantes (Neumann et al., 2021; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021). Dentro de los factores que se han investigado como asociados al funcionamiento familiar, se ha encontrado que menores niveles de funcionamiento se relacionan a la asignación de un solo cuidador como responsable -en lugar de compartir las responsabilidades de cuidado entre los miembros de la familia-. A su vez, la autoeficacia de los padres, el afrontamiento centrado en el problema y el afrontamiento centrado en la emoción se han identificado como factores clave que correlacionan significativa y positivamente con el funcionamiento familiar (Lamb et al., 2016).

Apoyo social en familias con hijos con una EPOF

El apoyo social es conceptualizado y percibido como un recurso positivo que puede obtenerse de diversas fuentes, entre ellas, familiares y amigos, de grupos de pacientes, o de profesionales y personal de salud. El apoyo social percibido por los padres de niños con EPOF incluye cuatro áreas fundamentales: crecimiento personal, apoyo emocional, apoyo informacional y posibilidad de acción social. El sentirse comprendido y compartir emociones caracteriza el apoyo emocional, mientras que el apoyo informacional incluye sugerencias prácticas y experiencias que se comparten en el grupo. El crecimiento personal, para las madres, refiere a la posibilidad de aumentar el autoconocimiento y la conciencia, mientras que los padres lo ligan con la posibilidad de cambiar el punto de vista y las creencias sobre la situación que viven (Cardinali et al., 2019).

Si bien las actividades sociales representan una herramienta esencial para los cuidadores en el manejo de sus emociones, muchas familias reportan que las relaciones externas a la familia son difíciles de sostener (Ragusa et al., 2020). Muchas familias reportan una limitación en la vida social y experimentar estigma o ser ignorados (Pfeiffer et al., 2021), así como la necesidad de estar siempre disponibles para sus hijos (Obeidat et al., 2021).

En cuanto a las fuentes del apoyo social, un estudio en padres de niños con anomalías congénitas ha encontrado que las madres se benefician directamente del apoyo de sus familias para reducir sus niveles de estrés. Mientras que los padres obtienen del apoyo de sus amigos un beneficio directo en cuanto a la sobrecarga. En ambos casos, la pareja recibe un beneficio indirecto debido al ajuste psicológico del otro (Fonseca et al., 2014). Por otro lado, los grupos de pacientes cumplen una función importante representando la principal fuente de apoyo social para los padres, y se convierten en un referente fundamental con quien compartir tanto situaciones dolorosas como exitosas relacionadas con el cuidado de su hijo (Cardinali et al., 2019; Deutch et al., 2021). Cuando se unen a un grupo de pacientes específico de la enfermedad, los padres mencionan que pasan de sentirse impostores a sentir que realmente pertenecen y tie-

nen una fuerte conexión social y sentido de comunidad (Deutch et al., 2021). Con la participación en estos grupos, los padres suelen desarrollar nuevas amistades o conexiones sociales con familias de pacientes (Pfeiffer et al., 2021). Con el consumo masivo de información, las redes sociales están siendo ampliamente utilizadas y elegidas como medio de preferencia para alcanzar o generar una comunidad (Armayones et al., 2015).

A pesar de los beneficios identificados de pertenecer a un grupo de pacientes, hay autores que advierten sobre los peligros de la participación en este tipo de grupos. Por un lado, se puede vivir como una montaña rusa de emociones, pudiendo aparecer sentimientos de tristeza crónica, similares a las reacciones del duelo, y sentimientos desagradables, como miedo, ira o el sentirse abrumados. Muchas veces los padres se enfrentan al futuro potencial de sus hijos, como en el caso de las publicaciones sobre niños fallecidos. Por otra parte, aparecen preocupaciones y escepticismo sobre la información obtenida en estos grupos, debido a que no es precisa o incluso aplicable a su hijo. A su vez, surgen inquietudes respecto a la privacidad de la familia al publicar información de su hijo, con el temor de generarle un posible daño futuro, en un sentido personal y práctico (Deutch et al., 2021; Glenn, 2015).

El apoyo social resulta en un recurso para los cuidadores de niños con EPOF. Se ha encontrado que los cuidadores que tienen apoyo social, tienen mejor calidad de vida y salud mental (Boettcher et al., 2020; Li et al., 2020), se sienten empoderados y capaces (Glenn, 2015) y con la posibilidad de visibilizar sus situaciones (Cardinali et al., 2019). Asimismo, disminuye el estrés (von Gontard et al., 2012), y los sentimientos de soledad y aislamiento (Cardinali et al., 2019).

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El propósito de este trabajo fue abordar la temática del funcionamiento familiar y el apoyo social en familias que tienen un hijo con una EPOF. Según los estudios revisados, el funcionamiento familiar se ve afectado a partir de la aparición de una EPOF en un miembro de la familia. Es necesaria una reorganización de los roles y funciones, al igual que una adaptación y ajuste emocional (Baumbusch et al., 2019; Currie & Szabo, 2019; Obeidat et al., 2021).

Por su parte, el apoyo social se ha identificado como un recurso valioso para estas familias. Si bien muchas familias señalan las dificultades en cuanto al área social que suelen experimentar, relacionadas al aislamiento y sentimientos de soledad es importante remarcar que muchos logran encontrar fuentes de apoyo social en familia, amigos, grupo de pacientes y profesionales de la salud (Cardinali et al., 2019; Deutch et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021).

La familia cumple un rol fundamental en el tratamiento de niños con EPOF. Al pensar en un abordaje interdisciplinario es necesario que se pueda incluir a la familia. A su vez, que se pueda considerar con qué recursos cuenta, tanto los recursos internos,

como el funcionamiento familiar, como así también los externos, como el apoyo social.

BIBLIOGRAFÍA

- Armayones, M., Requena, S., Gómez-Zúñiga, B., Pousada, M., & Bañón, A.M. (2015) El uso de Facebook en asociaciones españolas de enfermedades raras: ¿cómo y para qué lo utilizan? *Gaceta Sanitaria*, 29(5), 335-340. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2015.05.007>
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2019) Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System: XXXX. *Journal of Genetic Counseling*, 28(1), 80-90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020) Quality of Life and Mental Health in Mothers and Fathers Caring for Children and Adolescents with Rare Diseases Requiring Long-Term Mechanical Ventilation. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8975. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975>
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019) The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in psychology*, 10, Artículo 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Carrón, J., & Arza, J. (2013) Vista de Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención sociosanitaria. *Revista Internacional de Organizaciones*, 11, 37-60. <https://doi.org/10.17345/rio11.37-60>
- Currie, G., & Szabo, J. (2019) "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: Care, Health and Development*, 45(1), 96-103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Deutch, N.T., Beckman, E., Halley, M.C., Young, J.L., Reuter, C.M., Kohler, J., Bernstein, J.A., Wheeler, M.T., Undiagnosed Diseases Network, Ormond, K.E., & Tabor, H.K. (2021) "Doctors can read about it, they can know about it, but they've never lived with it": How parents use social media throughout the diagnostic odyssey. *Journal of Genetic Counseling*, 30(6), 1707-1718. <https://doi.org/10.1002/jgc4.143>
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF] (2018) Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina. Recuperado el 10 de Mayo de 2018, de http://fadepof.org.ar/downloads/Informe_EPOF_ARG_FADEPOF_2018_final.pdf
- Fonseca, A., Nazaré, B., & Canavarró, M.C. (2014) The role of satisfaction with social support in perceived burden and stress of parents of six-month-old infants with a congenital anomaly: Actor and partner effects. *Journal of Child Health Care*, 18(2), 178-191. <https://doi.org/10.1177/1367493513485478>
- Glenn, A.D. (2015) Using Online Health Communication to Manage Chronic Sorrow: Mothers of Children with Rare Diseases Speak. *Journal of Pediatric Nursing*, 30(1), 17-24. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.09.013>
- Gonzales De La Vega, L., Hernández-Córdova, G., & Sobrzano, S. (2013) Enfermedades huérfanas en pediatría: A propósito del día mundial de las enfermedades raras. *Revista médica de Chile*, 141(2), 270-271. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872013000200019>
- Lamb, A.E., Biesecker, B.B., Umstead, K.L., Muratori, M., Biesecker, L.G., & Erby, L.H. (2016) Family functioning mediates adaptation in caregivers of individuals with Rett syndrome. *Patient Education and Counseling*, 99(11), 1873-1879. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.06.018>
- Li, J., Gao, W., Zuo, W., & Liu, X. (2020) Relationship Between Quality of Life and Social Support in Parents of Children with Congenital Anorectal Malformations in China. *Journal of Pediatric Nursing*, 53, e87-e92. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.02.037>
- López, C.L. (2019) Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: Experiencia de abordaje psicosocial. *Clínica Contemporánea*, 10(1), e4, 1-9. <https://doi.org/10.5093/cc2019a6>
- Neumann, M.L., Allen, J.Y., Kakani, S., Ladner, A., Rauen, M.H., Weaver, M.S., & Mercer, D. (2021) A beautiful struggle: Parent-perceived impact of short bowel syndrome on child and family wellbeing. *Journal of Pediatric Surgery*, S0022346821006564. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2021.09.039>
- Obeidat, H.M., Al Hadid, L.A., AL-Sagarat, A.Y., & Khrisat, M. (2021) Lived Experience of Jordanian Parents Having a Child with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, 57, 5-10. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.11.001>
- Pfeiffer, K.M., Brod, M., Smith, A., Viuff, D., Ota, S., & Charlton, R.W. (2021) A qualitative study of the impacts of having an infant or young child with achondroplasia on parent well-being. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 351-362. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01978-z>
- Ragusa, L., Crinò, A., Grugni, G., Reale, L., Fiorencis, A., Licenziati, M.R., Faienza, M.F., Wasniewska, M., Delvecchio, M., Franzese, A., Rutigliano, I., Fusilli, P., Corica, D., Campana, G., Greco, D., Chiarito, M., Sacco, M., Toscano, S., & Marini, M.G. (2020) Caring and living with Prader-Willi syndrome in Italy: Integrating children, adults and parents' experiences through a multicentre narrative medicine research. *BMJ Open*, 10(8), e036502. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2019-036502>
- Rosales, M., & Stolkiner, A. (2018) *Las organizaciones de personas con enfermedades poco frecuentes en Argentina: Aproximaciones iniciales a partir del análisis de sus páginas web*. X Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XXV Jornadas de Investigación XIV Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. Buenos Aires, Argentina. <https://www.aacademica.org/000-122/110>
- Tramonti, F., Bonfiglio, L., Bongioanni, P., Belviso, C., Fanciullacci, C., Rossi, R., Chisari, C., & Carboncini, M.C. (2019) Caregiver burden and family functioning in different neurological diseases: *Psychology, Health & Medicine*, 24(1), 27-34. <https://doi.org/10.1080/13548506.2018.1510131>
- von Gontard, A., Rudnik-Schöneborn, S., & Zerres, K. (2012) Stress and Coping in Parents of Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy. *Klinische Pädiatrie*, 224(04), 247-251. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1304577>
- Zaher, A. (2012) *Neuromuscular Disorders*. BoD - Books on Demand.