



REVISTA PRISMA SOCIAL N° 36

COMUNICACIÓN, DISCAPACIDAD Y EMPLEABILIDAD EN LA SOCIEDAD DIGITAL

1ER TRIMESTRE, ENERO 2022 | SECCIÓN ABIERTA | PP. 261-289

RECIBIDO: 29/7/2021 – ACEPTADO: 27/11/2021

ESTUDIO SOBRE CALIDAD DE VIDA DE LOS/AS HERMANOS/AS DE PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES RARAS

STUDY ON THE QUALITY OF LIFE OF SIBLINGS
OF PEOPLE AFFECTED BY RARE DISEASES

ELENA MARTÍNEZ HERNÁNDEZ / CATLIXS@GMAIL.COM

UNIVERSIDAD DE MURCIA, ESPAÑA

ENRIQUE PASTOR SELLER / EPASTOR@UM.ES

UNIVERSIDAD DE MURCIA, ESPAÑA



prisma
social
revista
de ciencias
sociales

RESUMEN

El artículo presenta los resultados de una investigación empírica orientada a conocer las características y necesidades más significativas de la población de los/as hermanos/as de personas afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes. Se trata de analizar la calidad de vida de estas personas con relación al entorno familiar y los recursos sanitarios y sociales a los que tienen acceso tras la aparición de la enfermedad. El método de investigación se ha basado en la administración de un cuestionario previamente validado a una muestra de 66 personas, todas ellas con un/a hermano/a afectado/a por enfermedad rara o poco frecuente.

Las dimensiones del estudio se encuentran relacionadas con el nivel de interacción familiar, roles desempeñados por los progenitores, recursos familiares, apoyo de las instituciones sanitarias, sociales y escolares y, por último, el apoyo recibido por la persona afectada.

Los resultados obtenidos reflejan un nivel de descontento general en cuanto a los servicios y apoyos prestados a la persona afectada por una enfermedad rara y a la familia, además de generar un perfil de población encuestada mayoritariamente femenino y joven.

PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras; calidad de vida; hermanos/as; entorno familiar; recursos sociales.

ABSTRACT

This article presents the results of an empirical investigation aimed at finding out the most significant characteristics and needs of the population of siblings of people affected by rare or infrequent diseases. The objective is to analyze the quality of life of these people in relation to the family environment and the health and social resources to which they have access after the onset of the disease. The research method was based on the administration of a previously validated questionnaire to a sample of 66 people, all of them with a sibling affected by a rare or infrequent disease.

The dimensions of the study are related to the level of family interaction, the roles played by parents, family resources, support from health, social and school institutions and, finally, the support received by the affected person.

The results obtained reflect a general level of dissatisfaction with the services and support provided to the person affected by a rare disease and to the family, in addition to the fact that the profile of the population surveyed is mostly female and young.

KEYWORDS

Rare diseases; quality of life; brothers/sisters, family environment; social resources.

1. INTRODUCCIÓN

En la actualidad existen una gran variedad de estudios relacionados con el impacto de la aparición de una discapacidad en el seno de la familia entre los que destacan los realizados por Marrugat (2015) y Korenromp, Page-Christiaens, Van den Bout & Mulder (2007). Ambas investigaciones se centran en la calidad de vida y la aparición de nuevas necesidades y problemáticas que provoca la discapacidad, tanto de la persona afectada por esta, como de los miembros de la unidad familiar. Si bien es cierto que los estudios realizados por Korenromp *et al.*, (2007) se encuentran más orientados a la investigación del subsistema fraterno, son escasas aquellas investigaciones donde se centren en el papel específico de los/as hermanos/as de personas afectadas por una enfermedad rara o poco frecuente, destacando, entre otros, los realizados por Martínez y Bilbao (2008), Haukeland, Fjermestad, Mossige & Vatne (2015), Martínez Aniorte (2020), Nash, Nash, Bryson & Gray (2021), siendo escasos aquellas realizadas con la participación directa de hermanos/as. Por estos motivos, se realiza la presente investigación, con el fin de conocer y analizar a la población de hermanos/as y sus necesidades y problemáticas más frecuentes.

Cabe destacar la investigación de Seco y Ruiz (2016), donde ponen en manifiesto los importantes y numerosos efectos sociales que provoca la aparición de este tipo de patologías tanto en la persona afectada, como en el núcleo familiar, además de señalar la importancia de realizar un abordaje sociosanitario basado en un modelo de atención integral.

La entrada en vigor de la Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, del Ministerio de Sanidad y Consumo, es un acontecimiento con gran impacto en el ámbito, ya que se aprueba la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras en España. Tras su publicación, surgen otras normativas específicas para intentar garantizar la atención sanitaria y social de la población afectada.

El 11 de junio de 2014 se aprueba definitivamente la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Esta recoge siete líneas de actuación, entre las que se encuentran la información, prevención y detección precoz de Enfermedades raras (en adelante ER), mejora de la atención sociosanitaria, el impulso de medidas de investigación, terapias y formación adecuada de los equipos profesionales, personas afectadas y familias (Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2014). Todas las intervenciones recogidas en la normativa están previstas para que las propias Comunidades Autónomas sean quienes regulen su cumplimiento.

El Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, aprueba la creación y regulación del por Registro Estatal de Enfermedades Raras siendo este un instrumento clave de carácter estadístico en el territorio español.

La presente investigación ha sido realizada mediante la colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (en adelante FEDER), la Asociación D'genes y la Fundación Poco Frecuente, las cuales se configuran como organismos de difusión para sensibilizar sobre las enfermedades raras en España, pudiendo dar representación de los intereses de las personas afectadas, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.

1.1. ENFERMEDADES RARAS

Una enfermedad es considerada hoy en día como «rara» o de baja prevalencia cuando afecta a un número reducido de la población, concretamente, a menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos/as, lo que supone un porcentaje entre el 6 y el 8% de la población mundial (Lapunzina, 2018).

Posada de la Paz, Izquierdo, Ferrari, Avellaneda, Copa y Martín (2002), añaden a la definición de enfermedades raras la existencia de un peligro de muerte o invalidez crónica y, además, una baja incidencia, afectando a menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa. Existen aproximadamente 7.000 tipos de enfermedades catalogadas como «raras» en la actualidad.

La Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (en adelante REPIER) incorporó a la definición de «enfermedades raras» la presencia de, al menos, una de las siguientes características: escaso conocimiento etiológico, cronicidad, falta de tratamiento curativo o siendo éste de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida que conlleva para la persona afectada (Zurriaga *et al.*, 2006).

Según Solves, Arcos, Páramo, Sánchez y Rius (2018), el 65% de estas patologías acaban siendo discapacitantes, lo cual precisa de intervenciones especiales para las personas afectadas por estas enfermedades y requiere de una atención médica continuada. En España aproximadamente 3 millones de personas están afectadas por una ER, las cuales son crónicas, degenerativas y en gran medida, mortales (Solves *et al.*, 2018)

1.2. CALIDAD DE VIDA DE LAS PERSONAS AFECTADAS

Atendiendo a diferentes estudios (Saltonstall y Scot, 2013; Carrión y Mayoral, 2017; Charco, Barrio y Eraña, 2021; Coca, Roche y Rodríguez, 2021; Álamo, 2021; Puyol, 2021) las principales problemáticas que afectan a las personas con ER son las siguientes:

Falta de acceso a un diagnóstico correcto. La gran mayoría de las personas afectadas por una ER no reciben el diagnóstico dentro de unos plazos razonables de tiempo a partir de la aparición del primer síntoma de dolencia. En la mayoría de los casos, esta situación se debe a la falta de especificidad de las instituciones sanitarias, lo que supone un peligro y una disminución de la calidad de vida de la persona afectada y sus familiares. La tardanza en el diagnóstico implica, según Seco y Ruíz (2016), el desarrollo de la enfermedad y un retraso en el tratamiento, produciendo que las personas afectadas desconfíen en el sistema sanitarios y en el personal médico.

Falta de información y orientación. A menudo las personas afectadas y familias no obtienen la suficiente información sobre la enfermedad y los recursos a los que pueden acceder, destacando la falta de profesionales cualificados en el ámbito sanitario de las enfermedades raras (Carrión y Mayoral, 2017).

Falta de conocimiento científico. Al ser enfermedades de baja prevalencia, la investigación de herramientas terapéuticas, estrategias de intervención o medicamentos adecuados para el tratamiento es, en ocasiones, insuficiente, ya que supone un alto coste investigar en fármacos y tratamientos.

Problemas de integración social, escolar y laboral. Las personas afectadas no suelen contar con empleos adaptados a sus necesidades personales, lo que dificulta su acceso al mercado laboral. En consecuencia, afirman Luengo, Aranda y De la Fuente (2001), un porcentaje de estas personas decide, dentro de sus posibilidades, prestar servicios voluntarios en asociaciones, normalmente con un sueldo y condiciones precarias.

Alto coste de los medicamentos existentes y cuidados. Según Solves, Arcos, Páramo, Sánchez y Rius (2010), el coste para acceder a un diagnóstico y los gastos del tratamiento de la enfermedad, suponen cerca del 20% de los ingresos anuales de las familias afectadas. Los gastos derivados de las ER son mayoritariamente para la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios, el tratamiento médico, las ayudas técnicas y la ortopedia, el transporte adaptado, la asistencia personal y la adaptación de la vivienda.

1.3. IMPACTO DE LA ENFERMEDAD EN EL SISTEMA FAMILIAR

Dentro de las respuestas adaptativas a la enfermedad que genera la familia al recibir el diagnóstico, se pueden observar, en primer lugar, las de orden afectivo, que incluyen aspectos como negación, ira, tristeza o depresión; la negociación de roles, flexibilización de límites, etc. La preocupación por los gastos económicos que supone a largo plazo la enfermedad también es una respuesta característica de esta etapa, puesto que podría llegar a implicar la renuncia a uno de los trabajos de los progenitores (Fernández, 2004). Las consecuencias principales que sufre la dinámica familiar se encuentran relacionadas, según Seco y Ruíz (2016), con la disminución de atención al resto de hijos/as debido a una sobreprotección hacia la persona afectada, además de una sobrecarga de trabajo y la aparición de conflictos en la relación conyugal.

A su vez, el proceso de aceptación de la discapacidad es comparado por Martínez y Bilbao (2008) al del duelo, ya que se experimentan emociones similares, sintiendo la pérdida del familiar afectado por la ER.

Según Marrugat (2005), las familias tienden a adoptar el papel de cuidadoras, debido al componente afectivo y emocional, siguiendo los patrones de comportamiento ligados a las relaciones de parentesco.

Según los datos proporcionados por Solves, Arcos, Páramo, Sánchez y Ruis (2018), la principal responsabilidad de cuidar a una persona con una enfermedad poco frecuente es adoptada por los progenitores (41%), siguiendo de los hermanos/as (17,75%), cónyuges o parejas (14,26%) y finalmente, abuelos/as (10,68%). Entre otros datos destacables, las hermanas ocupan el lugar de cuidadoras con un porcentaje mayor que el de los hermanos (1,71 hermanas por cada hermano), lo que confirma que el perfil de la persona cuidadora es mayoritariamente femenino.

Otra investigación que arroja resultados sobre el parentesco de la persona cuidadora es el realizado por López, Frutos y Solano (2017), donde los datos muestran que los niveles de feminización en el ejercicio de los cuidados alcanzan el 85,9 %. De este porcentaje, las cuidadoras tienen un parentesco de primer grado (padres, hijos, suegros, yerno/nuera), destacando principalmente las hijas a cargo de su madre o padre, favoreciendo así que el 62,3 % de las cuidadoras tengan que convivir con la persona en situación de dependencia. Esta desigual distribución de «papeles» es reflejo de la propia en el seno de las familias (Pastor-Seller, 2020).

Paramá (2021) afirma que el fenómeno las enfermedades poco frecuentes se encuentra afectado por diversos tipos de violencia. La primera sería la violencia epistemológica, fruto de la carencia de un conocimiento extenso acerca de las patologías poco frecuentes. En segundo lugar, la violencia institucional es ejercida a través de los procesos de desatención, fruto de la falta de recursos y experiencia, hacia las personas y familias afectadas. Por último, las personas afectadas sufren violencia en las relaciones con otras personas, a través del rechazo y actitudes discriminatorias por parte de la población no afectada.

1.4. IMPACTO DE LA ENFERMEDAD EN EL SUBSISTEMA FRATERO

Lizasoáin (2009) sostiene la existencia de aspectos repetidos en todos los subsistemas fraterno, donde uno de los/as hermanos/as tiene discapacidad intelectual o física. Refiriéndose a las primeras etapas del ciclo vital, a menudo los/as hermanos/as no afectados suelen ejercer el papel de cuidadores/as en el periodo de escolarización, ya sea de manera física o emocional. En ocasiones pueden llegar a sentir que el/la hermano/a afectado/a tiene la responsabilidad del malestar familiar, derivado de las necesidades específicas que conlleva tener una ER. Esta situación se da especialmente en las unidades familiares con dos hijos/as, puesto que el/la hermano/a sin ER debe asumir las dinámicas familiares de manera individual y suelen tener más restricciones y responsabilidades dadas por los progenitores. Los/as hermanos/as observan como su tiempo libre se reduce y aparecen nuevas responsabilidades que, en ocasiones, no se corresponden con la etapa de maduración en la que se encuentran. Los resultados de la investigación realizada por Nash, Nash, Bryson & Gray (2021), indican que pueden aparecer sentimientos de resentimiento con respecto a las limitaciones en lo que el hermano no afectado puede o no hacer, debido a las demandas o preferencias de la persona con ER, ya que los padres tienden a priorizar sus necesidades. Como señalan Haukeland, Fjermestad, Mossige & Vatne (2015), las experiencias emocionales de los hermanos se caracterizan por sentimientos diversos y contradictorios, por lo que las intervenciones para promover la salud emocional de los hermanos de niños con trastornos raros deben abordar esta complejidad. En una investigación reciente, Haukeland, Vatne, Mossige & Fjermestad (2021) afirman que los menores con hermanos/as afectados/as presentan una mayor tendencia a padecer problemas psicosociales, además de afectar en la comunicación con los/as progenitores/as, especialmente con los padres, ya que los datos del estudio muestran una presencia mayor de ansiedad y evitación. La presencia de un trastorno crónico en menores se relaciona también con el riesgo de una peor comunicación familiar, y las investigaciones de Haukeland *et al.*, (2021) sugieren que el grado de restricción sobre ciertos temas relacionados con la enfermedad y la apertura emocional en la comunicación familiar están asociados con el bienestar psicosocial del hermano/a no afectado/a.

No obstante Cicirelli (1982, citado en Korenromp, 2007, p. 164) afirman que, a medida que ambos hermanos/as se desarrollan, la relación pasa por etapas, donde los vínculos más distantes se observan durante los años de juventud adulta, seguido por una reintensificación de los lazos fraternos durante la edad mediana y avanzada, donde se tiende a mantener altos niveles de implicación, situación derivado de las necesidades que la ER producen y las responsabilidades asumidas por el/la hermano/a no afectada.

En cuanto al nivel de implicación, los estudios realizados por Seltzer, Begun y Krauss (1991, citado en Korenromp, 2007, p. 165) sostienen que las mujeres tienden a prestar niveles de apoyo instrumental por encima de los hombres, mientras que estos se encuentran más implicados en el apoyo afectivo. No obstante, Seltzer, Greenberg, Orsmond, y Lounds (2006) realizaron otros estudios que reflejaron que los hermanos solían mantener relaciones más distantes con la persona afectada cuando esta era una mujer, mientras que las hermanas no veían afectados sus patrones de implicación según el género de la persona.

1.5. EL PAPEL DE LA PERSONA CUIDADORA

La responsabilidad del cuidado de una persona que vive en situación de enfermedad crónica implica que el/la cuidador/a maneje eventos vitales para mejorar la calidad de vida de la persona que está a su cargo y que dedique gran parte de su tiempo a ello; sin embargo, por asumir la carga de los cuidados, muchas veces de manera incondicional, dejan de lado sus propias necesidades y requerimientos personales, lo que afecta su salud física y psicológica. Estas personas suelen tener un parentesco de primer grado con la persona dependiente, destacando principalmente el papel de las hijas que se ocupan de sus padres, (López *et al.*, 2017). Debido a creencias estereotípicas, Marrugat (2015) afirma que estas socializan el papel de cuidadoras, ya que este tipo de actividad ha sido tarea de las mujeres desde hace años, manteniéndose en la actualidad.

Huerta, Fernández, Gallardo y Hernández (2012) sostienen que el proceso de ajuste de la nueva realidad de las personas cuidadoras se desarrolla en varias etapas, siendo la negación la primera en aparecer. La persona o familia evita hablar de la enfermedad y las consecuencias que esta puede traer a largo plazo, negando la evidencia médica tras el diagnóstico. Tras la negación, las etapas por las que pasa la persona o familia son la búsqueda de información, organización de los cuidados y, finalmente, la adaptación a la nueva situación.

2. DISEÑO Y MÉTODO

La presente investigación tiene como objetivos, caracterizar el perfil de los/as hermanos/as de personas afectadas por una ER y conocer sus principales necesidades y problemáticas, a través del análisis del impacto de la enfermedad en la dinámica familiar y la cobertura de las necesidades sanitarias, económicas, sociales e institucionales. El contexto de investigación es la Región de Murcia al encontrarse ubicada la entidad Asociación D'genes, máxima representante del colectivo participante de la investigación y en disposición a ofrecer los datos necesarios de acceso.

En el acercamiento al objeto de conocimiento anteriormente descrito se han considerado las siguientes variables: sociodemográficos (datos sociodemográficos de la persona entrevistada y del hermano/a afectado/a por una enfermedad y estructura de los hogares), interacción familiar (relaciones existentes entre los miembros de la unidad familiar y a la calidad de estas), rol de los progenitores (funciones y responsabilidades de los progenitores dentro del sistema familiar), recursos familiares (impacto de la enfermedad en el contexto familiar, percepción de los miembros afectados por la enfermedad y respecto de los recursos personales, económicos o institucionales con los que cuentan para hacer frente a la situación), salud y seguridad (estado

de salud física, psicológica o emocional de la persona afectada por la ER, grado de implicación de los servicios de salud u otras instituciones competentes para garantizar un nivel de seguridad adecuado en el desarrollo personal, físico y emocional) y apoyos recibidos (relaciones sociales y profesionales que mantiene la persona afectada por la enfermedad rara).

Considerando la inexistencia de un censo público de hermanos/as de familias afectadas por una ER, la dificultad de acceso al colectivo tan específico de investigación y de la propia aceptación de las personas participantes en el estudio, se acordó realizar la investigación en cooperación con la asociación D'genes, entidad sin ánimo de lucro y una de las máximas representantes de las personas y enfermedades raras en la Región de Murcia y asociada a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Para la investigación se consideró el registro de personas asociadas a dicha asociación, el cual es individual, lo que conllevó la dificultad de identificar unidades convivenciales donde la persona afectada de ER fuera específicamente un/a hermano/a.

En cuanto al procedimiento y ante la inexistencia de un conocimiento previo acerca de la composición de las unidades familiares y, siendo la principal necesidad la identificación de los/as hermanos/as de personas afectadas, se recurrió a realizar una entrevista telefónica a los/as socios/as que se encontraran en la base de datos de la Asociación, de manera aleatoria, con el fin de identificar a aquellas unidades familiares con hermanos/as. Se mantuvieron 130 entrevistas telefónicas individuales mediante muestreo aleatorio simple del conjunto de personas asociadas a D'genes en la Región de Murcia. Las entrevistas se orientaron a identificar a potenciales participantes que reunieran las condiciones de participación. Tras mantener las 130 entrevistas finalmente participaron un total de 66 personas, todas ellas hermanos/as de personas afectadas por una ER. Las personas participantes o sus representantes, en el caso de menores de edad, en la investigación prestaron un consentimiento informado de la investigación previa a la administración del instrumento de recogida de datos, que fue el cuestionario. Por consiguiente, la muestra finalmente ascendió a 66. Los motivos fueron debidos a las características de la población y al proceso de validación de los cuestionarios. En cuanto a la primera dimensión, los motivos se debieron, principalmente, a la falta de iniciativa de las propias personas (las ER son un tema tabú) y/o encontrarse en fase de negación de la enfermedad. Respecto a la segunda dimensión, fue debido a la existencia de cuestionarios incorrectos o incompletos. Es necesario considerar que el período de trabajo de campo coincidió con la situación sociosanitaria derivada del Covid19 lo que impidió realizar las entrevistas de manera personal y/o mantener un número superior.

Técnicas y herramientas

El cuestionario utilizado en la investigación es una adaptación de la Escala de Calidad de Vida Familiar (Verdugo, Rodríguez y Sainz, 2007) previamente validado por la Asociación D'genes y por FEDER y debía ser cumplimentado exclusivamente por hermanos/as de personas afectadas por una ER o poco frecuente. Considerando las características y grado de complejidad del cuestionario la edad mínima para poder participar fue de 6 años. Se consideró que los/as hermanos entre 6 y 13 años durante la entrevista debían estar supervisadas por una persona adulta representante.

El cuestionario se estructura en dos secciones que responden a las variables mencionadas. La primera, recoge información sociodemográfica de las personas participantes y de sus hermanos/as afectados/as. El tipo de preguntas será con opción de respuesta libre o cerradas. El número de ítems que componen esta sección del cuestionario se dividirá en 11 dedicados a recoger información sociodemográfica de la persona encuestada, y 9 para crear un perfil de la persona afectada por ER. La segunda, recoge información referida a la calidad de vida de las personas participantes, evaluando los niveles de importancia y satisfacción actual de la persona encuestada, a través de una escala tipo Lickert, tomando como referencia las 5 dimensiones definidas anteriormente (interacción familiar, recursos familiares, roles parentales, salud y seguridad). Se identifican 72 ítems, 36 destinados a conocer el nivel de importancia y 36 al nivel de satisfacción.

La encuesta se diseñó y difundió mediante la herramienta de Google Formularios, siendo administrado mediante entrevista personal o telefónica, según los casos, y cumplimentada de manera on-line o manual, dependiendo de la disponibilidad de las personas. En este caso fue necesario tener presente el momento de restricción de contactos establecido por motivos de la pandemia COVID-19. Atendiendo a dichas circunstancias, el enlace al cuestionario se envió mediante correo electrónico a la persona previamente entrevistada telefónicamente, habiéndola informado de los objetivos de investigación y su procedimiento, solicitando su consentimiento previo, siendo anónimos a efectos de lo previsto en la Ley Oficial de Protección de Datos (Ley 3/2018, de 5 de diciembre) y los principios éticos de la propia asociación D'Genes.

Los resultados han sido analizados de manera estadística descriptiva, sintetizados mediante tablas vinculadas con los objetivos de la investigación.

3. TRABAJO DE CAMPO Y ANÁLISIS DE RESULTADOS

3.1. TEMPORALIZACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

La investigación se llevó a cabo desde el 15 de enero al 15 de mayo del año 2020. El trabajo de campo en la Asociación D'genes se realizó de forma presencial durante las dos primeras semanas e interrumpiéndose la presencialidad debido a la situación sociosanitaria devenida por el COVID 19.

El proyecto de investigación fue dividido en tres fases de estudio e intervención, descritas a continuación:

- **Primera fase**

Corresponde a la exploración inicial del problema, análisis documental y a la elaboración, como consecuencia, de un marco teórico, normativo e institucional con el que orientar y realizar el posterior diseño de la investigación.

- **Segunda fase**

Hace referencia al trabajo de campo que se llevó a cabo en la Asociación Dgenes, cuyo objetivo principal fue ampliar la muestra de estudio mediante la realización de entrevistas telefónicas y la posterior distribución del cuestionario.

Durante las dos primeras semanas, del 24 de febrero al 12 de marzo, se realizaron entrevistas telefónicas a diferentes personas asociadas a D´genes, en el centro multidisciplinar Pilar Bernal Giménez, ubicado en Murcia, con el fin de recoger información sobre la composición de los núcleos familiares y poder contactar con aquellas personas que tenían un hermano o hermana afectado por una enfermedad rara. Una vez concluidas las entrevistas telefónicas, durante el mes de abril, se traspasaron los datos de aquellos cuestionarios recibidos de forma manual a la aplicación Google Formularios.

- **Tercera fase**

En esta última fase, comprendida entre el 15 y el 30 de mayo, se realizó un análisis e interpretación de los resultados obtenidos y posterior redacción de informes y conclusiones, para determinar si los objetivos de la investigación se habían cumplido.

3.2. ANÁLISIS DE LOS DATOS RECOGIDOS

Los resultados de la investigación se expondrán mediante la utilización de un análisis univariable, para poder conocer si el objetivo general del proyecto, así como la hipótesis se ha cumplido adecuadamente. Una vez realizada la descripción e interpretación, se desarrollará el mismo procedimiento, pero con un previo análisis multivariable.

La recolección de los resultados se realizó mediante un análisis estadístico con la herramienta de Google Encuestas. A partir de los resultados obtenidos, estos fueron interpretados de forma objetiva, para poder crear un perfil de la población encuestada.

4. RESULTADOS

4.1. PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO DE LAS PERSONAS PARTICIPANTES Y DE LOS LOS/AS HERMANOS/AS AFECTADOS/AS POR UNA ER

Las tablas con los porcentajes de los resultados se encuentran en el apartado de Anexos.

Sexo

El perfil sociodemográfico en las personas participantes es mayoritariamente femenino, ya que las mujeres representan el 66,7% de las personas encuestadas, mientras que el 33,3% son hombres.

En cuanto a los hermanos afectados por la ER, estos representan el 59%, frente al 41% de hermanas.

Edad

Se trata de un estudio de población joven, ya que más de un tercio de las personas encuestadas (24) eran aún menores de edad en la actualidad, mientras que el porcentaje de personas menores de 40 fue elevado, siendo 30 personas de las encuestadas. Solo 12 personas de las encuestadas tenían más de 40 años.

Estado civil

En cuanto al estado civil, la población encuestada es en su mayoría soltera (80,3%), mientras que un 12,1% de estas personas están casadas en la actualidad. El resto de los porcentajes no son representativos de la muestra, ya que las personas separadas, divorciadas o viudas se corresponden con un 3,4%, 1,2% y 1% respectivamente de la población encuestada.

Los/as hermanos/as afectados/as solteros/as representan un 94%, mientras que las personas casadas son un 2%, y aquellas separadas, divorciadas o viudas representan un 1% cada una.

Situación laboral

Los resultados referidos a situación laboral de las personas también se ven altamente influenciados por la edad estas. Al ser una población joven, el 69,7% se encuentra estudiando en la actualidad, frente a un 25,8% de trabajadores/as y un 4% de desempleados/as e inactivos/as.

La situación laboral de las personas afectadas arroja resultados del 45,5% en situación de inactividad, frente al 48,5% de estudiantes y un 6% de trabajadores/as.

Nivel de estudios

El 100% de las personas participantes cuenta con algún nivel de estudio, representando los estudios superiores un 43,9%, los estudios secundarios un 30,3% y los primarios un 25,8%.

El nivel promedio de estudios alcanzado en la actualidad por los hermanos/as afectados/as corresponde a los estudios primarios, con un 39,4%, seguido por un 33,3% que no cuentan con ningún tipo de formación académica y por las que poseen estudios secundarios, que representan el 19,7%. No obstante, un 7,6% de estas personas han cursado o cursan en la actualidad, estudios superiores.

Frecuencia con la que conviven ambas personas

La gran mayoría de personas encuestadas convive diariamente con el hermano/a afectada, como muestran los datos con un 74%. Un 12% convive únicamente los fines de semana, mientras un 4% de las personas encuestadas ve a su hermano/a al menos una vez a la semana.

Tipo de enfermedad que padece la persona afectada

La patología más frecuente entre los hermanos/as de las personas encuestadas es la Displasia, con un 14%, seguida del Síndrome X Frágil, con un 9%, y a continuación del Síndrome del Espectro autista y la Ataxia de Friedrich, representando ambas un 7%. A continuación, destaca la Esclerosis Lateral Amiotrófica, con un 5% y después, el Síndrome de Rett y el Síndrome de Angelman representan un 4% cada una.

Existen 50 patologías más registradas, representando cada una un 1% de la totalidad de personas encuestadas.

Nivel de discapacidad

En la variable del nivel de discapacidad de las personas afectadas por la ER se producen resultados muy semejantes. Un 28,8% de estas personas han alcanzado un nivel moderado, cerca de las personas con nivel severo, con un 31,8%. Los niveles leve y profundo ocupan un 16,7%

y 13,6% respectivamente, mientras que existe un 9,1% de personas que desconocen el nivel de discapacidad de la su hermano/a afectado/a en la actualidad.

Tipo de discapacidad

Son también semejantes los resultados de las variables «tipo de discapacidad», ya que tanto la discapacidad física como la psíquica obtienen porcentajes del 47%, frente a la discapacidad sensorial, con un 6%.

4.2. GRADO Y TIPO DE INTERACCIÓN FAMILIAR

En los resultados referidos a los niveles de importancia y satisfacción, se muestra el número de personas que respondieron a cada ítem, siendo 66 personas participantes en total.

Tabla 1. Grado de importancia

Grado y tipo interacción familiar	Grado de importancia				
	Poco importante	Algo importante	Medianamente importante	Muy importante	Crucialmente importante
La familia debe pasar tiempo unida	0	4	10	31	21
La familia tiene que resolver los problemas unida	2	3	8	29	24
La familia tiene que hablar abiertamente sobre cualquier tema o asunto que les preocupe	0	3	8	26	29
Los miembros de la familia tienen que apoyarse los unos a los otros para lograr los objetivos	1	1	7	24	33
La familia tiene que compartir abiertamente sus sentimientos	1	2	15	20	28
La familia tiene que ser capaz de hacer frente a los altibajos de la vida	0	2	8	31	25
Los miembros de la familia tienen que demostrar que se quieren y que se preocupan los unos por los otros	1	2	8	26	29
En el ambiente familiar, la ER debe llevarse de manera normalizada	0	2	8	24	33
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tabla 2. Nivel de satisfacción

Grado y tipo interacción familiar	Nivel de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
La familia debe pasar tiempo unida	1	9	8	24	24
La familia tiene que resolver los problemas unida	2	7	10	26	21
La familia tiene que hablar abiertamente sobre cualquier tema o asunto que les preocupe	2	9	10	25	20
Los miembros de la familia tienen que apoyarse los unos a los otros para lograr los objetivos	2	8	5	26	25
La familia tiene que compartir abiertamente sus sentimientos	2	10	9	30	15
La familia tiene que ser capaz de hacer frente a los altibajos de la vida	2	8	7	29	20
Los miembros de la familia tienen que demostrar que se quieren y que se preocupan los unos por los otros	2	7	7	25	25
En el ambiente familiar, la ER debe llevarse de manera normalizada	3	4	13	17	29
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

La gran mayoría de personas encuestadas manifiestan sentirse satisfechas con el tipo de relación existente dentro de la unidad familiar, y le otorgan una importancia destacable a esta dimensión, lo cual refleja que los miembros mantienen una buena relación entre ellos y se prestan apoyo mutuo. No obstante, los resultados de ciertos ítems que reflejan indicar que algunas familias que no comparten abiertamente sus sentimientos.

La familia se configura como un sistema de apoyo, en el que las problemáticas individuales afectan al desarrollo de las funciones de los miembros y al bienestar de la propia unidad familiar.

4.3. PERCEPCIÓN ROLES DESEMPEÑADOS POR LOS/AS PROGENITORES/AS

Tabla 3. Grado de importancia

Roles desempeñados por progenitores	Grado de importancia				
	Poco importante	Algo importante	Medianamente importante	Muy importante	Crucialmente importante
Los/as progenitores/as tienen que preocuparse porque sus hijos/as crezcan y aprendan a ser independientes	0	2	3	19	42
Los/as progenitores/as tienen que ayudar a sus hijos/as en sus tareas escolares y laborales cuando es necesario	2	3	10	30	23
Los/as progenitores tienen que ayudar a sus hijos/as a llevarse bien y a que se relacionen con los demás	1	3	6	28	28
Los/as progenitores/as deben contar con la opinión de sus hijos/as en asuntos importantes	1	1	12	33	19
Los/as progenitores/as deben conocer a las personas que son importantes en la vida de sus hijos/as	1	3	8	25	27
Los/as progenitores/as deben tener tiempo para ocuparse de las necesidades individuales del resto de hijos/as sin ER	1	3	7	25	30
Los/as progenitores/as tienen que estar para atender y apoyar a sus hijos/as siempre que lo necesiten	0	3	4	25	34
Los/as progenitores/as tienen que preocuparse por el futuro de sus hijos/as	1	3	3	25	34
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tabla 4. Grado de satisfacción

Roles desempeñados por progenitores	Grado de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
Los/as progenitores/as tienen que preocuparse porque sus hijos/as crezcan y aprendan a ser independientes	0	4	8	20	34
Los/as progenitores/as tienen que ayudar a sus hijos/as en sus tareas escolares y laborales cuando es necesario	2	7	11	21	25
Los/as progenitores/as tienen que ayudar a sus hijos/as a llevarse bien y a que se relacionen con los demás	4	3	8	24	27
Los/as progenitores/as deben contar con la opinión de sus hijos/as en asuntos importantes	2	6	11	23	24
Los/as progenitores/as deben conocer a las personas que son importantes en la vida de sus hijos/as	2	5	5	21	34
Los/a progenitores/as deben tener tiempo para ocuparse de las necesidades individuales del resto de hijos/as sin ER	4	6	8	21	25
Los/as progenitores/as tienen que estar para atender y apoyar a sus hijos/as siempre que lo necesiten	5	6	7	17	31
Los progenitores tienen que preocuparse por el futuro de sus hijos/as	2	4	4	20	31

Fuente: elaboración propia

Tanto los resultados sobre la importancia otorgada, como el nivel de satisfacción sobre las dimensiones planteadas, tienen unos porcentajes que reflejan un buen desempeño de las funciones parentales en las unidades familiares de la población encuestada. Los/as hermanos/as

encuestadas consideran que sus progenitores son capaces de suplir sus necesidades personales, tanto de seguridad, como de afecto y desarrollo personal.

4.4. RECURSOS Y APOYOS TÉCNICOS Y PERSONALES CON LOS QUE CUENTAN LAS FAMILIAS

Tabla 5. Grado de importancia

Recursos familiares	Grado de importancia				
	Poco importante	Algo importante	Medianamente importante	Muy importante	Crucialmente importante
La familia debe contar con el apoyo necesario para aliviar el estrés	1	1	6	25	33
Los miembros de la familia deben tener amigos/as u otras personas que les ofrezcan su apoyo	1	3	8	32	22
Los miembros de la familia deben disponer de algo de tiempo libre para ellos	2	0	4	30	30
La familia podría hacerse cargo de todos los gastos de sus hijos/a	2	2	18	23	21
La familia debe disponer de información y orientación suficiente sobre las ER de sus hijos/a	0	0	2	23	41
La familia debe contar con ayuda externa para atender las necesidades especiales de sus hijos/as con una ER	0	1	5	23	37
La familia puede disponer de todo lo que realmente necesitan sus hijos/as para vivir	0	1	10	24	31
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tabla 6. Grado de satisfacción

Recursos familiares	Grado de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
La familia debe contar con el apoyo necesario para aliviar el estrés	7	8	23	21	7
Los miembros de la familia deben tener amigos/as u otras personas que les ofrezcan su apoyo	4	5	17	25	15
Los miembros de la familia deben disponer de algo de tiempo libre para ellos	6	12	15	18	15
La familia podría hacerse cargo de todos los gastos de sus hijos/a	4	7	17	21	17
La familia debe disponer de información y orientación suficiente sobre las ER de sus hijos/a	4	9	9	29	15
La familia debe contar con ayuda externa para atender las necesidades especiales de sus hijos/as con una ER	6	12	12	23	13
La familia puede disponer de todo lo que realmente necesitan sus hijos/as para vivir	6	3	15	23	19
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tras analizar los resultados obtenidos, se puede determinar que las personas encuestadas manifiestan mayores niveles de importancia otorgados a los ítems, en comparación con los niveles de satisfacción. Casi el total de la población encuestada considera que es vital para la calidad de vida familiar e individual, disponer de recursos económicos, sociales, personales y

sanitarios, que puedan suplir sus necesidades básicas, incluso aquellas que no son fruto de la aparición de la ER.

A pesar de que el índice de personas que manifiestan sentirse satisfechas en la presente dimensión es alto, destaca también un porcentaje de insatisfacción mayor, en comparación también con otras dimensiones planteadas en la investigación, especialmente en las cuestiones referidas al tiempo libre del que disponen los miembros de la familia, de los recursos para aliviar el estrés, o la ayuda externa recibida para atender las necesidades especiales de la persona afectada por la ER.

4.5. IMPLICACIÓN DE INSTITUCIONES MÉDICAS, RECURSOS SANITARIOS Y ESTADO DE SALUD DE LA UNIDAD FAMILIAR

Tabla 7. Grado de importancia

Implicaciones institucionales	Grado de importancia				
	Poco importante	Algo importante	Medianamente importante	Muy importante	Crucialmente importante
La familia tiene que recibir asistencia médica siempre que lo necesite	0	1	1	21	43
La familia tiene que ser emocionalmente saludable	1	1	5	25	34
Los hijos/as deben sentirse felices en casa	1	0	4	25	36
La familia tiene que sentirse segura en casa, en el trabajo, en la escuela y en su barrio	0	1	8	18	39
Los hermanos/as con una ER deben disfrutar de una atención sanitaria satisfactoria	0	0	4	19	43
Los servicios de salud deben conocer las necesidades médicas de salud de una familia con miembros con ER	0	1	4	17	44
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tabla 8. Grado de satisfacción

Implicaciones institucionales	Grado de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
La familia tiene que recibir asistencia médica siempre que lo necesite	0	3	11	33	19
La familia tiene que ser emocionalmente saludable	2	6	17	22	19
Los hijos/as deben sentirse felices en casa	3	3	10	21	29
La familia tiene que sentirse segura en casa, en el trabajo, en la escuela y en su barrio	2	6	11	28	19
Los hermanos/as con una ER deben disfrutar de una atención sanitaria satisfactoria	1	4	16	25	20
Los servicios de salud deben conocer las necesidades médicas de salud de una familia con miembros con ER	3	13	14	17	19
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Los resultados obtenidos en esta dimensión reflejan descontento en la atención recibida por parte de las instituciones sanitarias, no solo con la persona afectada por la enfermedad, sino con la unidad familiar en general. La mayoría de las personas encuestadas afirman no sentirse satisfechas con los recursos proporcionados para gestionar situaciones estresantes o de malestar emocional, siendo estos insuficientes o inexistentes.

Estos datos reflejan, a su vez, la falta de conocimiento específico que parece existir sobre las necesidades de las personas afectadas por este tipo de patologías y los protocolos de actuación frente a problemáticas devenidas por la aparición de estas.

No obstante, una gran mayoría de personas encuestadas manifiesta sentir seguridad y felicidad en el hogar familiar.

4.6. NIVEL DE APOYO RECIBIDO POR LA PERSONA AFECTADA POR LA ER

Tabla 9. Grado de importancia

Implicaciones institucionales	Grado de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
La familia tiene que recibir asistencia médica siempre que lo necesite	0	3	11	33	19
La familia tiene que ser emocionalmente saludable	2	6	17	22	19
Los hijos/as deben sentirse felices en casa	3	3	10	21	29
La familia tiene que sentirse segura en casa, en el trabajo, en la escuela y en su barrio	2	6	11	28	19
Los hermanos/as con una ER deben disfrutar de una atención sanitaria satisfactoria	1	4	16	25	20
Los servicios de salud deben conocer las necesidades médicas de salud de una familia con miembros con ER	3	13	14	17	19
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Tabla 10. Grado de satisfacción

Apoyo recibido	Grado de satisfacción				
	Muy insatisfecho/a	Insatisfecho/a	Neutral	Satisfecho/a	Muy satisfecho/a
Los/as hermanos/as con ER deben contar con los apoyos necesarios para progresar en el colegio	0	5	14	25	22
Los/as hermanos/as con una ER deben contar con la ayuda necesaria para desenvolverse en las cosas de la casa	0	5	8	33	20
Los/as hermanos/as con ER deben contar con el apoyo necesario para hacer amigos	6	7	13	28	12
La familia tiene que mantener una buena relación con los profesionales que trabajan con sus hijos/as con una ER	0	4	12	26	24
La familia tiene que contar con ayuda externa para poder atender las necesidades especiales de sus hijos/as con ER	5	7	16	24	14
Los/as hijos/as sin una ER deben ayudar en todo lo necesario a la familia con las necesidades de su hermano/a con una ER	0	0	14	27	25
Los/as hermanos/as sin una ER deben sentirse orgullosos/as de sus hermanos/as con una ER	0	1	9	17	39
Los/as hermanos/as sin una ER deben ser conscientes de las limitaciones de sus hermanos/as con una ER y deben ayudarles en todo lo posible	0	0	4	27	35
TOTAL	66 personas				

Fuente: elaboración propia

Las principales problemáticas detectadas se relacionan con la falta de apoyo recibida por la persona afectada para poder crear redes de apoyo y desenvolverse en las tareas domésticas. Existe, además, cierta insatisfacción con la ayuda externa recibida, ya sea por parte de instituciones o no, para ayudar a las familias a atender las necesidades especiales de la persona con ER. No obstante, las personas encuestadas parecen implicarse en el cuidado de sus hermanos/as afectados, según reflejan los resultados del grado de satisfacción.

4. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

4.1. DISCUSIÓN DE RESULTADOS

Tras la realización de la investigación, es posible comparar los resultados de esta con otros trabajos enfocados a las consecuencias de la aparición de una ER, o bien de algún tipo de discapacidad en el subsistema fraterno y en la calidad de vida familiar.

González del Yerro, Simón, Cagigal y Blas (2014) aportan resultados en su investigación realizada a familias de personas afectadas por una ER en la Comunidad de Madrid. Las problemáticas más significativas relacionadas con el objeto de la presente investigación se centran en la redistribución de las tareas domésticas y cuidado de la persona con ER. La autora señala que las familias delegan este tipo de responsabilidades a las madres e hijas, lo cual interfiere en el crecimiento personal de las mismas, al no disponer del tiempo suficiente para atender sus propias necesidades. Estos datos, sintonía con otras investigaciones (González y Pastor, 2019), reafirman la existencia de una brecha de género en cuanto al ejercicio de los cuidados a personas dependientes, como resultado de una mayor implicación de las hermanas en el cuidado de la persona afectada.

Según los datos proporcionados por el *Estudio sobre necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras*, publicado por la FEDER en el año 2009, la información aportada por González del Yerro *et al.*, (2014) se asemeja con los resultados sobre las responsabilidades delegadas en los miembros de la familia. En el estudio de FEDER (2009), la principal responsabilidad de cuidar a una persona con una enfermedad poco frecuente es adoptada por los progenitores (41%), siguiendo de los hermanos/as (17,75%), cónyuges o parejas (14,26%) y finalmente, abuelos/as (10,68%). Las hermanas ocupan el lugar de cuidadoras con un porcentaje mayor que el de los hermanos (1,71 hermanas por cada hermano). Estos datos, comparados con los arrojados por el Instituto de Mayores y Servicios (en adelante IMSERSO) en el año 2013, en los que se expone que el porcentaje de mujeres cuidadoras de personas dependientes es mucho mayor al de los hombres, nos hacen comprender que existe un fenómeno de feminización del ejercicio de los cuidados, en sintonía con otros estudios (López *et al.*, 2017; Pastor, Verde & Lima, 2019).

En cuanto al papel de los/as hermanos/as, un porcentaje de las personas entrevistadas, manifestaron no querer delegar en estos/as ciertas responsabilidades devenidas del cuidado de la persona con ER durante las primeras etapas del ciclo vital. Sin embargo, otro porcentaje de estas, afirmaron haber hecho participes a los/as hermanos/as en cuanto a responsabilidades comunes desde el conocimiento del diagnóstico de la ER.

Entre los estudios sobre la implicación de los/as hermanos/as de personas afectadas por una ER, Korenromp, Christiaens, Van den Bout, Mulder, y Visser publicaron en el año 2007 *Estudios sobre el ciclo vital de hermanos de personas con discapacidades del desarrollo*. En este documento, los/as autores/as realizan una síntesis de diferentes investigaciones relacionadas con la implicación de los/as hermanos/as en el cuidado y la relación con la persona afectada por una discapacidad, desde la infancia a la edad adulta. En el estudio destacan principalmente, los resultados donde se afirma que la implicación de los varones adultos es significativamente menor cuando la persona afectada por la discapacidad es una mujer, mientras que estas no

ven afectado su nivel de implicación según el género de su hermano o hermana. Por otro lado, los lazos fraternos suponen un amplio porcentaje de las relaciones que mantienen una persona que padece retraso mental durante la edad adulta (Seltzer 1991, citado en Koremromp, 2007, p. 165). Estas afirmaciones se pueden relacionar con los resultados de la investigación, en el ítem «los/as hijos/as sin una ER deben sentirse orgullosos/as de sus hermanos/as con ER» en la dimensión de apoyos recibidos, ya que las mujeres muestran un porcentaje significativamente mayor que los hombres sobre los sentimientos de orgullo hacia sus hermanos/as afectados/as por un ER, otorgándole 25 mujeres la categoría «muy satisfecho/a», frente a 10 hombres que contestaron de forma semejante. Ninguna de las mujeres encuestadas manifestó niveles de insatisfacción, mientras que un 1% de los hombres respondieron sentirse insatisfechos en cuanto a los ítems referidos.

Se puede observar, además, una discrepancia bastante evidente en el grado de satisfacción entre hombres y mujeres en la implicación de los cuidados a sus hermanos/as afectadas, siendo 20 mujeres de una totalidad de 40 las que contestaron que se sienten muy satisfechas en cuanto a la implicación personal en el cuidado de su hermano/a afectado/a y en las tareas familiares, frente a 4 hombres que contestaron lo mismo.

Los resultados concuerdan con otras investigaciones consultadas, puesto que los niveles de implicación, tanto en el cuidado como en la relación personal, son mayores en el género femenino, lo que sustenta la hipótesis de que el proceso de feminización de los cuidados parece seguir produciéndose en la sociedad actual. El ejercicio de los cuidados tiene actualmente muy poca valoración social, y además supone múltiples problemáticas, puesto que tienen que compaginar su vida laboral y el cuidado de un familiar. En el caso de las mujeres jóvenes, como las encuestadas en el presente estudio, puede suponer un retraso en su vida escolar y social, al ejercer tareas impropias para personas de su edad.

Lizasoáin (2009) destaca como principales necesidades de los/as hermanos/as de personas con discapacidad, aquellas relacionadas con recibir información de calidad sobre la enfermedad, y poder expresar sus sentimientos abiertamente sobre las implicaciones de los cuidados y las repercusiones de la discapacidad. Estas necesidades se ven reflejadas en los resultados de la presente investigación, ya que en la categoría de «interacción familiar», un porcentaje de personas encuestadas manifestaron no sentirse satisfechas con la comunicación en el núcleo familiar, especialmente en la expresión de los sentimientos.

No obstante, la autora también señala que, según los estudios más recientes, los hermanos/as que crecen en una unidad familiar donde otro miembro padece una discapacidad, presentan una mayor confianza en sí mismos y una actitud más resiliente.

Como afirman Nash *et al.*, (2020), los/as hermanos/as de personas afectadas por una ER suelen ser una población de riesgo, debido a que sus necesidades son desatendidas una vez aparece la enfermedad en la familia, destacando el momento en el que estas obtienen el diagnóstico. Según los resultados de la investigación realizada por la autora, los/as hermanos/as manifestaban sentir malestar psicológico, destacando que no se sentían cómodos hablando sobre sus sentimientos. Los/as autores/as concuerdan, además, en los beneficios que obtendrían estas personas si se les facilitara el contacto con algún tipo de apoyo psicológico y se les hiciera

participes activamente en la intervención familiar, además de incluirlos en proyectos destinados a mejorar el clima familiar y obtener conocimientos acerca de la ER.

Por último, es necesario destacar la importancia del movimiento asociativo en ER para el impulso de acciones de sensibilización, concienciación, organización y movilización (Carrión, García, Bañon y Pastor, 2015; Castillo, López y Carretón, 2015; López y Castillo, 2018; Pastor, Carrión y Baños, 2018; Carrión, Pino y Males, 2019; Pino, Carrión y Pastor, 2020; Pérez, Santos y Meso, 2021) y su incidencia en las políticas públicas de protección social a este colectivo especialmente en tiempos de pandemia (Valle, 2020; Pastor, 2021).

4.2. CONCLUSIONES

Los diferentes estudios mencionados y consultados ofrecen una visión conjunta sobre las necesidades e implicaciones que conlleva tener un hermano/a afectado/a por una discapacidad. Sin embargo, la aparición de una ER implica unas problemáticas distintas, como se ha señalado con anterioridad, debido a la falta de conocimiento y tratamiento de las patologías. La falta de un diagnóstico adecuado puede provocar un desgaste emocional e interferir en el funcionamiento de la unidad familiar y en el desempeño de los roles entre los hermanos/as. No obstante, la relación entre los miembros del subsistema fraterno parece ser mayoritariamente positiva para el bienestar emocional de la persona afectada y destaca la necesidad de implicar a los hermanos/as en los cuidados, puesto que se tienden a fortalecer las relaciones de iguales y favorecen la comunicación.

Los resultados del presente estudio reflejan las diferencias en la implicación de los cuidados según el género de los miembros del subsistema fraterno, siendo conscientes de que las mujeres tienden a presentar mayores niveles de implicación, no solo en los cuidados, sino en las responsabilidades familiares.

Tras la interpretación de los resultados de la investigación y, respondiendo al objetivo de caracterizar a la población encuestada, se puede determinar que los/as hermanos/as encuestados son, mayoritariamente, una población joven que se encuentra cursando algún tipo de estudio en la actualidad. Predomina un alto porcentaje de mujeres, mientras que el perfil de personas afectadas por la ER predomina el perfil masculino, aunque con poca diferencia.

Las principales problemáticas se encuentran relacionadas con los apoyos recibidos por la persona afectada por la ER y la insuficiencia de recursos económicos y sanitarios que disponen en la actualidad. Las personas encuestadas presentan un alto nivel de insatisfacción con la implicación de las instituciones sociales y sanitaria, las cuales deben ser las encargadas de garantizar el bienestar de esta población, favoreciendo su inclusión y proporcionando los recursos necesarios para alcanzar un nivel de vida estable para esta y para su entorno familiar. También es posible afirmar que la población encuestada se siente insatisfecha a la hora de mostrar abiertamente sus sentimientos en el núcleo familiar, teoría sustentada por numerosas investigaciones consultadas. Sin embargo, los niveles de satisfacción reflejan una calidad de vida adecuada en la mayoría de las personas encuestadas, especialmente en las dimensiones de interacción familiar y los roles parentales, por lo que es posible afirmar que las familias trabajan unidas para hacer frente a las problemáticas que surgen tras la aparición de la ER, además de percibir un sentimiento de seguridad en los hogares.

No obstante, se debe destacar que la falta de intervenciones con esta población podría provocar que las problemáticas que surgen de la ER se vieran ampliadas, debido al malestar psicológico que esta provoca en los/as hermanos/as desde una edad temprana. Es por ello por lo que es necesario eliminar el estigma de las ER, especialmente en los núcleos familiares, y realizar un trabajo de divulgación y lucha por la correcta cobertura de necesidades, tanto de la población afectada, como de sus familiares. Esto ayudaría, además, ampliar la población partícipe en futuras investigaciones para analizar más profundamente la calidad de vida de los/as hermanos/as de personas afectadas por una ER, y como afecta la aparición de esta en su entorno, salud física y psicológica y en la relación fraternal.

Como intervención, se propone la prolongación del estudio por un periodo de tiempo extendido, ya que este producirá que el perfil de esta población se aproxime más a la realidad de las personas encuestadas, con el objetivo de detectar sus principales necesidades y actuar acorde a las mismas. No obstante, una investigación preliminar como la que se plantea la presente investigación sirve para perfilar un comienzo y, a su vez, para fomentar la participación de los/as hermanos/as de personas afectadas en otras acciones destinadas a mejorar sus problemáticas, de forma personal y directa, mediante la difusión social. De esta forma, será la propia población quien pueda expresarse frente a otras personas e instituciones para que conozcan la situación a la que se enfrentan.

Como intervención también se propone la creación de espacios propios para hermanos/as, donde puedan expresar sus sentimientos y relacionarse entre ellos, ayudaría de manera significativa a paliar las situaciones que sufren debido a la aparición de la enfermedad en el sistema familiar e individual. Dado que el perfil masculino de la población encuestada presenta un nivel más bajo de implicación en los cuidados de sus hermanos/as afectados por una ER, la planificación de diferentes actividades de carácter familiar podría ayudar a aumentar el interés en el ejercicio de los cuidados, siendo conscientes del desgaste que supone realizarlos sin la implicación de toda la unidad familiar. Esta intervención, su vez, aumentaría o mejoraría la relación entre los/as hermanos/as. De igual forma, la implicación masculina supondría una menor feminización del ejercicio de los cuidados, fenómeno que se lleva desarrollando desde hace varios años. Así, las hermanas disfrutarían de una mayor autonomía, tiempo libre y acceso al espacio público de la sociedad, al compartir el tiempo de cuidado de la persona afectada.

6. REFERENCIAS

- Álamo-Martín, M. T. (2021). La importancia de los registros de pacientes con Enfermedades Raras de la visión para la investigación en ciencias sociales. *Araucaria, Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, 23(46). <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.19>
- Carrión Tudela, J. y Mayoral Rivero, E. (2017). *El trabajo social en las enfermedades raras: enfoque teórico y práctico*. Federación Española de Enfermedades Raras.
- Carrión Tudela, J., García Herrera, L. E., Bañon, A. y Pastor Seller, E. (2015). *Federación española de enfermedades raras: la fuerza del movimiento asociativo*. Diego Marín
- Carrión Tudela, J., Pino-Ramírez, G., & Males Henao, A. (2019). Perfil Organizacional del Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica. *Interacción Y Perspectiva*, 9(1), 72-94. Recuperado a partir de <https://produccioncientificaluz.org/index.php/interaccion/article/view/29837>
- Castillo Esparcia, A., López Villafranca, P., Carretón Ballester, M. C. (2015) La comunicación en la red de pacientes con enfermedades raras en España. *Revista Latina de Comunicación Social*, 70, 673-688. <http://dx.doi.org/10.4185/RLCS-2015-1065>
- Charco, J. M., Barrio, T., & Eraña, H. (2021). Enfermedades priónicas: historia, diversidad e importancia socioeconómica como paradigma de las Enfermedades Raras. *Araucaria, Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, 23(46). <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.21>
- Coca, J. R., Roche Cárcel, J. A., & Rodríguez Sánchez, J. A. (2021). Condicionantes biosociales de las enfermedades no diagnosticadas. *Araucaria, Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, 23(46). <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.18>
- Fernández, M. Á. (2004). El impacto de la enfermedad en la familia. *Revista de la Facultad de Medicina UNAM*, 47(6), 251-254. Recuperado a partir de <https://www.medigraphic.com/pdfs/facmed/un-2004/un046f.pdf>
- González del Yerro, A., Simón-Rueda, C., Cagigal-Gregorio, V., y Blas-Gómez, E. (2014). La calidad de vida de las familias de personas con discapacidad intelectual. Un estudio cualitativo realizado en la comunidad de Madrid. *REOP-Revista Española de Orientación y Psicopedagogía*, 24(1), 93-109. <https://doi.org/10.5944/reop.vol.24.num.1.2013.11273>
- González-Rodríguez, R. y Pastor-Seller, E. (2019). Realidades de emergencia social en personas en situación de dependencia: indicadores y respuestas por parte del sistema de Servicios Sociales en España, En Pastor, E. y Cano, L. (Edits.). *Respuestas del Trabajo Social ante situaciones de emergencias sociales y problemáticas sociales complejas de México y España* (pp. 223-240). Dykinson. <https://doi.org/10.1080/1364436X.2021.1919061>
- Haukeland, Y. B., Fjermestad, K. W., Mossige, S., Vatne, T. M. (2015). Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders, *Journal of Pediatric Psychology*, 40(7), 712-720, <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsv022>

Haukeland, Y. B., Vatne, T. M., Mossige, S., & Fjermestad, K. W. (2021). Psychosocial Functioning in Siblings of Children With Rare Disorders Compared to Controls. *The Yale Journal of Biology and Medicine*, 94(4), 537-544. Recuperado a partir de https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8686778/pdf/yjbm_94_4_537.pdf

Huerta, B., Fernández, B., Gallardo, C. y Hernández, D. (2012). El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras: la enfermedad de Huntington. *Documentos de trabajo social: Revista de trabajo y acción social*, 51, 243-267. Recuperado a partir de https://www.trabajosocialmalaga.org/wpcontent/uploads/2019/05/51_13.pdf

Korenromp, M. J., Page Christiaens, C.M., Van den Bout, J., Mulder, E.J. y Visser, G. (2007). Estudios sobre el ciclo vital de hermanos de personas con discapacidades del desarrollo. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, 24, 164-169.

Lapunzina, P. (2018). La importancia de la investigación en enfermedades raras. *Autonomía personal*, 22, 35-39. Recuperado a partir de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7084656>

Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. *Boletín Oficial del Estado*, n.º.294, 6 de diciembre de 2018.

Lizasoáin, O (2009). Discapacidad y familia: el papel de los hermanos, en M. Reyes Berruezo Albéniz y S. Conejero López (Coords.). El largo camino hacia una educación inclusiva: la educación especial y social del siglo XIX a nuestros días: *XV Coloquio de Historia de la Educación*. Vol. 1 (pp. 653-660). Pamplona-Iruñea. Recuperado a partir de [Dialnet-DiscapacidadYFamilia-2962840 \(1\).pdf](https://dialnet-discapacidadyfamilia-2962840(1).pdf)

López, J. Á., Frutos, M. D. y Solano, J. C. (2017). Los usos de las prestaciones económicas de la dependencia en el municipio de Murcia. Un estudio de caso. *RES. Revista Española de Sociología*, 26, 97-113. DOI: <https://doi.org/10.22325/fes/res.2017.37>

López-Villafranca, P. & Castillo-Esparcia, A. (2018) El encuadre de las enfermedades raras en los medios de comunicación españoles. *Observatorio (OBS*)*, 12(2), 136-155. <https://doi.org/10.15847/obsobs12220181074>

Luengo, S., Aranda, M.T. y De la Fuente, M. (2001). *Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias*. IMSERSO.

Marrugat, M. (2005). La familia cuidadora y su incidencia en la calidad de vida de las personas dependientes. *Revista Multidisciplinar de Gerontología*, 15(3), 171-177. Recuperado a partir de <https://sid.usal.es/idocs/F8/ART9574/g-15-3-005.pdf>

Martínez Anierte, A. (2017). *Intervención emocional en hermanos y hermanas de niños con TEA de grado 1*. Trabajo de Fin de Máster. Universidad Miguel Hernández. Alicante. Recuperado a partir de <http://193.147.134.18/bitstream/11000/5960/1/MARTINEZ%20Alexandra%20TFM.pdf>

Martínez Martín, M., y Bilbao León, M. C. (2008). Acercamiento a la realidad de las familias de personas con autismo. *Psychosocial Intervention*, 17(2), 215-230. 10.4321/S1132-05592008000200009

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2014). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Recuperado a partir de https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Nash, S., Nash, P., Bryson, L., & Gray, S. (2021). Understanding the spiritual and emotional needs of siblings of children who have a rare disease through the lens of Maslow's hierarchy of needs *Journal of Children's Spirituality*, 26:3, 158-172, DOI: 10.1080/1364436X.2021.1919061

Orden SCO/3158/2003, de creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. *Boletín Oficial del Estado*, n.º. 273, 14 de noviembre de 2003.

Paramá Díaz, A. (2021). Comprendiendo las enfermedades raras. Educación y humanismo en la sociedad actual. *Araucaria, Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, 23(46), 409-4278. DOI: <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.20>

Pastor-Seller, E. (2021). Políticas sociales de protección a las familias en dificultad en tiempos de pandemia. *Áreas. Revista Internacional de Ciencias Sociales*, 42, 171-182. <https://doi.org/10.6018/areas.467221>

Pastor-Seller, E. (2020). Políticas públicas de protección a las familias en España. *Revista Venezolana De Gerencia*, 25(90), 446-461. <https://doi.org/10.37960/rvg.v25i90.32388>

Pastor-Seller, Verde, C. & Lima, A.I. (2019) Impact of neo-liberalism in Spain: research from social work in relation to the public system of social services, *European Journal of Social Work*, 22(2), 277-288, DOI: 10.1080/13691457.2018.1529663

Pastor Seller, E. Carrión Tudela, J. & Baños Hernández, Antonio M. (2018). The Importance of Social Work in the Latin American Association Movement of People Affected by Low Prevalence Diseases. *Journal of Sociology & Social Welfare*, XLV 45(1), 169-186. <https://scholarworks.wmich.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=4173&context=jssw>

Pérez Dasilva, J., Santos Diez, M. T., & Meso Ayerdi, K. (2021). Las asociaciones de enfermedades raras: Estructura de sus redes e identificación de los líderes de opinión mediante la técnica del análisis de redes sociales. *Revista Latina De Comunicación Social*, 79, 175-205. <https://doi.org/10.4185/RLCS-2021-1498>

Pino Ramírez, G., Carrión, J. y Pastor Seller, E. (2020). Necesidades socio-sanitarias en personas con enfermedades raras. En Pastor-Seller, E. y Lopes da Silva, E. J. (2020). *Minorias no Brasil e na Espanha: atores, desafios e políticas*. (pp. 184-197). João Pessoa, Brasil. UFPB.

Posada de la Paz, M., Izquierdo, M., Ferrari, MJ., Avellaneda, A., Copa, P. y Martín, C. (2002). Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad*, 53, 25-29. <https://www.siiis.net/documentos/boletin%20RP/BRPD53.pdf>

Puyol, A. (2021). Fraternidad política y enfermedades raras. *Araucaria, Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, 23(46), 353-368. <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.17>

Real Decreto 1091/2015, de aprobación y regulación del Registro Estatal de Enfermedades Raras. *Boletín Oficial del Estado*, n.º. 307, 4 de diciembre de 2015.

Saltonstall, P., y Scott, E. M. (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. En Sireau, N., *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Shefiel. Greenleaf Publishing Limited, 7-24.

Seco Saucedo, M. O., y Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, 17, 373-395. Recuperado a partir de <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289>

Seltzer, M. M., Greenberg, J. S., Orsmond, G. I., y Lounds, J. (2006). Estudios del ciclo vital de hermanos de individuos con discapacidades de desarrollo. *Siglo Cero. Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 37 (3, 219), 35-44. Recuperado a partir de <https://sid.usal.es/docs/F8/ART9091/articulos4.pdf>

Solves Almela, J., Arcos Urrutia, JM., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S. y Rius Sanchis, I. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: estudio ENSERio: datos 2016-2017*. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Valle, R. (2020). La protección de los derechos de las personas con discapacidad en situaciones de crisis: la emergencia sanitaria del COVID-19 en España. *Revista Española de Discapacidad*, 8(2), 85-106. <https://doi.org/10.5569/2340-5104.08.02.04>

Verdugo Alonso, M. A., Rodríguez Aguilera, A., y Sainz Modinos, F. (2009). *Escala de calidad de vida. Manual de aplicación*. Salamanca. INICO Recuperado a partir de https://www.researchgate.net/publication/235731873_Escala_de_Calidad_de_Vida_Familiar

Zurriaga Lloréns, Ó., Martínez García, C., Arizo Luque, V., Sánchez Pérez, M. J., Ramos Aceitero, J. M., García Blasco, M. J., ... y Posada de la Paz, M. (2006). Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Revista española de salud pública*, 80(3), 249-257. Recuperado a partir de <https://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>