

Calidad de vida en adolescentes con genodermatosis, evaluados en consulta especializada en Las Tunas

Quality of life of adolescents with genodermatosis evaluated at specialist consultation in Las Tunas

Katuska Tamayo Mariño¹ <https://orcid.org/0000-0002-0197-5518>

Yordania Velázquez Ávila^{2*} <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

Maritza Morales Solís² <https://orcid.org/0000-0002-8793-9357>

Carmen Rosa Valenciano Rodríguez³ <https://orcid.org/0000-0001-6141-7780>

Julio Enrique Torres Reyes⁴ <https://orcid.org/0000-0002-8112-4448>

¹Policlínico Docente "Águiles Espinosa". Las Tunas, Cuba.

²Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas". Las Tunas, Cuba.

³Centro Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba.

⁴Hospital Provincial General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Las Tunas, Cuba.

*Autor para la correspondencia: yodaniava@ltu.sld.cu; katama@ltu.sld.cu

RESUMEN

Introducción: Las genodermatosis integran el gran grupo de enfermedades raras y poco frecuentes. Los pacientes que las padecen, a menudo, sufren estigmatización y rechazo social. Un gran porcentaje de los casos diagnosticados de enfermedades genéticas en la provincia de Las Tunas, corresponden a las genodermatosis.

Objetivo: Evaluar la calidad de vida de adolescentes con genodermatosis, atendidos en consulta especializada multidisciplinaria de la provincia.

Métodos: Se seleccionó una muestra de 51 adolescentes a los que se aplicó el cuestionario general de calidad de vida para pacientes en dermatología, avalado por el Grupo Nacional de la especialidad, para dermatosis crónicas. Se evaluaron las esferas: salud física, salud funcional, salud psicológica y salud social, en el Departamento de Genética Provincial, perteneciente al Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas", durante el período 2016 - 2018. Se calculó la media aritmética con una escala de valores y para conocer la frecuencia de las distintas enfermedades se realizó el cálculo de porcentajes. Los resultados fueron expresados en tablas de contingencia.

Resultados: En relación con la dimensión salud física de los adolescentes con genodermatosis, predominó una calidad de vida satisfactoria (49,02 %), mientras que en la dimensión salud funcional predominó una calidad de vida insatisfactoria (52,94 %). En la dimensión psicológica predominó la mala calidad de vida en todas las genodermatosis estudiadas, y en la social prevaleció una buena calidad de vida (62,75 %).

Conclusiones: La evaluación de la calidad de vida de los adolescentes con genodermatosis mediante el uso de un cuestionario a familiares y médicos de la provincia demostró su utilidad en este estudio. Se pudo apreciar que la calidad de vida está asociada a la personalidad del individuo, su bienestar y satisfacción por la vida que lleva.

Palabras clave: genética médica; genodermatosis; calidad de vida; enfermedad de Ehlers Danlos; neurofibromatosis.

ABSTRACT

Introduction: Genodermatoses are a large group of rare inherited skin conditions. Sufferers often have to endure stigmatization and social rejection. A high proportion of the genetic diseases diagnosed in the province of Las Tunas are genodermatoses.

Objective: Evaluate the quality of life of adolescents with genodermatosis attending specialized multidisciplinary consultation in the province.

Methods: A sample of 51 adolescents answered a general quality of life questionnaire adopted by the National Dermatology Group for chronic dermatosis patients. The variables considered were physical, functional, psychological and social health. The study was conducted by the Provincial Genetics Department at Mártires de Las Tunas Provincial Pediatric University Hospital in the period 2016-2018. The arithmetic mean was estimated with a value scale, and percentages were calculated to determine the frequency of the various conditions. Results were expressed in contingency tables.

Results: The quality of life of adolescents with genodermatosis was predominantly satisfactory in the physical health dimension (49.02%), unsatisfactory in the functional health dimension (52.94%), poor in the psychological dimension of all the genodermatoses studied, and good in the social dimension (62.75%).

Conclusions: The study showed the usefulness of a questionnaire about the quality of life of adolescents with genodermatosis applied to relatives and doctors from the province. It was found that quality of life is associated to the individual's personality, their well-being and their satisfaction with the life they lead.

Keywords: medical genetics; genodermatosis; quality of life; Ehlers-Danlos´ syndrome; neurofibromatosis.

Recibido: 23/02/2020

Aprobado: 18/03/2020

Introducción

Se conocen con el nombre de genodermatosis aquellas enfermedades de origen genético, cuya expresión fenotípica en la piel constituye su manifestación clínica principal o diagnóstica.^(1,2)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) reconoce a Cuba como un país que integró los servicios de Genética Médica a los tres niveles de atención del Sistema Nacional de Salud. A partir del año 1987, el Sistema Nacional de Salud de Cuba diseñó e implementó un programa nacional de diagnóstico, atención y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. En la provincia de Las Tunas los registros de este programa evidencian que 22,22 % de los casos corresponden a genodermatosis.^(3,4)

La especialidad de Dermatología atiende a estos enfermos, cuya calidad de vida se afecta extraordinariamente, ya que son estigmatizados socialmente, y esto se agudiza en el grupo de los adolescentes, debido a todos los cambios fisiológicos, anatómicos, endocrinos y psicológicos que estos experimentan en esta etapa de la vida. Las lesiones resultan tan visibles que conllevan un impacto psicológico, e influyen sobre la calidad de vida.^(5,6)

Teniendo en cuenta todo lo anterior se realiza la presente investigación con el objetivo de evaluar la calidad de vida de los adolescentes con genodermatosis atendidos en la consulta especializada multidisciplinaria de la provincia.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y prospectivo, que tuvo lugar en la consulta especializada de genodermatosis, en el Departamento de Genética Provincial, perteneciente al Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”, durante el período 2016 - 2018. El universo estuvo integrado

por 196 pacientes con diagnóstico de genodermatosis. La muestra la constituyeron 51 adolescentes, a los que se les aplicó el cuestionario general de calidad de vida para pacientes dermatológicos.

La investigación consistió en aplicar a los adolescentes comprendidos entre 12 y 19 años de edad el cuestionario general de calidad de vida en Dermatología (CGCVD), avalado por un grupo de expertos para dermatosis crónicas del Grupo Nacional de Dermatología y de la Sociedad Cubana de Dermatología.

Criterios de inclusión

Se estudiaron las siguientes genodermatosis: Síndrome de Ehlers Danlos (ED), neurofibromatosis (NF), mastocitosis, incontinencia pigmenti (IP), enfermedad de Darier, queratodermia palmoplantar (QPP), defecto ectodérmico congénito (DEC), ictiosis vulgar, xeroderma pigmentoso (XP), y pitiriasis *rubra pylaris* (PRP).

Se tomó este grupo de edad porque era necesario que el paciente comprendiera el alcance de las preguntas incluidas en el CGCVD.

Criterios de exclusión

Fueron excluidos aquellos pacientes con retardo o retraso mental.

Para evaluar la calidad de vida se estudiaron las dimensiones: salud física, salud funcional, salud psicológica y salud social. Se evaluó la calidad de vida mediante el cálculo de la media aritmética, con una escala de valores y para conocer la frecuencia de las mismas en las distintas enfermedades se realizó cálculo de porcentajes. Los resultados fueron expresados en tablas de contingencia.

Resultados

En relación a la dimensión salud física de los adolescentes con genodermatosis, predominó una calidad de vida satisfactoria (49,02 %). Esto fue más marcado en los pacientes con neurofibromatosis (21,57 %). Sin embargo, en los pacientes con defecto ectodérmico congénito, la calidad de vida fue mala en esta dimensión (3,92 %) (Tabla1).

Tabla 1 - Calidad de vida de adolescentes con genodermatosis, en la dimensión de salud física

Genodermatosis	Dimensión salud física							
	Buena		Satisfactoria		Insatisfactoria		Mala	
	N	%	N	%	N	%	N	%
ED	3	5,88	10	19,61	2	3,92	-	-
NF	5	9,80	11	21,57	1	1,96	-	-
Mastocitosis	-	-	-	-	3	5,88	-	-
IP	-	-	-	-	2	3,92	-	-
Enfermedad de Darier	-	-	-	-	1	1,96	-	-
QPP	-	-	-	-	3	5,88	-	-
DEC	-	-	-	-	-	-	2	3,92
Ictiosis vulgar	1	1,96	3	5,88	2	3,92	-	-
XP	-	-	-	-	1	1,96	-	-
PRP	-	-	1	1,96	-	-	-	-
Total	9	17,65	25	49,02	15	29,41	2	3,92

En relación con la dimensión salud funcional, predominó una calidad de vida insatisfactoria, con (52,94 %), que fue más marcada en los pacientes con síndrome de Ehlers Danlos (29,41 %). Sin embargo, en 12 casos con neurofibromatosis, la calidad de vida la dimensión funcional fue satisfactoria (Tabla 2).

Tabla 2 - Calidad de vida de adolescentes con genodermatosis en la dimensión de salud funcional

Genodermatosis	Dimensión salud funcional							
	Buena		Satisfactoria		Insatisfactoria		Mala	
	N	%	N	%	N	%	N	%
ED	-	-	-	-	15	29,41	-	-
NF	5	9,80	12	23,53	-	-	-	-
Mastocitosis	-	-	-	-	3	5,88	-	-
IP	-	-	-	-	2	3,92	-	-
Enfermedad de Darier	-	-	-	-	1	1,96	-	-
QPP	-	-	-	-	3	5,88	-	-
DEC	-	-	-	-	-	-	2	3,92
Ictiosis vulgar	-	-	4	7,84	2	3,92	-	-
XP	-	-	-	-	1	1,96	-	-
PRP	-	-	1	1,96	-	-	-	-
Total	5	9,80	17	33,33	27	52,94	2	3,92

En cuanto a la dimensión psicológica (Tabla 3), predominó una mala calidad de vida en todas las genodermatosis estudiadas (62,75 %).

Tabla 3 - Calidad de vida de adolescentes con genodermatosis en la dimensión de salud psicológica

Genodermatosis	Dimensión salud psicológica							
	Buena		Satisfactoria		Insatisfactoria		Mala	
	N	%	N	%	N	%	N	%
ED	0	0	0	0	3	5,88	12	23,53
NF	0	0	5	9,80	5	9,80	7	13,73
Mastocitosis	0	0	0	0	1	1,96	2	3,92
IP	0	0	0	0	1	1,96	1	1,96
Enfermedad de Darier	0	0	0	0	0	0	1	1,96
QPP	0	0	0	0	1	1,96	2	3,92
DEC	0	0	0	0	0	0	2	3,92
Ictiosis vulgar	0	0	1	1,96	2	3,92	3	5,88
XP	0	0	0	0	0	0	1	1,96
PRP	0	0	0	0	0	0	1	1,96
Total	0	0	6	11,76	13	25,49	32	62,75

Con respecto a la dimensión social, predominó una buena calidad de vida (62,75 %) de los pacientes, fundamentalmente, en aquellos con neurofibromatosis. Sin embargo, en los adolescentes que padecían defecto ectodérmico congénito (3,92 %) y xeroderma pigmentoso (1,96 %), la calidad de vida en la dimensión social fue mala (5,88 %) (Tabla 4).

Tabla 4 - Calidad de vida de adolescentes con genodermatosis en la dimensión de salud social

Genodermatosis	Dimensión salud social							
	Buena		Satisfactoria		Insatisfactoria		Mala	
	N	%	N	%	N	%	N	%
ED	15	29,41	0	0	0	0	0	0
NF	16	31,37	1	1,96	0	0	0	0
Mastocitosis	0	0	3	5,88	0	0	0	0
IP	0	0	1	1,96	1	1,96	0	0
Enfermedad de Darier	0	0	1	1,96	0	0	0	0
QPP	0	0	3	5,88	0	0	0	0
DEC	0	0	0	0	0	0	2	3,92
Ictiosis vulgar	1	1,96	3	5,88	2	3,92	0	0
XP	0	0	0	0	0	0	1	1,96
PRP	0	0	1	1,96	0	0	0	0
Total	32	62,75	13	25,49	3	5,88	3	5,88

Discusión

Si se tiene en cuenta que la salud física se refiere a los síntomas físicos y sensaciones causadas por la enfermedad o su tratamiento,⁽⁷⁾ se puede comprender que en los pacientes con neurofibromatosis, en los que predominan las manchas café con leche asintomáticas, y aún no han aparecido los fibromas típicos de la enfermedad,⁽⁸⁾ la percepción física sea satisfactoria. Sin embargo, se pudo apreciar que, en los adolescentes con defecto ectodérmico, que presentan ausencia parcial o total de los anejos cutáneos, lo que conlleva a que estos pacientes sean propensos a desarrollar hipertermia frente a los esfuerzos físicos, o al calor ambiental,⁽⁹⁾ la dimensión física se encuentra notablemente afectada.

La salud funcional se refiere a la capacidad del sujeto para cuidarse por sí mismo, y grado de independencia para sus actividades habituales. Es por esto que en la enfermedad de Ehlers Danlos, donde además de la afectación cutánea existe afectación del sistema musculoesquelético, con marcada hiperlaxitud articular, que provoca luxaciones frecuentes y los pacientes deben tener cuidado con la realización de movimientos bruscos, el nivel de satisfacción funcional es deficiente.⁽⁷⁾

La salud psicológica abarca el campo cognitivo y de las emociones.⁽⁷⁾ El adolescente cuando padece una enfermedad crónica siente temores referentes al hecho de “sentirse enfermo” y comienza a experimentar alteraciones psicológicas que se somatizan. Dentro de los síntomas somáticos, físicos u objetivos, en su mayoría, se presentan trastornos del sueño, hiperactividad-excitación y crisis de ansiedad.⁽⁵⁾ Esto explica por qué los adolescentes con una enfermedad crónica, como las genodermatosis, en la que la piel está visiblemente dañada, se sienten mal psicológicamente.

Al analizar que la interacción del sujeto enfermo con su entorno, sus relaciones personales, sus contactos sociales y el estado de autoestima ante una enfermedad crónica, que son los elementos que se refieren a la salud social,⁽⁷⁾ se puede deducir que en aquellas genodermatosis cuyas lesiones no son visibles, la aceptación social se percibe de forma positiva, como ocurre en el síndrome de Ehlers Danlos. Sin embargo, en el xeroderma pigmentoso la piel presenta signos de fotodaño dados por lesiones lentiginosas, premalignas, neoplásicas, elastóticas, que le confieren un aspecto de piel envejecida. Si a esto se suma que por su condición de defecto en la reparación del ADN dañado por las radiaciones ultravioletas, están obligados a realizar una vida restringida de actividades con exposición al sol,⁽¹⁰⁾ entonces es fácil deducir que el círculo de amigos de estos individuos es bien reducido y se sienten rechazados y presos en su hogar.

El único antecedente de uso del cuestionario general de calidad de vida en Dermatología (CGCVD) en una genodermatosis es un estudio publicado en el año 2010 y realizado por la Dra. *Nancy Cordero*, en la provincia de Villa Clara, a familiares y médicos que atendieron pacientes con xeroderma pigmentoso. Por estos motivos no se pudieron hacer comparaciones sobre la percepción de los pacientes. Sin embargo, tanto en el estudio de la doctora a familiares y personal médico, como en este realizado directamente con los adolescentes, se pudo apreciar que la calidad de vida de los pacientes de xeroderma pigmentoso es mala.⁽¹¹⁾

Coincidimos con el criterio de *Cordero* y otros en que la calidad de vida está asociada a la personalidad del individuo, a su bienestar y a la satisfacción por la vida que lleva. Esta evidencia está intrínsecamente relacionada con su propia experiencia, su salud, su grado de interacción social y ambiental y, con otros múltiples factores.⁽¹¹⁾

Conclusiones

La evaluación de la calidad de vida de los adolescentes con genodermatosis mediante el uso de un cuestionario a familiares y médicos de la provincia demostró su utilidad en este estudio. Se pudo apreciar que la calidad de vida está asociada a la personalidad del individuo, su bienestar y satisfacción por la vida que lleva.

Referencias bibliográficas

1. Schaffer Julie V. Practice and educational gaps in genodermatoses. *Dermatol Clin.* 2016;34:303-10. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.det.2016.02.007>
2. Morice Picard F. Genética en dermatología. *EMC-Dermatología.* 2017;51(2):1-11. DOI: [http://dx.doi.org/10.1016/S1761-2896\(17\)84295-3](http://dx.doi.org/10.1016/S1761-2896(17)84295-3)
3. Velázquez Avila Y, Morales Solís M, Torres Reyes JE. Caracterización de los pacientes con genodermatosis en Las Tunas, 30 años de estudio. *Ciencia e innovación tecnológica.* 2019 [acceso 15/02/2018];Vol VII. Disponible en: <http://edacunob.ult.edu.cu/xmlui/handle/123456789/106>
4. Carcasés Carcasés E, Orive Rodríguez NM, Romero Portelles LC, Silva González GK. Enfermedades genéticas más frecuentes en pacientes atendidos en consulta de genética clínica. *Revista Zoilo Marinello.* 2015 [acceso 27/11/2018];40(3). Disponible en: <http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/84>
5. Galiano Ramírez MC, Castellanos LT, Moreno Mora T. Manifestaciones somáticas en un grupo de adolescentes con ansiedad. *Rev Cubana Pediatr.* 2016 [acceso 15/02/2018];88(2):4-8. Disponible en: <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/108/41>
6. Feigelman S. Crecimiento, desarrollo y conducta. En Nelson. Vol. I. 20 ed. New York: ELSEVIER; 2016. p. 51-56.
7. Falcón Lincheta L, Morales Jiménez E, Rodríguez Cruz Y, Quevedo Fonseca C. Cuestionario cubano para la evaluación de la calidad de vida del paciente con afecciones dermatológicas. *Rev Cub Med Mil.* 2008 [acceso 25/07/2018];37(2). Disponible en: http://scielo\serial\mil\v37n2\vol37_2_08\mil11208.htm
8. Duat Rodríguez A, Martos Moreno GÁ, Martín Santo-Domingo Y, Hernández Martín F, Espejo-Saavedra Roca JM, Ruiz-Falcó Rojas ML, *et al.* Características fenotípicas y genéticas en la neurofibromatosis tipo 1 en edad pediátrica. *An Pediatr (Barc).* 2015 [acceso 23/11/2018];83(3):173-82. Disponible en:

<https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S169540331400472X.pdf?lo>

9. James DW, Berger GT, Dirk E. Genodermatoses and Congenital Anomalies. In: James DW, Beger GT, Elston MD, editors. Andrews Diseases of the skin. Clinical Dermatology. 13th ed. New York: Elsevier; 2019. p. 547-86.

10. Partarrieu Mejías F, Pérez Velázquez F. Image gallery: Xeroderma pigmentosum. British Journal of Dermatolgy. 2016 [acceso 25/07/2018];84(1):203-11. Disponible en:
https://www.researchgate.net/publication/299381462_Image_Gallery_Xeroderma_pigmentosum?enrichId=rgreq-ae5968caf1057754a8a32a7b0ad77ac0-XXX&enrichSource=Y292ZXJQYWdlOzI5OTM4MTQ2MjtBUzozNDQ2MzUxMDU5MjMwNzJAMTQ1OTE3ODgyMDQwNA%3D%3D&el=1_x_2&_esc=publicationCoverPdf

11. Cordero Gutiérrez N, Tejeda Navarro JL, Alemán Pedraja N, Espina Fleites EA, Pérez Fleites D, Pérez Díaz DC. Calidad de vida de los pacientes con Xeroderma pigmentoso según la percepción del médico y los familiares. Medicentro. 2010 [acceso 25/07/2018];14(3). Disponible en:
<http://medicentro.vcl.sld.cu/paginas%20de%20acceso/Sumario/ano%202010/v14n3a10/002calidad25.htm>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de ningún tipo con la elaboración de este documento.

Contribución de los autores

Katuska Tamayo Mariño: Búsqueda bibliográfica, aplicación de los cuestionarios, organización de la información y redacción del artículo.

Yordania Velázquez Ávila: Búsqueda bibliográfica, aplicación de los cuestionarios, organización de la información, redacción y revisión de la versión final del artículo.

Maritza Morales Solís: Búsqueda bibliográfica, aplicación de los cuestionarios, y redacción del artículo.

Carmen Rosa Valenciano Rodríguez: Búsqueda bibliográfica y aplicación de los cuestionarios.

Julio Enrique Torres Reyes: Búsqueda bibliográfica y aplicación de los cuestionarios.