



# Índice de calidad de vida en pacientes pediátricos con epidermólisis bullosa y en sus cuidadores principales

*Quality of life index in paediatric patients with epidermolysis bullosa and their primary caregivers*

**Autoras:** Rebeca Rodríguez Fernández\* (1), Ainhoa Santos Valero\* (2).

**Tutor:** Alberto García Gómez (3).

\* **Dirección de contacto:** [rebecarf@salud.madrid.org](mailto:rebecarf@salud.madrid.org)

Enfermera Especialista en Enfermería Pediátrica; Hospital Universitario La Paz (Madrid, España).

## Resumen

**Introducción.** La Epidermólisis Bullosa (EB) es un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias infrecuentes. La fragilidad de piel y mucosas ante mínimos traumatismos es una de sus principales características. El tratamiento consiste en: cuidado de heridas, control de infecciones, apoyo nutricional y prevención y tratamiento de complicaciones. Esta patología requiere curas y cuidados diarios realizadas por los cuidadores principales, el padre/madre en caso del paciente pediátrico. Por ello, esta patología presenta gran impacto en la calidad de vida del paciente y familia. El objetivo principal del estudio es determinar el índice de calidad de vida de pacientes pediátricos con EB y sus cuidadores principales. **Metodología.** Para ello se realizó un estudio descriptivo. Para la recogida de datos se utilizó el Cuestionario de Índice de Calidad de Vida de Dermatología Infantil (CDLQ) para pacientes entre 4-16 años y el Cuestionario de Índice de Calidad de Vida en Dermatología Familiar (FDLQI) para los cuidadores principales. **Resultados.** Los cuidadores principales perciben peor las consecuencias de la enfermedad, mostrando índices más bajos de calidad de vida. Los niños menores de 8 años, los que llevan a cabo curas diarias y los que emplean mayor tiempo, también presentan peor calidad de vida. **Discusión.** El picor o dolor afecta más la calidad de vida de los niños y el tiempo empleado en cuidar a su hijo/a, afecta más a los cuidadores principales.

## Palabras clave

Calidad de Vida; Cuidados; Cuidadores principales; Epidermólisis bullosa; Niños.

## Abstract

**Introduction.** Epidermolysis bullosa (EB) is a group of rare inherited skin diseases. The fragility of the skin and mucous membranes in the face of minimal trauma is one of its main characteristics. Treatment consists of: wound care, infection control, nutritional support, and prevention and treatment of complications. This pathology requires daily cures and care carried out by the main caregivers, the father or mother in the case of the paediatric patient. Therefore, this pathology has a great impact on the quality of life of the patient and family. The main objective of the study is to determine the quality of life index of paediatric patients with EB and their primary caregivers. **Methodology.** A descriptive study was carried out in the Children's Dermatology clinic and the information sheets were delivered to the family and the patient, where the signing of the informed consent was also requested. Data collection was carried out using the Children's Dermatology Quality of Life Index Questionnaire (CDLQ) for patients between 4-16 years of age and the Family Dermatology Quality of Life Index Questionnaire (FDLQI) for primary caregivers. **Results.** Primary caregivers perceive the consequences of the disease worse, showing lower quality of life indices. Children under 8 years of age, those who carry out daily cures and those who spend more time also have a worse quality of life. **Discussion.** It should be noted that itching or pain affects children's quality of life more and the time spent caring for their child affects primary caregivers more.

## Keywords

Quality Of Life; Care; Caregivers; Epidermolysis Bullosa; Child.

## INTRODUCCIÓN

La Epidermólisis Bullosa (EB) también conocida como “Piel de mariposa”, es un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias poco frecuentes y de presentación diversa. Se considera una enfermedad rara, ya que se da en una de cada 2000 personas. La principal característica de la misma es la fragilidad extrema de piel y mucosas ante mínimos traumatismos, así como la susceptibilidad a separarse de los tejidos presentes en diferentes partes del cuerpo: cavidad oral y nasal, tubo digestivo, vía genitourinaria, conjuntivas de los ojos, etc.

La incidencia de la enfermedad es de entre 15 y 19 nacidos afectados por cada millón de nacimientos y la prevalencia es de 6 personas afectadas por cada millón de habitantes en Europa, por lo que se estima que actualmente en España, viven alrededor de 500 personas afectadas por esta enfermedad. Afecta por igual a hombres y mujeres, así como a los diferentes grupos étnicos y raciales, y puede transmitirse de manera autosómica dominante o recesiva (1).

La manifestación principal de esta enfermedad son las ampollas o flictenas, que a su vez forman heridas, costras y cicatrices, y que pueden tener una extensión y profundidad mayor o menor según el tipo de EB que padezca el paciente. Además, existen una serie de manifestaciones extracutáneas como cardiopatías, complicaciones gastrointestinales, laringotraqueales, musculoesqueléticas como retraso del crecimiento y osteoporosis, oftalmológicas, tumores, alteración de la dentición, anemia, desnutrición, insuficiencia renal, sindactilia, etc. La principal complicación en todos los tipos de EB es la sobreinfección bacteriana (2).

Existen alrededor de 30 subtipos de la enfermedad según la capa de la piel que esté afectada y la proteína que se encuentre defectuosa o ausente. Es decir, que esta enfermedad tiene su origen en una serie de anomalías genéticas que producen la alteración de las proteínas encargadas de la unión entre la dermis y la epidermis.

Según la última evidencia, existen más de 1.000 mutaciones en 21 genes estructurales que provocan la adhesión defectuosa de la piel y con ello, la fragilidad cutánea ya nombrada, dando lugar a diversas formas de EB (1).

Cada forma de EB tiene una serie de síntomas característicos y la clasificación más utilizada es la de tipo histológico, en la que según donde se localicen las lesiones, pueden agruparse en 4 entidades principales (1,3,4):

- EB simple o intraepidérmica: aquellas formas en las que la capa de la piel que se encuentra afectada es la más superficial, la epidermis. Es de herencia autosómica dominante. Se manifiesta al nacimiento o durante la primera infancia. Las ampollas son tensas y tienen un halo eritematoso característico. Los pacientes pueden experimentar cierta mejoría con el tiempo. Esta variedad es la más frecuente.
- EB juntural o de unión: aquellas formas en las que las capas de la piel que se encuentran afectadas son la epidermis y la dermis, a nivel de la lámina lúcida

en la membrana basal, donde se encuentra la unión dermoepidérmica. Es de herencia autosómica recesiva. Afecta también a la mucosa oral y su signo patognomónico es una cantidad excesiva de tejido de granulación en boca, nariz y región central de la cara de distribución simétrica. Engloban una gran cantidad de subtipos que pueden manifestarse de manera más leve y con mejoría en el tiempo o como una forma letal en el periodo neonatal (EBJ de Herlitz). Esta variedad es la más infrecuente a nivel internacional.

- EB distrófica o intradérmica: aquellas formas en las que la capa de la piel que se encuentra afectada es la más profunda, la dermis, por debajo de la lámina densa de la dermis papilar, donde se encuentra la unión dermoepidérmica. Es de herencia autosómica dominante o recesiva. Debido a la cicatrización de las heridas desde la capa más profunda de la piel, se van desarrollando retracciones que dificultan y limitan el movimiento. Además, pueden aparecer lesiones en la mucosa intestinal, los ojos, la boca, vía urinaria, etc.
- EB Kindler: afecta a múltiples niveles y las ampollas se forman en la lámina intraepidérmica, la intralámina lúcida y la sublámina densa. Se manifiesta desde el nacimiento o la primera infancia y dichas ampollas son generalizadas y fotosensibles. Además, suelen asociar gingivitis y enfermedades dentales, así como un aumento de riesgo de carcinoma epidermoide mucocutáneo de mal pronóstico.

El diagnóstico se lleva a cabo mediante la toma de una biopsia de las distintas capas de la piel a partir de la cual se llevará a cabo la localización histológica de la capa en la que se forman las ampollas. Además, es indispensable elaborar una historia clínica detallada y completa que incluya antecedentes familiares de enfermedades ampollas, traumatismos obstétricos, ingesta de medicamentos, padecimientos infecciosos, etc. (1).

En la actualidad, no existe un tratamiento curativo definitivo si no que se basa en gran medida en dar apoyo e incluye el cuidado de heridas, control de infecciones, apoyo nutricional y la prevención y tratamiento de complicaciones por lo que debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinar.

Las personas que la padecen deben someterse a curas de entre 2-3 horas, que se suelen realizar diariamente o en días alternos, con diferentes materiales y vendas especiales, pudiendo llegar a precisar que recubran la totalidad de su cuerpo. Es por ello que estos pacientes suelen vivir con prurito y dolor, por lo que necesitan un apoyo mayor que una persona que no padezca la enfermedad (5).

En el caso del paciente pediátrico, este apoyo suele ser proporcionado por uno de sus padres, que asume el rol de cuidador principal y es el encargado de realizar las curas y llevar a cabo los cuidados. Por ello, estos padres suelen experimentar niveles elevados de estrés y una gran sobrecarga de cuidados que tienen un impacto directo a nivel emocional, social y económico (6-10).

Además, muchos de estos padres experimentan diferentes problemas como incertidumbre, sufrimiento por el dolor de su hijo, invisibilidad de la enfermedad, restricciones en el trabajo y el tiempo libre, falta de ocio y actividades sociales, problemas dentro de la relación, falta de habilidad por parte de los profesionales sanitarios a la hora de proporcionar cuidados específicos a sus hijos, etc. (6, 7, 9, 10).

Según diferentes estudios, la sobrecarga familiar debida a la EB es muy elevada y no depende del tipo o subtipo de la enfermedad, sino que intervienen otros factores como la extensión del área de la piel que se encuentra afectada o la gravedad percibida de la propia enfermedad (6, 8, 10).

Es por esto que la EB tendrá un impacto en la calidad de vida del paciente y su cuidador principal al verse mermada por la propia enfermedad y por todo lo que esta misma implica a nivel económico, emocional, social y de cuidados (7, 9-11).

Según la literatura, la calidad de vida es un concepto subjetivo, cuyo puntaje asignado a cada dimensión es diferente en cada persona y en el que dicho valor asignado a cada dimensión, puede cambiar a través de las diferentes etapas de la vida del mismo individuo. Por ello, es importante destacar la necesidad que plantean algunos autores de incorporar aspectos evolutivos en la evaluación específica de la calidad de vida, ya que no va a ser percibida de la misma manera por un paciente en etapa preescolar que en un paciente adolescente al no encontrarse en el mismo periodo del ciclo vital (12).

En suma, esta calidad de vida representa la percepción del propio individuo de cómo vive él mismo su salud de manera global; esto es, en todo el conjunto de dominios de la salud, relacionados con la salud y no relacionados con ella (13).

Por todo lo mencionado anteriormente, se considera relevante determinar el índice de calidad de vida de estos pacientes y de sus cuidadores principales comparándolos en función del tipo de EB, el tiempo transcurrido desde el diagnóstico, la frecuencia y duración de las curas y las prestaciones recibidas, e identificando cuáles son los aspectos que alteran dicha calidad de vida en mayor o menor medida. A partir de los resultados obtenidos con esta medición, se podrá establecer el punto de partida desde el que se implementarán diferentes intervenciones específicas, tales como protocolos o planes de cuidados individualizados, con el fin de mantener o mejorar la calidad de vida de estos pacientes y de sus cuidadores principales.

## HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

### Hipótesis

Los pacientes con EB, sus familiares y cuidadores principales tienen índices bajos de calidad de vida por el propio impacto que provoca la enfermedad a todos los niveles (económico, social, emocional, laboral, de cuidados, etc.).

## Objetivos

### General

- Determinar el índice de calidad de vida de los pacientes pediátricos con EB (entre 4-16 años) y de sus cuidadores principales.

### Específicos

- Describir el índice de calidad de vida en función del tipo de EB, el tiempo transcurrido desde el diagnóstico, la frecuencia y duración de las curas y las prestaciones recibidas.
- Comparar el índice de calidad de vida de los pacientes pediátricos con el de sus cuidadores principales en términos generales y en función del tipo de EB.
- Identificar cuáles son los aspectos que alteran en mayor y menor medida la calidad de vida de los pacientes pediátricos y de sus cuidadores principales.

## METODOLOGÍA

### Diseño de estudio

Estudio no experimental de corte cuantitativo descriptivo transversal observacional.

### Población de estudio

- Pacientes pediátricos diagnosticados de Epidermólisis Bullosa (EB) de entre 4-16 años atendidos en el Hospital Universitario La Paz (Comunidad Autónoma de Madrid), que es centro de referencia para aquellas personas que sufren EB.
- El cuidador(es) principal(es) mayores de 18 años de pacientes pediátricos diagnosticados de Epidermólisis Bullosa (EB).

### Muestra

#### Criterios de inclusión

- **Paciente pediátrico:**
  - Pacientes pediátricos diagnosticados de Epidermólisis Bullosa de entre 4-16 años en seguimiento por la unidad de Dermatología Infantil del Hospital Universitario La Paz.
- **Cuidador/a principal:**
  - Cuidadores principales mayores de 18 años de los pacientes pediátricos diagnosticados de EB.

#### Criterios de exclusión

- **Paciente pediátrico:**
  - Pacientes que no entiendan castellano.
  - Pacientes diagnosticados de otras enfermedades dermatológicas.

- Pacientes diagnosticados de EB que se proporcionen a sí mismos los cuidados principales de la enfermedad.
- Cuestionarios en los que se hayan dejado dos o más preguntas sin responder.
- **Cuidador/a principal:**
  - Cuidadores principales que no entiendan castellano.
  - Cuidadores principales de pacientes con otras enfermedades dermatológicas.
  - Cuestionarios en los que se hayan dejado dos o más preguntas sin responder.

### Método de muestreo

Muestreo no probabilístico a criterio. Es decir, el investigador realiza una selección de individuos dentro de la población a la que va a investigar bajo ciertos criterios. En este caso, dentro de la población con EB atendida en la consulta donde se realiza la captación, aquellos que cumplen con los criterios de inclusión preestablecidos y que se mencionan en el apartado anterior.

### Variables

#### *No incluidas en los cuestionarios validados*

- **Paciente pediátrico:**
  - Edad (años).
  - Tipo de EB (simple o intraepidérmica, juntural o de unión, distrófica o intradérmica y Kindler).
  - Tiempo transcurrido desde el diagnóstico de EB (Especificado en días, meses, años).
  - Frecuencia de las curas (cada cuántos días se realizan).
  - Duración de las curas (Especificado en minutos u horas).
  - Prestaciones recibidas (tipo de prestación que reciben).
  - Ingresos hospitalarios (último ingreso, días de duración, número de ingresos en el último año).
- **Cuidador/a principal:**
  - Edad (años).
  - Relación con el/la menor (hijo/a, nieto/a, sobrino/a...).
  - Edad del paciente al que prestan cuidados (años).
  - Tipo de EB del paciente al que prestan cuidados (simple o intraepidérmica, juntural o de unión, distrófica o intradérmica y Kindler).
  - Sexo (hombre, mujer, otros).
  - Estado civil (soltero/a, casado/a, viudo/a, divorciado/a).
  - Situación laboral (estudiante, empleado, desempleado, otros).

- Prestaciones recibidas (tipo de prestación que reciben).

#### *Incluidas en los cuestionarios validados*

- **Cuestionario dermatológico de calidad de vida infantil:**
  - Síntomas y sentimientos
  - Ocio
  - Escuela o vacaciones
  - Relaciones personales
  - Descanso
  - Tratamiento
- **Cuestionario del índice de calidad de vida dermatológica familiar:**
  - Bienestar físico
  - Gastos económicos
  - Opiniones ajenas
  - Tareas domésticas
  - Cuidados al paciente
  - Trabajo/estudios
  - Relaciones sociales

### Herramientas de recogida de datos

Este proyecto forma parte de la actividad investigadora dentro de la Formación Sanitaria Especializada (FSE) que conduce a la obtención del título de Enfermera Especialista en Pediatría por parte de los investigadores principales. Previamente a la ejecución del estudio, se contactó con la supervisión de enfermería de Consultas Externas y la Unidad de Dermatología Infantil, así como con el jefe de servicio de la misma, para obtener su autorización. Los investigadores principales se pondrán en contacto de manera presencial con el cuidador principal del sujeto susceptible de incluirse en el estudio. La captación se realizará en la consulta de Dermatología Infantil de Epidermolisis Bullosa del Hospital Universitario La Paz, normalmente llevada a cabo los lunes y con la ayuda de la enfermera especialista de la consulta.

Una vez realizada esta captación e informada y entregadas las hojas de información la familia, se solicitará la firma del consentimiento informado. La participación del paciente y su cuidador principal incluirá la cumplimentación de una hoja para rellenar con datos sobre el paciente y el cuidador principal y de un cuestionario validado para obtener el índice de calidad de vida de dicho paciente y la participación de la familia incluirá la cumplimentación de un cuestionario validado para obtener el índice de calidad de vida del cuidador principal del mismo. Para ello, se distribuirán dichos cuestionarios en formato folio y google forms a través de QR y se recabará toda esta información para su posterior valoración. Los consentimientos informados y cuestionarios cumplimentados se podrán entregar en la consulta de dermatología infantil.

Para la recogida de datos se utilizarán dos escalas validadas, de las cuales se ha solicitado una licencia de permiso para su reproducibilidad a la Universidad de Cardiff (Reino Unido). Por un lado, nos encontramos con el Cuestionario de CDLQ (Índice de Calidad de Vida de Dermatología Infantil) (solo texto o con caricaturas) para administrar a nuestro paciente pediátrico (validado de los 4 a los 16 años) y por otro lado, el Cuestionario del Índice de calidad de vida en Dermatología Familiar (FDLQI) para administrar al cuidador principal de dicho paciente. El cuestionario de CDLQ (Índice de Calidad de Vida de Dermatología Infantil) es un cuestionario publicado en 1995 que consta de 10 preguntas. Este se administra al paciente pediátrico con patología dermatológica y existen dos versiones del mismo: uno con dibujos animados y otro sin dibujos animados; ambas versiones han sido validadas desde los 4 hasta los 16 años.

Sin embargo, los autores de dicho cuestionario consideran que la versión con dibujos animados estaría indicado para edades entre los 4 y 11-12 años; por otro lado, el cuestionario que no tiene dibujos animados podría utilizarse desde los 4 hasta los 16 años pero estaría más indicado a partir de los 13 hasta los 16 años. Las preguntas se relacionan con el impacto en la enfermedad de la piel en el niño durante la última semana.

El Cuestionario del Índice de Calidad de Vida Dermatológica Familiar (FDLQI) está diseñado para familiares adultos de pacientes de cualquier edad con una patología dermatológica. Las preguntas están diseñadas para ser completadas durante el último mes.

#### La puntuación de cada pregunta, en ambos cuestionarios, es:

- Mucho = 3
- Bastante = 2
- Solo un poco = 1
- En absoluto/no relevante = 0
- Pregunta sin respuesta = 0

#### Interpretación de cuestionarios completados incorrectamente:

- Si una pregunta queda sin responder, se puntúa con un 0 y las puntuaciones se suman y se expresan sobre un máximo de 30 puntos.
- Si se dejan dos o más preguntas sin responder, el cuestionario no se califica.
- Si se marcan dos o más opciones de respuesta, se debe registrar la opción de respuesta con la puntuación más alta.
- Si hay una respuesta entre dos casillas de verificación, se debe registrar la menor de las dos opciones de puntuación.

#### Significado de las puntuaciones: (cuanto más alto es el puntaje, más se deteriora la calidad de vida). (14-16)

- 0-1 = ningún efecto en la vida del niño/cuidador
- 2-6 = efecto pequeño
- 7-12 = efecto moderado
- 13-18 = efecto muy grande
- 19-30 = efecto extremadamente grande

#### Análisis estadístico

Se utilizó el programa informático estadístico SAS 9.4 (SAS Institute, Cary, NC, USA) para el análisis de datos, donde se recopilaron los resultados obtenidos de los cuestionarios entregados a los pacientes incluidos en el estudio.

Se llevó a cabo un análisis descriptivo de las variables. En relación con las variables cualitativas, se realizó mediante la utilización de sus frecuencias y porcentajes. En relación con las variables cuantitativas, se calculó a través de la media y desviación estándar (DE) en aquellas que siguieron una distribución normal. En aquellas que no, se emplearon la mediana y el rango intercuartílico. En relación a la estadística inferencial, se utilizó para llevar a cabo la comparación de variables mediante pruebas paramétricas o no paramétricas en función de la muestra total.

- En la comparación de dos variables cualitativas se utilizará la prueba de Chi-cuadrado para muestras independientes y para datos apareados, el test de McNemar.
- En la comparación de una variable cualitativa con una variable cuantitativa dicotómica se utilizará el test t-Student para pruebas paramétricas y el test de W de Mann-Whitney y test de Wilcoxon en pruebas no paramétricas.
- En la comparación de una variable cualitativa con una variable cuantitativa no dicotómica se utilizará el test de análisis de varianza o ANOVA para pruebas paramétricas y el test de Kruskal-Wallis en pruebas no paramétricas.
- En la comparación de dos variables cuantitativas, se utilizará el coeficiente de correlación de Pearson y regresión lineal simple o múltiple para pruebas paramétricas y el test de Spearman y test de Friedman en pruebas no paramétricas. La normalidad de las variables continuas se estudiará mediante el test de Kolmogorov-Smirnov.

Para la interpretación de resultados, se fijará un significado de p-valor de 0.05 (5%) por lo que si obtenemos un valor inferior al mismo (<0,05; <5%) significa que las diferencias obtenidas no se deben al azar y por lo tanto son estadísticamente significativas. Por otro lado, los valores que se sitúan por encima de P (>0,05; >5%) demuestran que las relaciones entre las variables pueden deberse al azar y ser producto de la casualidad, por lo que no pueden considerarse estadísticamente significativas. Por último, señalar que la relación entre los diferentes valores de p y las variables estudiadas se encuentran detalladas en el siguiente apartado.

## RESULTADOS

### Variables categóricas-frecuencias NIÑOS

Variables	N	Frecuencia	Porcentaje / (válido)
<b>Edad niño</b>	26		
4-8		17	65.4%
9-14		9	34.6%
<b>Sexo niño</b>	26		
M		15	57.7%
H	11	42.3%	
<b>Tipo EB</b>	26		
Simple o intraepidérmica		4	15.4%
Juntural o de unión		2	7.7%
Distrófica o intradérmica	20	76.9%	
<b>Frecuencia de las curas</b>	26		
Diarias		17	65.4%
Cada 48h		6	23.1%
Si precisa		2	7.7%
24-48h	1	3.8%	
<b>Duración de las curas</b>	26		
0-60 min		8	30.8%
60-90 min		3	11.5%
90-120 min		6	23.1%
120-180 min		6	23.1%
180-300 min		2	7.7%
Variable	1	3.8%	
<b>Prestaciones del niño</b>	26		
No recibe ayudas		9	34.6%
Ayuda económica		9	34.6%
Otras (minusvalía, dependencia, material)		3	11.5%
Domiciliaria + económica		2	7.7%
Económica + otras	3	11.5%	
<b>Último año de ingreso</b>	26		
Nunca		9	34.6%
2017		1	3.8%
2018		2	7.7%
2019		2	7.7%
2021		2	7.7%
2022		9	34.6%
2023	1	3.8%	
<b>Frecuencia de ingresos en ese año (relacionado con pregunta anterior)</b>	26		
1		12	46.2% / (70.6%)
2		2	7.7% / (11.8%)
3		3	11.5% / (17.6%)
Perdidos		9	34.6%

**Tabla 1.** Puntuaciones de las variables categóricas y frecuencias en la muestra de niños.

## CUIDADORES PRINCIPALES

Variables	N	Frecuencia	Porcentaje / (válido)
<b>Edad cuidador principal</b>	26		
30-39		9	34.6% / (40.9%)
40-49		12	46.2% / (54.5%)
50-59		1	3.8% / (4.5%)
Perdidos		4	15.4%
<b>Sexo cuidador principal</b>	26		
M		22	84.6%
H		4	15.4%
<b>Relación con el menor</b>	26		
Madre		22	84.6%
Padre		4	15.4%
<b>Estado civil</b>	26		
Soltero		9	34.6%
Casado		17	65.4%
<b>Situación laboral</b>	26		
Estudiante		5	19.2% / (20.8%)
Empleado		13	50% / (54.2%)
Desempleado		5	19.2% / (20.8%)
Otros (ej: autónomo)		1	3.8% / (4.2%)
Perdidos		2	7.7%
<b>Prestaciones</b>	26		
No recibe ayudas		21	80.8% / (84%)
Laboral (reducción de jornada)		3	11.5% / (12%)
Otras (minusvalía, dependencia, material)		1	3.8% / (4%)
Perdidos		1	3.8%

**Tabla 2.** Puntuaciones de las variables categóricas y frecuencias en la muestra de cuidadores principales.

Según nuestro estudio, la EB produce un deterioro de la calidad de vida de los niños (**Figura 1**):

- Con un efecto negativo moderado, en un 50% del total de la muestra.
- Con un efecto negativo extremadamente grande, en un 23.1% del total de la muestra.
- Con un efecto negativo muy grande, en un 19.2% del total de la muestra.
- Con un efecto negativo pequeño, en un 7.7% del total de la muestra.

Por otro lado, según nuestro estudio, la EB del niño produce en la calidad de vida de su cuidador principal (**Figura 2**):

- Un efecto negativo extremadamente grande, en un 38,46% del total de la muestra.
- Un efecto negativo moderado, en un 26,9% del total de la muestra.
- Un efecto negativo muy grande, en un 23,1% del total de la muestra.
- Un efecto negativo pequeño, en un 11,5% del total de la muestra.

En nuestro estudio, podemos encontrar que el tipo de EB más prevalente es la distrófica o intradérmica en un 76.92% del total de la muestra y que los testimonios del mismo provienen de (**Figura 3**):

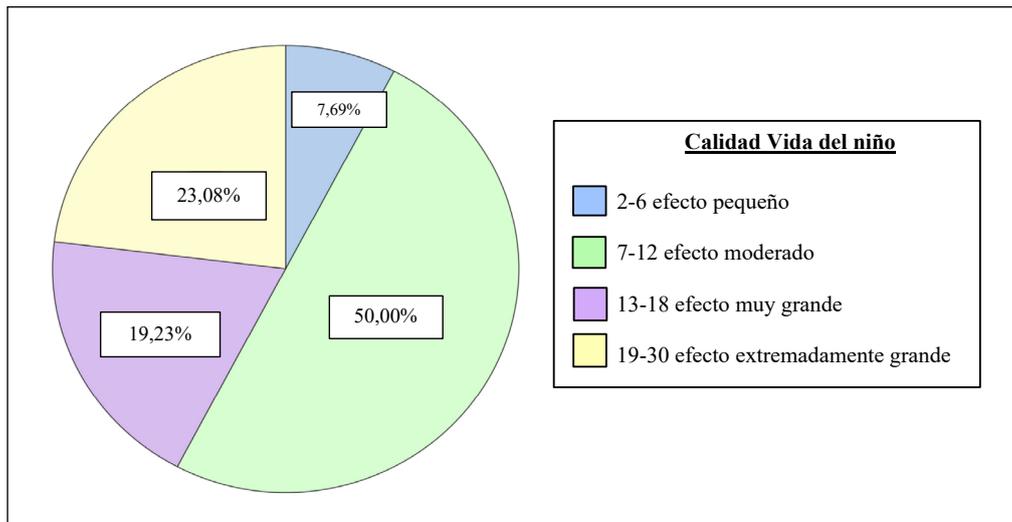
- Más niños/as  $\leq 8$  años que  $>9$  años.
- Más mujeres que varones.

La frecuencia de las curas más prevalente son las curas diarias y el tiempo de duración estimado de cada una de ellas puede ser de entre una hora y hasta tres horas (**Figura 4**).

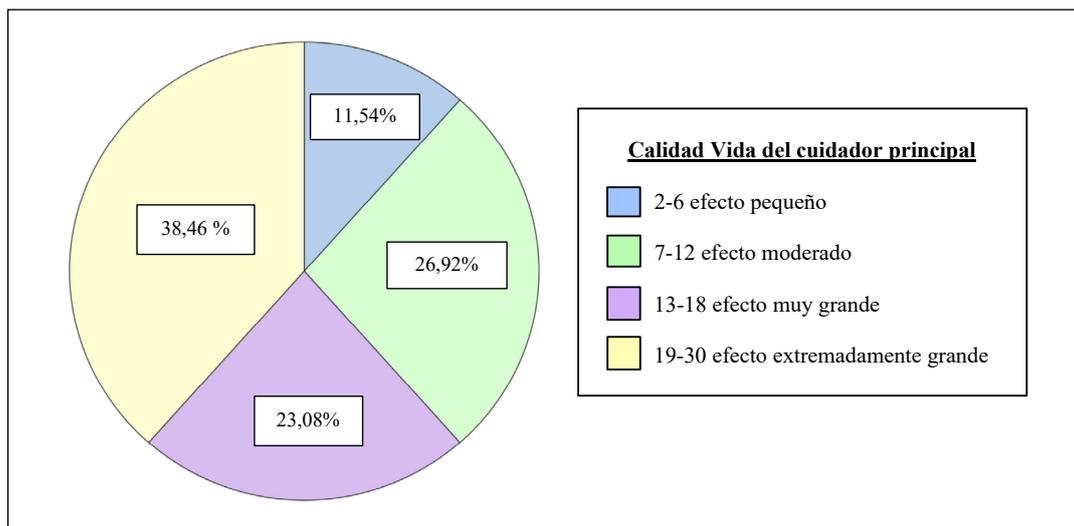
Según nuestro estudio (**Figura 5**):

- Un 34.62% de los encuestados no reciben ayudas.
- Un 34.62%, recibe prestaciones económicas.
- Un 11.54%, recibe ayudas para la dependencia.
- Un 7.69%, recibe la prestación de ayuda domiciliaria.

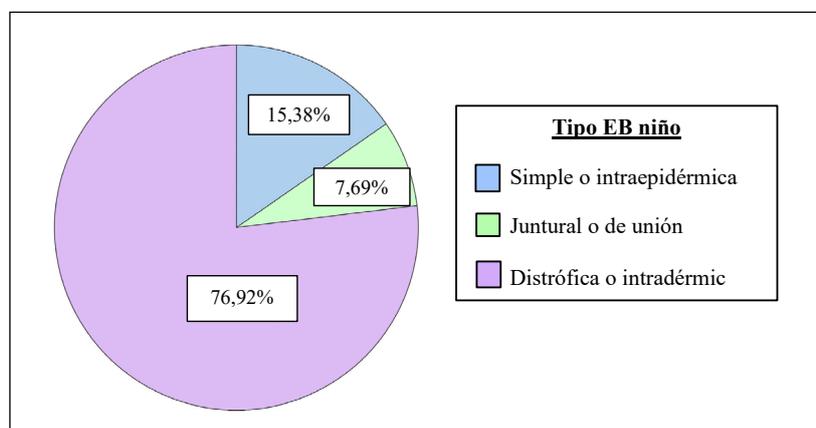
Un 34.62% de los encuestados tuvieron su último ingreso en el año 2022 o nunca, en la misma proporción. Un 84% de los cuidadores principales que participaron en el estudio no reciben ayudas en el ámbito laboral, y un 12% cuentan con la jornada laboral reducida (**Figura 6**).



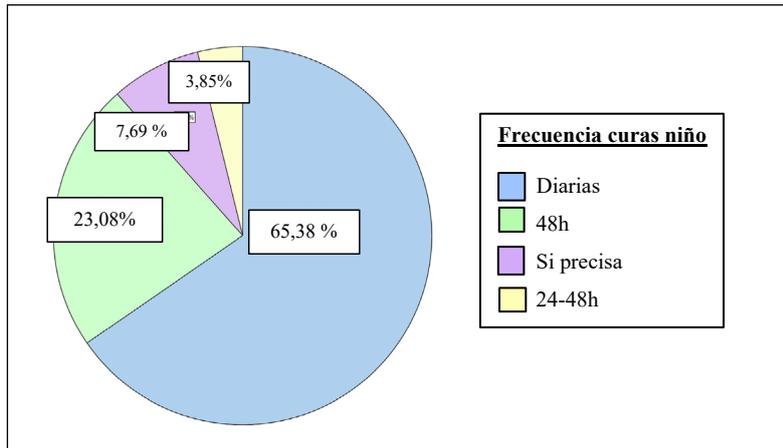
**Figura 1.** Calidad de vida del niño.



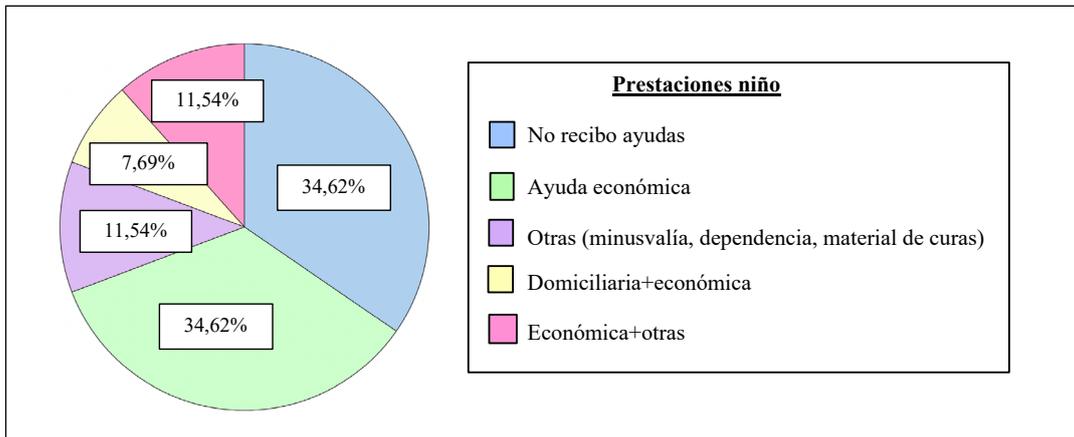
**Figura 2.** Calidad de vida del cuidador principal.



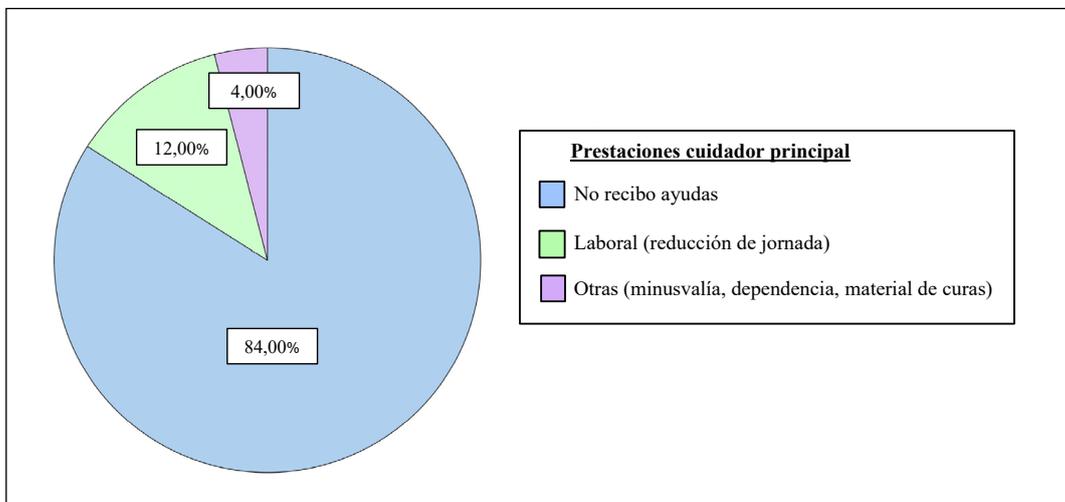
**Figura 3.** Tipos de EB de los niños.



**Figura 4.** Frecuencia de las curas.



**Figura 5.** Prestaciones de los niños.



**Figura 6.** Prestaciones del cuidador principal.

Las preguntas con mayor puntuación en cada cuestionario son:

### Niños

1. ¿En qué medida has sentido picor, sensación de piel rasposa, escozor o dolor en tu piel?
5. ¿En qué medida te ha afectado tu problema de piel para salir, jugar o realizar tus aficiones?

Es decir, que el aspecto que más altera la calidad de vida de los niños es aquello relacionado con el picor o dolor, seguido de las actividades de ocio.

### Cuidador principal

1. ¿Cuánta angustia emocional ha experimentado a consecuencia de la enfermedad de la piel de su familiar/pareja (p. ej., preocupación, depresión, vergüenza o frustración)?
2. ¿Cuánto ha afectado la enfermedad de la piel de su familiar/pareja a su bienestar físico (p. ej., cansancio, agotamiento, contribución a una mala salud o alteración del sueño/descanso)?
7. ¿Cuánto tiempo ha dedicado a cuidar de su familiar/pareja (p. ej., administrar cremas y medicamentos o cuidar su piel)?
9. ¿Cuánto ha afectado la enfermedad de la piel de su familiar/pareja a su trabajo/estudios (p. ej., necesidad de tomarse algunas horas libres, imposibilidad de trabajar, reducción del número de horas de trabajo o problemas con otras personas en el trabajo)?

Es decir, que el aspecto que más altera la calidad de vida de los cuidadores principales es aquello relacionado con el tiempo empleado en cuidar a su hijo/a, seguido de la angustia emocional, su bienestar físico y afectación en su trabajo/estudios.

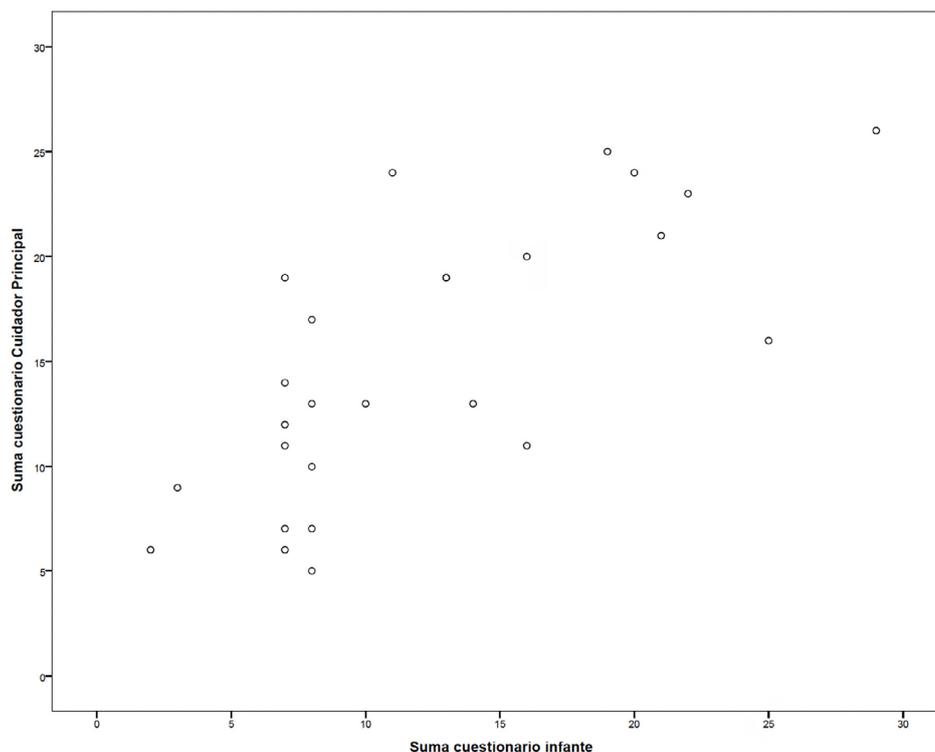
### Correlaciones

- El coeficiente es de 0.711 (cómo es positivo, la relación es directa, valores altos de los pacientes están asociados a valores altos de cuidadores principales y lo mismo con los valores bajos). Este valor va de 0 a 1 y cuanto más cercano a 1, mejor (Figura 7).

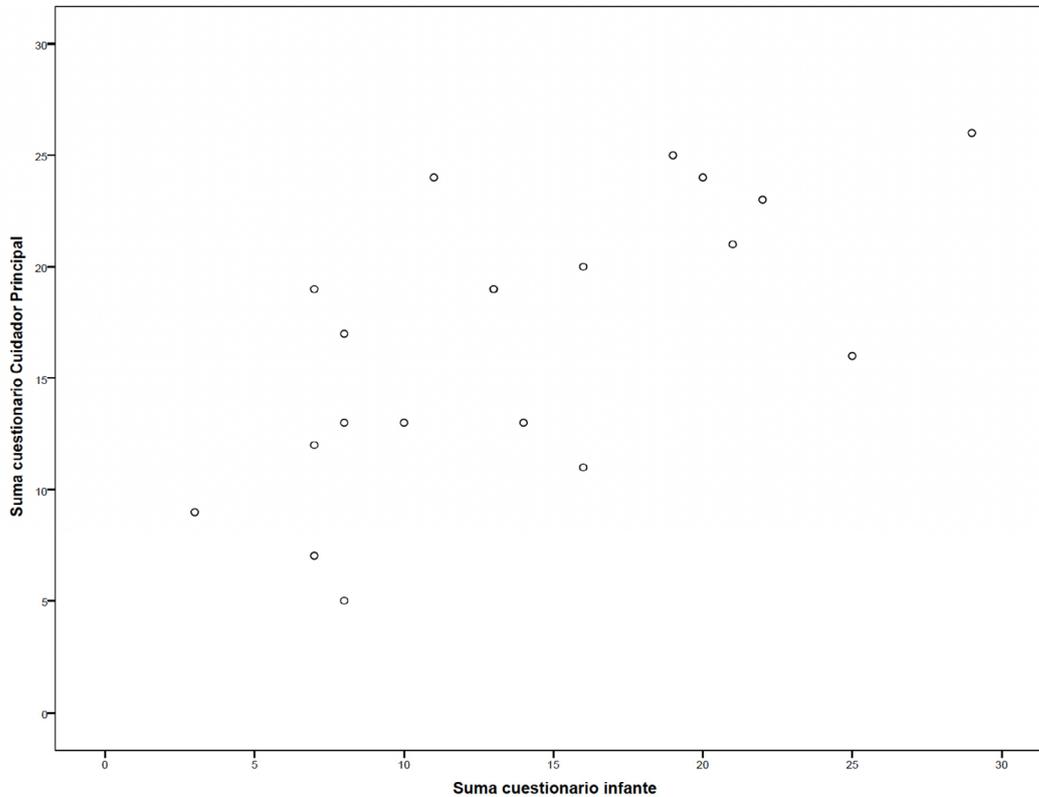
Es decir, las puntuaciones altas del cuestionario del niño coinciden con las puntuaciones altas del cuestionario del adulto y viceversa, o lo que es lo mismo, los niños y sus cuidadores principales suelen tener una percepción del nivel de calidad de vida bastante similar.

- El coeficiente es de 0.658 (cómo es positivo la relación es directa, valores altos de los niños se asocian a valores altos de cuidadores principales y lo mismo con los valores bajos en el tipo de EB distrófica o intradérmica). Este valor va de 0 a 1 y cuanto más cercano a 1, mejor (Figura 8).

Es decir, las puntuaciones altas del cuestionario del niño con EB tipo distrófica o intradérmica coinciden con las puntuaciones altas del cuestionario del adulto y viceversa, o lo que es lo mismo, los niños con EB distrófica o intradérmica y sus cuidadores principales suelen tener una percepción del nivel de calidad de vida bastante similar.



**Figura 7.** Suma del cuestionario del niño vs. suma del cuestionario del cuidador/a principal en general.

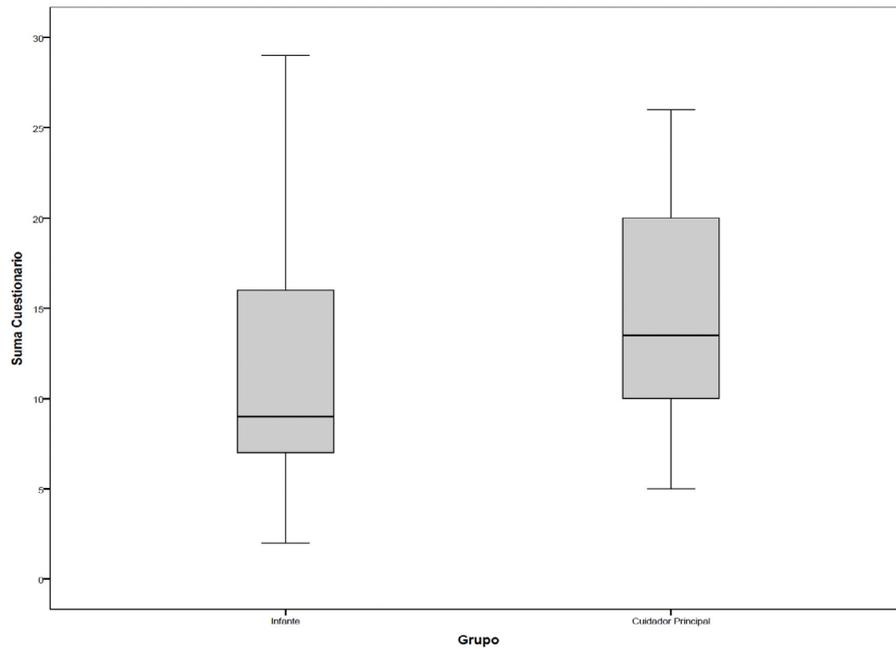


**Figura 8.** Suma del cuestionario del niño vs. suma del cuestionario del cuidador/a principal en los pacientes con EB tipo Distrófica o intradérmica.

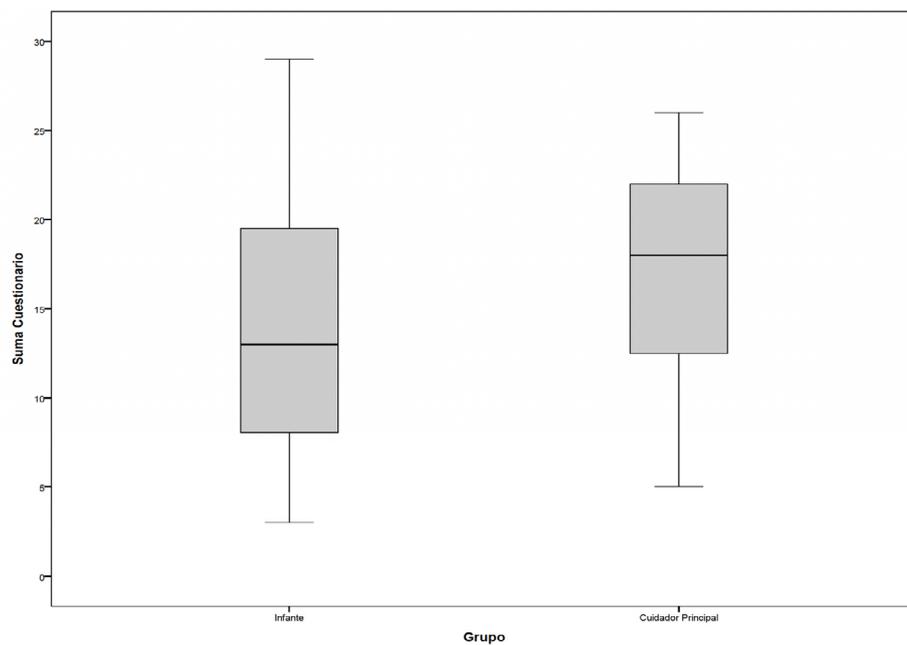
*Nota:* En el caso de EB tipo simple o intraepidérmica (N=4), juntural o de unión (N=2) o de Kindler (N=0), no se puede establecer correlaciones por escasa o nula muestra de pacientes.

#### Diferencia entre valores medianos

- Existen diferencias estadísticamente significativas ( $p=0,008$ ) entre los valores medianos de los niños y los cuidadores principales, demostrando que los cuidadores principales perciben una calidad de vida peor que los niños (Figura 9).
- Existen diferencias estadísticamente significativas ( $p=0,025$ ) entre los valores medianos de los niños y los cuidadores principales en pacientes con EB tipo distrófica o intradérmica. Los cuidadores principales perciben una calidad de vida peor que los niños con este tipo de EB (Figura 10).



**Figura 9.** Suma total del cuestionario de los niños vs. suma total del cuestionario del cuidador/a principal.



**Figura 10.** Suma del cuestionario del niño vs. Suma del cuestionario del cuidador/a principal en los pacientes con EB tipo Distrófica o intradérmica

*Nota:* En el caso de EB tipo simple o intraepidérmica (N=4), juntural o de unión (N=2) o de Kindler (N=0), no se puede establecer correlaciones por escasa o nula muestra de pacientes.

### Asociación de variables del niño con su calidad de vida

No se puede establecer relación entre la suma del cuestionario del niño y los años desde que se le diagnosticó la EB ( $p=0,128$ ). Es decir, no parece que haya relación entre la calidad de vida del paciente y los años que lleva diagnos-

ticado, ya que suelen estarlo desde el nacimiento/primer año de vida (aunque también hay diagnósticos tardíos). No obstante, sí podemos afirmar que existe una tendencia en la que, a mayor tiempo diagnosticado, mayor suele ser la suma del cuestionario del paciente y por tanto, menor su calidad de vida.

			Suma cuestionario infante	Años desde EB infante
Rho de Spearman	Suma cuestionario infante	Coefficiente de correlación	1,000	-,313
		Sig. (bilateral)	.	,128
		N	26	25
	Años desde EB infante	Coefficiente de correlación	-,313	1,000
		Sig. (bilateral)	,128	.
		N	25	25

**Tabla 3.** Variables continuas (correlaciones no paramétricas).

### Variables categóricas NIÑO

Existen diferencias estadísticamente significativas entre los valores de suma del cuestionario infantil según la edad del niño ( $p=0,041$ ). Es decir, los pacientes que tienen entre 4 y 8 años refieren tener peor calidad de vida que los que tienen entre 9 y 14 años. Sin embargo, no existen diferencias estadísticamente significativas entre la suma del cuestionario de los niños y el sexo de los mismos ( $p=0,547$ ). Es decir, que el sexo no influye a la hora de percibir la calidad de vida, por lo menos en nuestro estudio.

No existen diferencias entre los que se realizan las curas diarias y los que las realizan cada 48h. Parece que los que tienen las curas diarias presentan valores más elevados, es decir, peor calidad de vida, pero estas diferencias no son estadísticamente significativas. En cuanto a la duración de las curas, se aprecian diferencias, aunque no se alcanzan los estándares de significación ( $p=0,083$ ). Parece que los que tienen una duración de las curas más prolongada presentan valores más elevados y, por tanto, peor calidad de vida, pero estas diferencias no son estadísticamente significativas.

En cuanto a las prestaciones, cuando se compara los que no tienen ayudas con los que tienen ayuda económica, se aprecian diferencias, aunque no se alcanzan los estándares de significación ( $p=0,064$ ). Se observa que quienes tienen ayuda económica, otro tipo de ayuda o ambas al mismo tiempo, presentan valores más elevados y, por tanto, peor calidad de vida, pero estas diferencias no son estadísticamente significativas.

Si se compara No ayuda (9 pacientes) vs. Ayuda económica o económica y otras (minusvalía, dependencia y material de curas) (14 pacientes), se obtienen diferencias significativas ( $p=0,009$ ) en los valores de calidad de vida entre los que no reciben ayudas y los que reciben ayuda económica. La calidad de vida percibida por los que no reciben ayudas es más elevada; sin embargo, los pacientes que reciben ayudas tienen mayores puntuaciones y, por tanto, peor calidad de vida.

Respecto a la frecuencia de ingresos, si se compara tener ingreso (independientemente del año) vs. no tener ingresos, se obtienen diferencias estadísticamente significativas ( $p=0,007$ ) según ingreso, es decir, perciben mejor calidad de vida aquellos que nunca han tenido ingresos, en comparación con los que han tenido algún ingreso a lo largo de su vida.

### Asociación de variables del cuidador principal con su calidad de vida

#### Variables categóricas CUIDADOR PRINCIPAL

La edad y el estado civil no son factores que influya en la percepción de la calidad de vida, al menos entre la población adulta de nuestro estudio ( $p= 0,393$  y  $p=0,766$  respectivamente). Tampoco la situación laboral es un factor que influye en la percepción de la calidad de vida de la población adulta de nuestro estudio ( $p=0,616$ ).

## DISCUSIÓN

La EB es una enfermedad crónica y sin cura en la actualidad que tiene un gran impacto en la calidad de vida del paciente, en la de su familia y en la de su cuidador principal.

Los pacientes con EB, sus familiares y cuidadores principales tienen índices bajos de calidad de vida por el propio impacto que provoca la enfermedad a todos los niveles (económico, social, emocional, laboral, de cuidados, etc.). A continuación, exponemos los diferentes aspectos a considerar tras la revisión de la bibliografía, la obtención de resultados y su comparación posterior con nuestro estudio.

En primer lugar, según la bibliografía consultada, podemos afirmar que la EB afecta por igual a hombres y mujeres, pero los resultados de nuestro estudio reflejan una mayor prevalencia femenina (57,69%) que masculina (42,31%). Esta pequeña diferencia entre porcentajes puede ser por falta de datos en nuestro estudio, ya que es tan solo de un 15% aproximadamente (1).

Por otro lado, la bibliografía indica que el tipo de EB más frecuente es la simple intraepidérmica. En relación con nuestro estudio, se puede observar que es más prevalente el tipo de EB distrófica o intradérmica (7,92%) frente a la simple o intraepidérmica (15,38%) y la juntural o de unión (7,69%), siendo esta última la más infrecuente a nivel internacional. De nuevo, esta diferencia con la bibliografía puede tratarse de una falta de muestra en la elaboración de nuestro estudio o bien por el hecho de que el Hospital La Paz es CSUR de esta patología, por lo que la muestra podría estar sesgada ya que a dicho hospital acuden generalmente los casos más graves de esta enfermedad (1,3,4,19).

Cabe destacar que las personas que padecen esta enfermedad deben someterse a curas de entre 2-3 horas, que se suelen realizar diariamente o en días alternos, tal y como refleja la bibliografía. Asimismo, en el estudio se puede observar que la frecuencia de las curas más prevalente en estos pacientes es la diaria (65,38%), seguido de cada 48 horas (23,08%) y el tiempo de duración estimado de cada una de ellas puede durar entre una hora (30,77%) hasta tres horas (23,08%) (5).

Respecto al cuidador principal del paciente con EB, resulta llamativo el hecho de que en la bibliografía suelen hacer referencia al mismo de manera indistinta según el sexo y sin embargo, según nuestro estudio, solamente un 15,38% son hombres frente al 84,62% que son mujeres. En relación al parentesco con el menor, resulta que el 100% de la muestra son sus progenitores, coincidiendo con los datos obtenidos en la bibliografía (6-10).

Por su parte, la literatura consultada señala que los pacientes y cuidadores se pueden beneficiar de diferentes sistemas de apoyo que harían su vida más cómoda. Sin embargo, según nuestro estudio, podemos concluir que un 34,62% de los niños encuestados no recibe ayudas y que las prestaciones más prevalentes dentro de este grupo son la económica (34,62%), seguida de ayudas para la

dependencia y la ayuda domiciliaria. Por otro lado, nos parece importante señalar que un 84% de los cuidadores principales no reciben ayudas y un 12%, presentan una reducción de jornada en el ámbito laboral para el cuidado de su hijo/a (7-9).

Acerca de la ayuda domiciliaria señalada en el apartado anterior, consideramos importante reseñar que solamente una de las familias encuestadas cuenta con ella y sin embargo, son muchas las referencias que se hacen, a lo largo de la bibliografía consultada, respecto al aumento de la calidad de vida y al enorme apoyo que supone tanto para el paciente como para el cuidador el hecho de contar con una enfermera que les proporcione cuidados y ayuda domiciliaria (4,7,8).

Es un hecho que los pacientes con EB suelen vivir con prurito y/o dolor, por lo que estos síntomas pueden llegar a alterar su calidad de vida. Este aspecto se puede relacionar con nuestro estudio, ya que la primera pregunta del cuestionario de los niños es en relación con el dolor y el prurito (¿En qué medida has sentido picor, sensación de piel rasposa, escozor o dolor en tu piel?) y es en esta misma en la que se han obtenido mayores puntuaciones en relación con el resto de las cuestiones (5).

Finalmente, la literatura argumenta que la carga familiar aumenta según la severidad de la EB. Esto se puede ver reflejado en nuestro estudio en la correlación de la suma del cuestionario de calidad de vida del cuidador principal y la suma del cuestionario de calidad de vida del niño con tipo de EB distrófica o intradérmica, con unas diferencias estadísticamente significativas, ya que a medida que aumenta la puntuación del cuidador principal, aumenta la puntuación del niño con este tipo de EB. Como se ha reflejado anteriormente, con el resto de tipos de EB no se puede comparar por falta de datos (6, 8,10).

Para concluir, exponer que no se han encontrado estudios previos en los que se hayan utilizado los mismos instrumentos de medida (el CDLQ y el FDLQI) en pacientes pediátricos con EB y sus cuidadores principales, ya que se trata de escalas de valoración que están validadas para medir el índice de calidad de vida en todo tipo de afecciones dermatológicas.

## RELEVANCIA CIENTÍFICA Y SOCIO SANITARIA DEL ESTUDIO

La EB es una enfermedad crónica y sin cura en la actualidad que tiene un gran impacto en la calidad de vida del paciente, en la de su familia y en la de su cuidador principal. El Hospital Universitario La Paz (HULP) es un centro de referencia (CSUR) a nivel nacional para aquellas personas que sufren esta patología, independientemente de su edad, por lo que consideramos importante conocer el índice de calidad de vida de la población pediátrica a la que atendemos, así como el de sus cuidadores principales. A partir de estos datos, podrán implementarse intervenciones específicas encaminadas a mejorar los índices de calidad de vida con el fin de optimizar la asistencia sanitaria prestada a estos pacientes (19).

## AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, queremos agradecer al Hospital Universitario La Paz la oportunidad que nos ha brindado para llevar a cabo este trabajo y en especial, a los profesionales que conforman la consulta de Dermatología del Hospital Infantil por el apoyo recibido en todo momento y por parte de todos y cada uno de ellos. Por último, agradecer a nuestro tutor (autor 3) por la paciencia infinita, por el rigor científico inculcado y exigido a lo largo de toda la residencia, por su absoluta disponibilidad para con nosotras y por haber hecho de nuestro periodo formativo y de este trabajo, una experiencia ampliamente satisfactoria y enriquecedora tanto a nivel personal como profesional.

## DATOS AUTORES

(1, 2) Enfermera Especialista en Enfermería Pediátrica; Hospital Universitario La Paz; (3) Enfermero Especialista en Enfermería Pediátrica; Tutor de EIR (Enfermero/a Interno Residente) en el Hospital Universitario La Paz (Madrid, España) y profesor colaborador en la Universidad Autónoma de Madrid y la Universidad Alfonso X El Sabio.

Recibido: 22/05/2024. Aceptado: 18/07/2024.

Versión definitiva: 22/08/2024

## BIBLIOGRAFÍA

- Maseda Pedrero R, Quintana Castanedo L, Pérez Conde I, Jiménez González M, Escámez Toledano MJ, de Lucas Laguna R. Epidermólisis bullosa en España: Estudio observacional de una cohorte de pacientes atendidos en un centro de referencia nacional. *Actas Dermosifiliogr.* 2021;112(9):781–93. DOI: [10.1016/j.ad.2021.04.006](https://doi.org/10.1016/j.ad.2021.04.006)
- Claveria Clark R.A, Rodriguez Guerrero K, Peña Sisto M. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermólisis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal. *MEDISAN.* 19(8); 2015.
- Alejandro AF, Wong M, Alicia C, Quintero H, Fernanda M, Oscar RV, et al. Epidermólisis bullosa en paciente pediátrico. *6(17):646–9.* 2017.
- Asociación DEBRA-PIEL DE MARIPOSA. Qué es la Piel de Mariposa. 2022. [internet] Disponible en: <https://www.pieldemariposa.es/que-es-la-piel-de-mariposa/>
- Dedee F, Murrell MD. Overview of the management of epidermolysis bullosa. In: UpToDate, Jennifer L, Hand MD (Ed), UpToDate, Waltham, MA. (Accessed in November, 2022).
- Tabolli S, Sampogna F, Di Pietro C, Paradisi A, Uras C, Zotti P, et al. Quality of life in patients with epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol.* 161(4):869–77. 2009.
- Van Scheppingen C, Lettinga AT, Duipmans JC, Maathuis KGB, Jonkman MF. The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qual Health Res.* 2018;18(4):545–56.
- Wu YH, Sun FK, Lee PY. Family caregivers' lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: A phenomenological study. *J Clin Nurs.* 2020;29(9–10):1552–60.
- Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, Linertová R, Oliva-Moreno J, Serrano-Aguilar P, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. *European J Health Econ.* 2016 Apr;17 Suppl 1(Suppl 1):31-42. doi: [10.1007/s10198-016-0783-4](https://doi.org/10.1007/s10198-016-0783-4). *Epub 2016 Apr 23.* 17(4)
- Artunduaga R, Aguilera D, Sandoval T. Estrategias de afrontamiento de los padres del adolescente con epidermólisis bullosa: Una historia de vida. Proyecto de investigación. 2021.
- Yuen WY, Duipmans JC, Jonkman MF. The needs of parents with children suffering from lethal epidermolysis bullosa. *The Br J Dermatol.* 2012 Sep;167(3):613–8. doi: [10.1111/j.1365-2133.2012.10993](https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2012.10993).
- Urzúa A, Caqueo-Urizar A. Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *Terapia psicológica.* 2012;30(1):61-71
- Fernández-López JA, Fernández-Fidalgo M, Cieza A. Los conceptos de calidad de vida, salud y bienestar analizados desde la perspectiva de la clasificación internacional del funcionamiento (CIF). *Rev Esp Salud Pública.* 2010;84(2):169–84.
- Holme SA, Man I, Sharpe JL, Dykes PJ, Lewis-Jones MS, Finlay AI. The Children's Dermatology Life Quality Index: validation of the cartoon version. *r J Dermatol.* 2003 Feb;148(2):285-90. doi: [10.1046/j.1365-2133.2003.05157.x](https://doi.org/10.1046/j.1365-2133.2003.05157.x)
- Olsen JR, Gallacher J, Finlay AY, Pigué V, Francis NA. Quality of life impact of childhood skin conditions measured using the Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI): a meta-analysis. *British Journal of Dermatology.* 2016;174(4):853-861.
- Ramírez-Anaya M, Macías MER, Velázquez-González E. Validation of a mexican spanish version of the children's dermatology life quality index. *Pediatr Dermatol.* 2010;27(2):143–7.
- Restrepo C, Valencia CE, Giraldo AMM, Arango ST, García HIG, Agudelo LHL, et al. Instrumentos de evaluación de la calidad de vida en dermatología. *Iatreia.* 2013; 26(4):467–75.
- Basra MK, Finlay AY. Family Dermatology Life Quality Index. Cardiff University Universidad de Cardiff. 2005.
- Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. 2022. [Internet]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>