

ORIGINAL BREVE

Recibido: 6 de septiembre 2018
Aceptado: 13 de noviembre de 2018
Publicado: 1 de abril de 2019

LA ENFERMEDAD DE WILSON: LAS DIVERSAS PERSPECTIVAS DEL PROFESIONAL SANITARIO, AFECTADO Y FAMILIAR^(*)

Lucía Páramo Rodríguez (1), Óscar Zurriaga Llorens (1,2,3), M^a Eugenia González Sanjuán (4) y Clara Caveró Carbonell (1)

(1) Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras. FISABIO-UEVEG. Valencia. España.

(2) Dirección General de Salud Pública. Generalitat Valenciana. Valencia. España.

(3) CIBER de Epidemiología y Salud Pública. España.

(4) Universidad de Valencia. Departamento Sociología y Antropología Social. Valencia. España.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

(*) Financiación: Fundació Per Amor a L'Art, Obra Social La Caixa.

RESUMEN

Fundamentos: La Enfermedad de Wilson (EW) es una patología rara congénita y hereditaria que se produce por acumulación de cobre en el organismo, degeneración crónica hepática, neurológica o lenticular. En ocasiones es incapacitante por lo que influye en la calidad de vida de afectados y familiares. El objetivo de este trabajo fue identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de pacientes y familiares.

Métodos: Con metodología cualitativa se realizaron en la Comunitat Valenciana (CV), en 2015-2016, 5 entrevistas a profesionales sanitarios y 2 grupos de discusión, uno con familiares y otro con afectados. Se elaboró un guión estructurado en: diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria y calidad de vida. La información se recogió en audio/video, previa autorización y se transcribió literalmente. Se realizó un análisis del discurso (profesionales vs. familiares/afectados) determinando necesidades y demandas concretas.

Resultados: Los profesionales se mostraron emocionalmente distantes de las necesidades emocionales de afectados y familiares y consideraron necesario disponer de mayor información para facilitar el diagnóstico precoz. Las familias expresaron preocupación sobre la adherencia al tratamiento, especialmente en adolescentes, y confusión sobre la importancia de seguir una dieta baja en cobre. Los afectados reconocieron tener dudas sobre la funcionalidad de la medicación. Los afectados neurológicamente se sintieron estigmatizados por las secuelas físicas de la enfermedad.

Conclusiones: Los sanitarios consideran que tener un mayor conocimiento sobre esta enfermedad facilitaría una detección precoz. Familiares y afectados necesitan indicaciones claras y especificadas sobre las pautas de administración del tratamiento y sobre los alimentos que deben excluir de la dieta.

Palabras clave: Enfermedad de Wilson, Enfermedad rara, Estudio cualitativo, Diagnóstico precoz, Grupos de discusión, Entrevistas.

ABSTRACT

Wilson disease: the look of medical staff, patients and family members

Background: Wilson disease (WD) is a rare congenital disease that causes hepatic, neurological or lenticular degeneration due to the accumulation of copper. Sometimes it is incapacitating with implications in the quality of life of those affected and their families. The objective of this work was to identify the needs of medical staff and the social and emotional needs of patients with WD and their families.

Methods: A qualitative research was developed in the Valencian Region during 2015-2016, five interviews with medical staff and two focus groups were made, one with family members and another with patients using a script divided into: diagnosis, treatment, health care and quality of life. The information was collected in audio/video and transcribed. An analysis of discourse (professional vs family/affected) determining needs was made.

Results: Medical staff felt away from the emotional needs of families and patients and need more information in order to facilitate an early diagnosis. Families expressed difficulties regarding the treatment's adherence, especially when those patients are teenagers who have doubts about the copper-free diet. Patients had problems with the treatment's instructions. Also, those with neurological problems felt stigmatised by the physical consequences.

Conclusions: Medical staff need more knowledge about this pathology. Better educational training for them would facilitate the diagnosis. Families and patients need more information about the guidelines for the treatment's administration and foods that should be excluded from the diet. The correct administration of the treatment will allow those affected to improve their quality of life with a total or partial recovery of their symptoms.

Key words: Wilson disease, Rare disease, Research qualitative, Early diagnosis, Focus group, Interview.

Correspondencia:
Clara Caveró Carbonell
Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras
FISABIO-UEVEG
Avenida Cataluña, 21
46020, Valencia, España
cavero_cla@gva.es

Cita sugerida: Páramo Rodríguez L, Zurriaga Llorens O, González Sanjuán ME, Caveró-Carbonell C. La enfermedad de Wilson: las diversas perspectivas del profesional sanitario, afectado y familiar. Rev Esp Salud Pública. 2019;93: 1 de abril e201904014.

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad rara congénita⁽¹⁾, de tipo hereditario que produce afectación y/o degeneración hepática, neurológica y lenticular⁽²⁾. El gen anómalo identificado para esta enfermedad es el ATP7B, situado en el Cromosoma 13 y responsable de regular la proteína transportadora del cobre en el metabolismo^(3,4). Una alteración en este gen provoca la acumulación de cobre en diferentes tejidos, como hígado, núcleos basales y córnea, generando múltiples manifestaciones clínicas.

La dificultad diagnóstica para EW tiene que ver con la heterogeneidad de las manifestaciones clínicas y con la ausencia de una única prueba que confirme la enfermedad⁽⁵⁾. Actualmente los métodos diagnósticos que se utilizan para la detección de EW son pruebas para la detección de la ceruloplasmina sérica, el nivel de cobre sérico y en orina de 24 horas, el uso de la lámpara de hendidura para detectar el anillo de Kayser-Fleischer y la biopsia hepática para aquellos casos donde el diagnóstico aún no se ha definido⁽⁶⁾. En el año 2001 se propuso un sistema de puntuación para el diagnóstico de EW, validado en la población adulta, que ha facilitado notablemente el diagnóstico de esta patología⁽⁷⁾ y que fue validado en niños en el año 2012⁽⁸⁾.

El inicio de la enfermedad en la población infantil⁽⁹⁾ es difícil de detectar ya que principalmente son casos asintomáticos y sólo se observa el aumento de las transaminasas en los pacientes presintomáticos con todos los parámetros normales, los cuales cambian evolutivamente produciendo un descenso de ceruloplasmina y orientando el diagnóstico mediante la cuantificación del cobre directamente del tejido a través de la realización de una biopsia hepática^(10,11).

Respecto al tratamiento farmacológico para la EW, principalmente se aplican terapias

de soporte para el eliminar exceso de cobre mediante agentes quelantes del cobre como penicilamina, trientina, y/o para impedir su reabsorción mediante el aporte exógeno de zinc (comercializado como medicamento huérfano Wilzin^{®(12)}) y el tetratiomolibdato de amonio que se encuentra en investigación.

El Sistema de Información de Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana (SIER-CV) identificó 191 pacientes, para el período 2000-2012, con el código 275.1 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión-Modificación Clínica (CIE9 - MC) que engloba a los “Trastornos del metabolismo del cobre” dentro de los cuales se encuentra la EW. Tras la revisión de los 179 pacientes con documentación clínica disponible, se confirmaron 62 casos (64,5% hombres y 35,5% mujeres), lo que supone una prevalencia de 12,1 por millón de habitantes en la Comunitat Valenciana⁽¹³⁾.

Actualmente no existen en la literatura estudios orientados a visibilizar la atención socio-sanitaria que reciben los afectados de EW ni sus familiares, las investigaciones existentes se centran en la descripción de la patología y/o en los tratamientos farmacológicos⁽¹⁴⁾. Conocer las necesidades de las personas afectadas permitirá aumentar el conocimiento de la patología para los profesionales sanitarios y facilitará la autonomía y mejorará la calidad de vida de pacientes y familiares. Por ello, el objetivo de este trabajo fue identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de los pacientes con EW y sus familias.

SUJETOS Y MÉTODOS

El estudio observacional descriptivo transversal se realizó en la Comunitat Valenciana (CV), en 2015-2016, utilizando metodología cualitativa orientada hacia la intervención. La utilización de esta metodología es muy útil para explorar necesidades y e identificar demandas

no cubiertas, tanto desde la perspectiva de los profesionales, como de personas afectadas y familiares.

En la primera fase del trabajo de campo, se realizaron 5 entrevistas en profundidad a profesionales sanitarios de la CV implicados directamente en el diagnóstico y/o tratamiento de esta enfermedad. Se entrevistó a dos pediatras, una hepatóloga, una neuróloga y un genetista para abordar la visión de la enfermedad de Wilson desde el ámbito clínico. Dos de los profesionales fueron seleccionados por conveniencia y los otros tres fueron captados y seleccionados ajustando la pertinencia de su perfil profesional y su vinculación con el diagnóstico, seguimiento y/o tratamiento en pacientes con la Enfermedad de Wilson.

En la segunda fase se realizaron dos grupos de discusión, uno con familiares formado por 4 madres y 2 padres y otro grupo con afectados con EW formado por 4 hombres y 3 mujeres. En la **tabla 1** se pueden ver las características de los familiares y las personas afectadas que asistieron al grupo de discusión según el momento del diagnóstico, la edad del hijo/a al diagnóstico, el tipo de afectación y el especialista que determinó la patología.

La captación de participantes para los grupos se hizo a través de los profesionales sanitarios y por difusión de una nota de prensa en medios de alcance provincial. Y además se envió una newsletter informativa con los detalles del estudio a los miembros de la Fundación de Investigación FISABIO entre los que se incluyen 17 de los 24 Departamentos de Salud (hospitales públicos) de la CV, para invitar a la participación de profesionales, afectados y familiares. En algunos casos, entre los participantes en las entrevistas y grupos de discusión existía algún tipo de relación asistencial (médico-paciente o médico-familiar de paciente) o familiar (padre-afectado o madre-

Tabla 1 Características sociodemográficas de asistentes al grupo de discusión de familiares.			
Grupos de discusión		Familiares N=6	Pacientes N=7
Sexo	Hombre	2	4
	Mujer	4	3
Provincia	Castellón	0	0
	Valencia	3	4
	Alicante	3	3
Edad de diagnóstico del afectado	1-4 años	1	2
	5-18 años	3	3
	≥ 19 años	2	2
Especialista que realizó el diagnóstico	Digestivo	2	2
	Pediatra	3	2
	Neurólogo	1	3
Tipo de afectación	Hepática	4	4
	Neurológica	2	3

afectado) pero en ningún caso participaron en la misma sesión.

Para las entrevistas y grupos se elaboró con un guion abierto semi-estructurado, que se adaptó en cada caso al colectivo concreto que fue objeto de estudio. El guion (**anexo I**) se estructuró en cuatro bloques temáticos: Diagnóstico, Tratamiento, Atención sanitaria y Calidad de vida.

La selección de participantes para las entrevistas se hizo combinando tres métodos: muestreo de conveniencia, por bola de nieve y mediante muestreo de captación experta. La primera informante fue seleccionada de manera intencionada por factibilidad de contacto y por la riqueza discursiva que podía aportar como experta, otra profesional fue captada

por “efecto bola de nieve” y el resto de participantes fueron reclutados mediante las vías de captación puestas en marcha a través de la difusión descrita anteriormente. Inicialmente en el diseño se plantearon 4 entrevistas, pero durante el desarrollo del trabajo de campo se valoró positivamente realizar una entrevista adicional. Con 5 entrevistas se encontró saturación informativa en el discurso de los profesionales sanitarios.

Para participar en los grupos de discusión de familiares y afectados, como criterio de inclusión se requirió ser residente en la Comunitat Valenciana y tener un/una hijo/a con EW o padecer esta enfermedad.

Se captaron para los grupos de discusión un total de 32 potenciales participantes, de los cuales finalmente accedieron a participar 12 personas. Todo el discurso se recogió en dispositivos de audio y/o vídeo y la información fue transcrita de forma literal y se anonimizaron los datos de los participantes para mantener su privacidad. Todos los participantes fueron avisados con una semana de antelación y se reconfirmó su participación un día antes, todos recibieron un pequeño obsequio como muestra de agradecimiento del equipo investigador. Las entrevistas se realizaron en el entorno laboral de los profesionales y los grupos de discusión se hicieron en Social•Lab, laboratorio de Ciencias Sociales de la Universitat de València. La aplicación de ambas técnicas tuvo una duración que osciló entre los 40-90 minutos. Todas las personas firmaron un consentimiento informado para aceptar su participación en el estudio, documento previamente aprobado por el comité ético.

Se realizó un análisis datos cualitativo⁽¹⁵⁾ (profesionales vs. familiares/afectados) determinando necesidades y demandas concretas para cada uno de los colectivos estudiados. Para el análisis se utilizó la herramienta

Atlas/ti⁽¹⁶⁾, un programa informático que permite abordar una gran cantidad de documentos y trabajar simultáneamente creando categorías y mapas conceptuales que facilitaron la comparación y agrupación de resultados.

El análisis de resultados se realizó partiendo de categorías primarias (diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria y calidad de vida), que fueron el elemento común entre los sujetos estudiados (afectados, familiares y profesionales) y entre las técnicas aplicadas para la recogida de información (entrevistas y grupos de discusión). Partiendo de esta base se elaboraron las categorías emergentes, para recoger aquellas cuestiones que tenían un peso importante y que fueron explicitadas por los participantes de este estudio como temas de interés para la EW. La clasificación de resultados fue realizada por el equipo investigador teniendo en cuenta la relevancia de las citas.

RESULTADOS

Los resultados se organizaron en torno a las necesidades detectadas en cada uno de los grupos estudiados, profesionales sanitarios, familiares y pacientes afectados por EW, y se presentan en la **tabla 2** mediante extractos literales de las citas (*verbatim*). Se identificaron tres ideas clave que engloban los resultados agrupados por cada categoría analizada: *La difusión de información es prioritaria para la detección, La adherencia al tratamiento y el control del régimen alimentario son esenciales y las Dificultades con el tratamiento y estigmatización.*

La difusión de información es prioritaria para la detección. Para los profesionales sanitarios las necesidades principales en la EW giran en torno a disponer de más información sobre la sintomatología de cara a un posible diagnóstico. Actualmente las técnicas diagnósticas son precisas (3.1), pero lo esencial de cara a la posible confirmación

Tabla 2
Verbatims de las entrevistas y de los grupos de discusión.

1. El diagnóstico pensando en la enfermedad es fácil teniendo conocimiento de ello, pensando en la enfermedad. [...] A mí me pareció que no es difícil diagnosticar la enfermedad con los medios que tenemos hoy en día, me parece muy fácil si piensas en ella. (Profesional E3)
2. “La clínica que está produciendo es una clínica múltiple, porque los depósitos se producen en muchos tipos de órganos, puede haber afectación cardíaca, afectación hepática, oftalmológica... Entonces al final va a ser un abordaje multidisciplinar, porque los tratamientos van a depender, o las lesiones que ya se han producido, van a tener que ser abordados por diferentes especialistas, eso está claro.” (Profesional E2)
3. “Es una enfermedad tratable, porque enfermedades raras hay muchísimas. Pero bueno, la parte buena es que se puede tratar si la detectas. Probablemente se podría hacer alguna charla divulgativa, que no cuesta tanto sobre todo porque es de fácil detección. La verdad es que lo bueno que tiene Wilson [...] con una bioquímica hepática y con poquito más, la verdad es que la puedes sospechar cuánto menos! ¡Con lo cual es bastante sencillo!” (Profesional E4)
4. “Es una enfermedad rara, pero es una enfermedad que tiene un tratamiento.” (Profesional E1)
5. “Debería haber información, incluso primero en los medios... me refiero en medios públicos, o incluso darla a conocer un poco a la población en general [...] Información a médicos de primaria, algo de información sobre la enfermedad, hacerles llegar, porque serían los primeros que van a poder detectar estos casos [...] determinados parámetros (se refiere a sintomatología) tienes claro que pueden pertenecer a un Wilson, algunas cosas que son muy evidentes.” (Profesional E3)
6. “Va a cumplir 14 años, tiene un poquito de rebeldía ¿vale?, está un poquito rebelde y a mí me asusta mucho porque está entrando en una edad... y me está, me está asustando [...] porque tengo que fiarme de él, me tengo que fiar de él....” (Familiar GD1.4)
7. “Los míos, por ejemplo, le dicen a la Doctora -¿Puedo ir al Mc Donald’s?, ¿una vez cada tres meses? -¿hace falta que te conteste? -¡No hijo, tú no puedes ir al Mc Donald’s! Porque esas grasas no son buenas para tu hígado. Saben desde el minuto uno lo que tienen y lo que les afecta, lo que les puede venir encima si no llevan el control.” (Familiar GD1.4)
8. “Pica algún cacao, que se me escapa ¿no? o le doy en la mano o se come uno o dos a lo mejor, pero es que el médico dice: -¡vamos bien....los análisis y todo! [...] Si lo estuviera haciendo mal lo de la alimentación saldría ¿no? digo yo o ¿tampoco?, es que yo no sé....” (Familiar GD1.2)
9. “Mi hijo nunca se ha sentido enfermo, entonces él está tomando una pastilla que le fastidia y si alguna vez se queja de algo es de eso: -“mamá y ¿no me inventarán algo de no tener que tomarme esto?, ¡y tengo hambre y no puedo comer!”. Ese es el problema para él [...] estar tomándote una pastilla que no sabes de qué te libra porque nunca has tenido nada y en cambio te causa cada día un problema, es un riesgo grande de cara a la adolescencia.” (Familiar GD1.3)
10. ¡A mi hijo no le puedo obligar! Nosotros estamos comiendo los cuatro de mi familia fuera de casa y el único que pide un poco de vino es él, el único que pide el postre de chocolate es él. Y por lo demás ni traigo a casa champiñones hace un siglo, ni procuro traer...por él, y los demás nos sacrificamos, y él cuando estamos fuera es el único que pide de eso y yo no se lo puedes decir porque es un adulto y se enfada (Familiar GD1.6)
11. Él, bueno...no puede estar perfecto porque a él, el cobre le hizo daño a la parte neurológica...a la parte conductual del cerebro [...] pero hemos conseguido que viva solo.(Familiar GD1.6)
12. “La medicación, empecé con el “Trientine” es un...no sé si eso es alemán o francés o...”.(Paciente GD2.4)
13. Sí, sí, sí en inglés. Te lo dan en el hospital y te lo explican (Paciente GD2.5)
14. “Se supone que el “Cupripen” es para eliminar los acúmulos de cobre, una vez están eliminados lo que hay que intentar es que no se vuelvan a acumular, por eso te cambian al zinc.” (Paciente GD2.1)
15. “Es que yo tenía entendido que el “Cupripen” te lo daban para eliminar cobre, es el que tiene más efecto, pero el que también tiene más efectos secundarios, entonces ya cuando te estabilizan normalmente te suelen cambiar a zinc.” (Paciente GD2.7)
16. Por desgracia, porque los hepáticos me parece que no tienen síntomas externos. O sea, a ti, a ti y a ti... [...] Si os vemos por la calle no sabemos que tenéis Wilson, a los neurológicos se nota ¡bastante! (Paciente GD2.2)
17. Los hepáticos, síntomas externos no tienen, se camuflan mucho más. No te lo digo a mal, pero ¡los neurológicos somos evidentes! (Paciente GD2.2)
18. Ahora llevo una vida ¡vivo solo! una vida prácticamente normal pero con ¡un montón de secuelas! Secuelas que me han afectado socialmente, laboralmente, sentimentalmente, familiarmente. Por desgracia, porque los hepáticos me parece que no tienen síntomas externos. (Paciente GD2.2)

diagnóstica es que los profesionales “piensen” en la enfermedad para poder reconocerla cuando se les presenta un caso.

La EW es una patología que debuta con múltiples manifestaciones clínicas (3.2) por lo que es importante dar a conocer la variedad en la sintomatología para que todos los especialistas que atienden esta enfermedad tengan en cuenta un posible caso de EW. Es importante que los profesionales “piensen” en la enfermedad para poder detectarla.

Los profesionales señalan que la ventaja de la EW frente otras enfermedades raras (3.3) es la existencia de un tratamiento farmacológico (3.4) que permite controlar la enfermedad.

La difusión del conocimiento existente sobre la EW es una necesidad crucial para los profesionales sanitarios, es preciso hacer la enfermedad visible en el ámbito clínico. La información debe expandirse y llegar hasta los profesionales de atención primaria (3.5) como un colectivo prioritario, ya que son estos profesionales los que pueden tener un papel clave en el proceso diagnóstico al ser uno de los primeros contactos con estos pacientes. Además, es importante divulgar y hacer difusión a la sociedad, a través de charlas específicas, para conseguir un mayor conocimiento sobre esta enfermedad.

La adherencia al tratamiento y el control del régimen alimentario son esenciales. Las preocupaciones de los familiares se ven influenciadas por la edad del hijo afectado, manifestando especial inquietud en la adolescencia, por la “rebeldía” propia de esta edad.

La intranquilidad de los progenitores se centra en la toma estricta y rigurosa que precisa el tratamiento (3.6) y en el seguimiento de una dieta exenta de alimentos con cobre (3.7). En ocasiones los menores insisten en ingerir alimentos (3.8) e incumplen el

régimen tomando determinados alimentos que no deben consumir.

Otra de las cuestiones más preocupantes para los familiares es el mantenimiento del tratamiento, ya que la enfermedad diagnosticada en fases tempranas apenas tiene manifestaciones fisiológicas y esto puede provocar un mayor riesgo de abandono de la medicación al no sentirse enfermos, sobre todo durante la adolescencia (3.9).

Cuando los pacientes son ya adultos, las transgresiones de la dieta (3.10) son vividas por los familiares como una situación angustiosa, ya que se sienten impotentes por no poder “controlar” al paciente al no ser un menor. Los familiares expresan satisfacción al ver que los afectados han conseguido “normalizar” su día a día a pesar de las secuelas que produjo la enfermedad (3.11).

Dificultades con el tratamiento y estigmatización. Las personas adultas afectadas con EW, años después de su diagnóstico, muestran en algunos casos dudas con el tratamiento farmacológico que toman diariamente para controlar la ingesta de cobre. Alguno de los fármacos que toman son extranjeros y esto genera desconocimiento entre los pacientes (3.12). Estos medicamentos tienen la prescripción detallada en inglés (3.13), suponiendo un handicap para algunos usuarios, aunque señalan que en la oficina de farmacia del hospital les explican cómo debe ser la toma de la medicación. Las dudas también están relacionadas con la funcionalidad que tiene el propio medicamento (3.14, 3.15) y muestran dificultades para explicar la finalidad del fármaco que están utilizando.

La principal diferencia entre los pacientes con EW tiene que ver con la afectación y con las secuelas que la enfermedad les ha dejado (3.16). Las personas con afectación neurológica se

sienten estigmatizadas respecto a los enfermos con afectación hepática (3.17). Los pacientes con afectación neurológica reconocen que esta circunstancia (física, psíquica y visible) ha repercutido en múltiples esferas de su vida personal, aunque han conseguido normalizar su vida y actualmente tienen independencia y habilidades para desenvolverse en las rutinas habituales de la vida cotidiana (3.18).

DISCUSIÓN

Los resultados de este estudio muestran que la EW es una enfermedad compleja en sus dimensiones clínica, personal y familiar.

Se han detectado diferencias importantes sobre las necesidades que manifiestan profesionales, familiares y pacientes.

Las necesidades y demandas de profesionales, afectados y familiares son un tema poco explorado, pues la mayoría de los estudios ofrecen una visión clínica de esta enfermedad⁽¹⁷⁾. En este trabajo, la inclusión de estas miradas hace posible conocer multidimensionalmente la complejidad que está patología comporta.

Los profesionales sanitarios son conocedores de las dificultades clínicas que conlleva la enfermedad pero están un poco alejados de las necesidades emocionales y sociales y de la complejidad que representa para los pacientes y su entorno familiar el abordaje de esta enfermedad.

Las preocupaciones y necesidades de los profesionales sanitarios se centran, tal y como destacan otros estudios, en la dificultad del diagnóstico de la EW en la práctica clínica habitual. El obtener diagnóstico es complejo debido a la variabilidad que presentan los pacientes, que pueden ser sintomáticos con clínica hepática, neurológica, psiquiátrica,

mixta o pacientes presintomáticos. Este hecho complica la obtención de un diagnóstico precoz⁽¹⁸⁾ que permita controlar los síntomas con un mejor ajuste del tratamiento y proporcione a los pacientes una supervivencia similar al resto de la población.

La complejidad de esta enfermedad⁽¹⁹⁾ pone de manifiesto, como ya detallan otros estudios en enfermedades raras, la necesidad de crear equipos multidisciplinares de profesionales para una atención correcta y coordinada de la persona enferma. Debería coordinarse de manera multidisciplinar entre profesionales sanitarios de diferentes especialidades (hepatología, pediatría, neurología y genética) por la diversidad de afectación que esta enfermedad produce.

La EW es una de las pocas enfermedades raras que cuentan con un tratamiento farmacológico efectivo. Actualmente existen diferentes opciones farmacológicas efectivas que permiten controlar la enfermedad, aspecto destacado como muy positivo por los profesionales sanitarios.

La medicación para la EW es crónica y debe tomarse siguiendo una estricta pauta posológica. Además, la adherencia al tratamiento es esencial para la estabilización de la enfermedad y algunas de las personas afectadas deben complementar su tratamiento farmacológico con una dieta exenta de alimentos con cobre.

El seguimiento estricto de una dieta⁽²⁰⁾ exenta de cobre (marisco, chocolate, frutos secos...) es recomendado por los profesionales sanitarios según su criterio en función de las características particulares de cada paciente. Por tanto, hay pacientes que siguen por indicación de su profesional sanitario una dieta estricta y otros que consumen alimentos de todo tipo.

Respecto a los pacientes adultos, este estudio ha puesto de manifiesto que todos los participantes eran conscientes de la gravedad de su enfermedad. Algunos pacientes desconocen el origen del tratamiento y desconocen la indicación del medicamento que actualmente están consumiendo, así como la pauta terapéutica (tiempos de ayuno, horarios) que deben seguir para que el tratamiento sea verdaderamente eficaz.

Se han observado diferencias a la hora de hablar de la enfermedad de manera normalizada entre los pacientes con afectación neurológica y/o psiquiátrica y aquéllos con afectación hepática. Las personas con afectación hepática se consideran a sí mismas enfermas asintomáticas. Asumir el rol de persona enferma es más difícil para las personas que tienen afectación neurológica y/o psiquiátrica, al sentirse estigmatizadas por las secuelas visibles que la enfermedad ha provocado en sus cuerpos (distrofias, disartria, movimientos espasmódicos, temblores...). Estos pacientes requieren de rehabilitación y otras terapias de apoyo durante periodos largos de tiempo para la recuperación de las secuelas que la enfermedad les ha generado. La socialización de enfermos con afectación neurológica y/o psiquiátrica es más complicada, debido a la dependencia que en determinadas etapas de la vida pueden tener para el desarrollo de su actividad diaria.

Los familiares directos, principalmente madres y padres con hijos menores afectados, expresan una alta preocupación ante la etapa adolescente de sus hijos/as respecto a la cumplimentación adecuada del tratamiento, el seguimiento de la dieta y los problemas propios de esta edad (hábitos no saludables como la ingesta de alcohol). Expresan inquietud y miedo en aquellas circunstancias en las que ellos no pueden estar presentes para la supervisión (horario escolar, motivos laborales, actividades de ocio...).

Es para muchos padres una preocupación importante en el caso de menores que fueron diagnosticados en edades tempranas, porque hay niños que no se sienten enfermos y este cumplimiento estricto les supone una alteración en su rutina diaria.

Los familiares demandan más información sobre las indicaciones de administración del tratamiento y sobre los alimentos que deben excluir de la dieta, con unas pautas claras y especificadas. Para una correcta adherencia al tratamiento, los padres solicitan apoyo psicológico para sus hijos. Otros autores^(21,22) ya han especificado la importancia de este apoyo para una adecuada adherencia en enfermedades crónicas pediátricas. Pasar de la infancia a la adolescencia con ayuda psicológica podría favorecer en estos pacientes una autonomía en la administración continuada del tratamiento, evitando abandonos de medicación que podrían desencadenar complicaciones graves en esta enfermedad.

Resaltar que durante el desarrollo de este trabajo se observó que era muy enriquecedor para los participantes compartir inquietudes, dudas y experiencias del día a día. Facilitar el contacto entre iguales favorece el empoderamiento y la autoconciencia y esto contribuye a un mejor manejo de la enfermedad, tal y como se remarca en estudios similares^(23,24).

El contacto con iguales^(25,26) (otras familias y/u otros pacientes) genera confort y sensación de apoyo mutuo, el contacto directo de personas que se encuentra en la misma situación favorece la comprensión, colaboración y el entendimiento.

Una de las limitaciones de este trabajo es que la participación de profesionales se focalizó en el Sistema Sanitario Público, y por lo tanto, no se ha incluido la visión de los profesionales del sector privado que podría

complementar el discurso con otra perspectiva. No obstante, al ser la EW una enfermedad rara y las implicaciones que esto conlleva (dificultad diagnóstica, accesibilidad al tratamiento,...) es poco probable que estos pacientes recurran en exclusividad a profesionales del sector sanitario privado.

Como conclusión a este trabajo, destacar la necesidad de divulgar y hacer difusión del conocimiento existente sobre la EW en el ámbito clínico para facilitar su diagnóstico y así iniciar lo antes posible la administración de un tratamiento farmacológico que minimice o mejore la sintomatología y/o secuelas de esta enfermedad en las personas afectadas. Además, es importante hacer visible y normalizar esta patología en la sociedad para que este colectivo no se sienta estigmatizado, especialmente importante para las personas afectadas con secuelas físicas y psíquicas.

BIBLIOGRAFÍA

- Unión Europea. Definición Enfermedad Rara. Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?uri=uriserv%3AAsp0012>.
- Ala A, Walker A, Ashkan K, et al. M. Wilson's disease. *Lancet* 2007; 369: 397-408.
- European Association for the Study of the Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *J Hepatol* 2012; 56: 671-85.
- Solís Muñoz P, Solís Herruzo J.A. Enfermedad de Wilson. Una enfermedad rara pero presente. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*. 2008; 100 (8): 447-55.
- Gow P, Smallwood RA, Smith AL, et al. Diagnóstico de la enfermedad de Wilson hepática. *Salud i Ciencia*. 2002; 11: 3-4.
- Hernández Villén MD, López Martínez S. Enfermedad de Wilson. *Revista del Laboratorio Clínico*. 2011; 4: 102-11.
- Bruguera M, Abrales JG. Problemas frecuentes en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Wilson. *Gastroenterología y Hepatología* 2013; 36: 316-25.
- European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *Journal of Hepatology*. 2012; 56: 671-85.
- Jara P, Hierro L. La enfermedad de Wilson: formas de presentación en la infancia. *Gastroenterología y Hepatología*. 2006; 29: 560-7.
- Nicastro E, Ranucci G, Vajro P, et al. Re-evaluation of the diagnostic criteria for Wilson disease in children with mild liver disease. *Hepatology* 2010; 52 (6): 1948-56.
- Jordán T, Casado M. Revisión Técnica Diagnóstica. Indicaciones de la biopsia hepática percutánea en el siglo XXI. *Gastroenterología y Hepatología Continuada*. 2003; 2: 29-40.
- Schilsky M L. Wilson disease: Treatment and prognosis. Disponible en: http://www.uptodate.com/contents/wilson-disease-treatment-and-prognosis?source=search_result&search=wilson&selectedTitle=3~142#H25.
- Gimeno Martos S, Cavero-Carbonell C, Gras Colomer E, et al. La Enfermedad de Wilson en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. II Congreso Iberoamericano de Epidemiología y Salud Pública y XXXIII Reunión Científica de la SEE y X Congresso da APE. 2 al 4 de septiembre de 2015. Santiago de Compostela.
- Millán Jiménez A, Ruiz Moreno M. Enfermedad de Wilson. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. SEGHN-P-AEP. Madrid. 2010; 189-96.
- Fernández Nuñez L. Fichas para investigadores: ¿Cómo analizar datos cualitativos? *Butlletí LaRecerca: Universitat de Barcelona*. 2006; 1-13.
- Muñoz-Justicia J, Sahagún-Padilla M. Análisis cualitativo asistido por ordenador con ATLAS.ti. In: Izquierdo C,

- Perinat A, editors. Investigar en Psicología de la Educación. Nuevas Perspectivas Conceptuales y Metodológicas. Barcelona: Amentia; 2011; 299-363.
17. Vergara M, Jara P, Bruguera M. El proyecto Euro-Wilson: un proyecto europeo para el estudio de la enfermedad de Wilson. *Gastroenterología y Hepatología*. 2008; 31: 17-9.
18. Murillo O, et al. Long-term metabolic correction of Wilson's disease in a murine model by gene therapy. *Journal of Hepatology*. 2016; 64(2):419-26.
19. Margarit E, Bach V, Gómez D, et al. Mutation analysis of Wilson disease in the Spanish population - identification of a prevalent substitution and eight novel mutations in the ATP7B gene. *Clinical Genetics*. 2005; 68: 61-8.
20. Huarte-Muniesa MP, Lacalle-Fabo E, Uriz-Otano J, et al. Complexity of the diagnosis of Wilson disease in clinical practice: our experience in 15 patients. *Gastroenterología y Hepatología*. 2014; 37: 389-96.
21. Enfermedad de Wilson. Consejos alimentarios. Disponible en: <http://enfermedaddewilson.org/wp-content/uploads/2015/07/dietawilson.pdf>.
22. Benedito MC. Intervención psicológica en la adhesión al tratamiento de enfermedades crónicas pediátricas. *Anales Pediatría*. 2001; 55: 329-34.
23. Araneda M. Adherencia al tratamiento de la diabetes mellitus tipo 1, durante la adolescencia. Una perspectiva psicológica. *Revista Chilena de Pediatría* 2009; 80: 560-569.
24. Fotokian Z, Mohammadi Shahboulaghi F, Fallahi-Khoshknab M, et al. The empowerment of elderly patients with chronic obstructive pulmonary disease: Managing life with the disease. *PLoS ONE*. 2017; 3; 12 (4): e0174028. doi: 10.1371/journal.pone.0174028. eCollection.
25. March J.C. Empowered patients for greater confidence in the health system. *Revista de Calidad Asistencial*. 2015; 30: 1-3.
26. Geense WW, Van Gaal BGI, Knoll JL, et al. The support needs of parents having a child with a chronic kidney disease: a focus group study. *Child Care Health and Development*. 2017 ;43 (6):831-38.

Anexo I**Guion de preguntas utilizado para modular los grupos de discusión y las entrevistas.****Bloque 1: Diagnóstico**

- 1.1 ¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Wilson?
- 1.2 ¿Qué especialistas intervienen en el diagnóstico?
- 1.3 ¿Es una enfermedad compleja de diagnosticar?
- 1.4 ¿Qué tipo de pruebas se realizan para detectar/confirmar que existe la enfermedad?
- 1.5 ¿Quién comunica el diagnóstico al paciente o a la familia?
 - ¿Qué tipo de información se da al paciente y/o a la familia?
 - ¿Hay diferencias a la hora de comunicar el diagnóstico entre adultos y niños?

Bloque 2: Tratamiento

- 2.1 ¿Qué tipo de pruebas (de seguimiento) tienen estos pacientes?
- 2.2 ¿Cada cuánto tiempo se realiza el seguimiento?
- 2.3 ¿Qué tipo de tratamientos necesitan estos pacientes?
 - ¿Qué medicación toman?
 - ¿Es fácil de mantener el tratamiento y la dieta baja en cobre?
 - ¿Tiene algún perjuicio o efecto secundario para los pacientes?

Bloque 3: Atención

- 3.1 ¿Cómo se siente usted cuando diagnostica o trata con este tipo de pacientes o sus familiares?
- 3.2 ¿Considera usted la EW como una patología grave?
- 3.3 ¿Cree que la EW es compatible con una vida razonablemente normal?
- 3.4 ¿Cree desde su experiencia que se conoce esta enfermedad?
 - ¿Cómo se podría aumentar el conocimiento?
- 3.5 ¿Existe un conocimiento social sobre lo que es y lo que implica esta enfermedad?

Bloque 4: Calidad de vida

- 4.1 ¿Se trata adecuadamente en el ámbito de la sanidad pública?
- 4.2 ¿Cree que faltan recursos de atención para los afectados?
- 4.3 ¿Es necesario algún tipo de apoyo para los familiares de estas personas?
- 4.4 ¿Conoce alguna asociación para pacientes EW?
- 4.5 ¿Cómo considera la labor de estas entidades?
 - ¿Es necesario el apoyo que se ofrece a los pacientes desde el tejido asociativo?