

Impacto sociobiomédico de la sobreprotección: el Síndrome de Wolfram como ejemplo paradigmático

Sociobiomedical impact of overprotection: Wolfram syndrome as a paradigmatic example

Impacto sociobiomédico da superproteção: a síndrome de Wolfram como um exemplo paradigmático

Gema Esteban Bueno¹, Jose Manuel Guerra², Juan R. Coca^{3*}, Dyanne Ruiz Castañeda⁴

¹ Doctora en medicina. UGC Almería periferia- Distrito Sanitario Almería. Asociación Española Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram. Orcid: <http://orcid.org/0000-0001-7554-9434>.

Correo electrónico: gema.esteban.bueno@gmail.com

² Doctor en Psicología social. Profesor contratado doctor. Departamento de Psicología Social. Universidad de Sevilla. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-3873-7406>. Correo electrónico:

jomaguerra@us.es

^{3*} Doctor en sociología. Profesor contratado doctor. Coordinador de la Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras [UNISSER]. Departamento de Sociología y Trabajo Social. Universidad de Valladolid. Orcid: <http://orcid.org/0000-0003-1140-7351>. Correo electrónico:

juancoca@soc.uva.es

⁴ Investigadora de la Asociación Española Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram.

Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-4432-7705>

Correo electrónico: dyanneruiz@hotmail.com

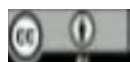
Correo electrónico de contacto: dyanneruiz@hotmail.com

Correspondencia: Remitirse al correo electrónico.

Para citar este artículo: Esteban Bueno, G., Guerra, J.M., Coca, J.R., Ruiz Castañeda, D. (2022). Impacto sociobiomédico de la sobreprotección: el Síndrome de Wolfram como ejemplo paradigmático. *Cultura de los Cuidados*, 26(62). Recuperado de

<http://dx.doi.org/10.14198/cuid.2022.62.18>

Recibido: 07/13/2021 Aceptado: 22/02/2022



ABSTRACT

The aim of this article is to analyze the possible existence of overprotection, its social impact, and its effects on the quality of life of people with Wolfram syndrome. The research

method is mix: quantitative and qualitative. The quantitative study is based on a correlational-descriptive observational design. The sample consisted of 31 patients aged between 15 and 46 years, diagnosed with Wolfram syndrome in Spain. The quality of life of the patients was analyzed through a questionnaire and the social behaviors of overprotection through a structured ad-hoc interview. On the other hand, a qualitative questionnaire on risk perception and social uncertainty was made. The social uncertainty to which families are subjected leads them to sometimes take overprotective behaviors. However, our results show that this happens more in the group of patients without partners, as well as in the scale absence of overload and free time. The group of people with a partner has greater social support, less overprotection, greater physical/psychological well-being, absence of work overload/leisure time and overall quality of life.

Keywords: Wolfram syndrome; social impact; overprotection; social risk; uncertainty; quality of life.

RESUMEN

El objetivo de este artículo es analizar la posible existencia de sobreprotección y analizar su impacto social y sus efectos en la calidad de vida de personas con Síndrome de Wolfram. La metodología de investigación es mixta: cuantitativa y cualitativa. El estudio cuantitativo se basa en un diseño observacional correlacional-descriptivo. En él, la muestra estuvo compuesta por 31 pacientes españoles con Síndrome de Wolfram con edades comprendidas entre los 15 y 46 años. Se analizó la calidad de vida de los pacientes por medio de un cuestionario y las conductas sociales de sobreprotección por medio de una entrevista estructurada *ad-hoc*. Por otro lado, se realizó un cuestionario cualitativo sobre la percepción del riesgo y la incertidumbre social. La incertidumbre social a la que se ven sometidas las familias les conduce a tomar, en ocasiones, comportamientos de sobreprotección. Nuestros resultados muestran que esto sucede más en el grupo de pacientes sin pareja, asimismo en la escala de ausencia también se produce una sobrecarga y tiempo libre. El grupo de personas con pareja presentan un mayor apoyo social, menor sobreprotección, mayor bienestar físico/psíquico, ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre y calidad de vida global.

Palabras clave: Síndrome de Wolfram; impacto social; sobreprotección; riesgo social; incertidumbre; calidad de vida.

RESUMO

O objetivo deste artigo é analisar a possível existência de superproteção e analisar seu impacto social e seus efeitos na qualidade de vida de pessoas com Síndrome de Wolfram. O método de pesquisa é quantitativo e qualitativo. O estudo quantitativo é baseado em um desenho observacional descritivo-correlacional. A amostra foi composta por 31 pacientes espanhóis com Síndrome de Wolfram com idades entre 15 e 46 anos. A qualidade de vida dos pacientes foi analisada por meio de questionário e os comportamentos sociais superprotetores por meio de entrevista estruturada ad hoc. Por outro lado, foi realizado um questionário qualitativo sobre a percepção de risco e incerteza social. A incerteza social a que estão submetidas as famílias levam a assumir, por vezes, comportamentos superprotetores. Nossos resultados mostram que isso acontece mais no grupo de pacientes sem companheiro, da mesma forma que na escala de ausência também ocorre sobrecarga e tempo livre. O grupo de pessoas com companheiro

apresenta maior suporte social, menor superproteção, maior bem-estar físico / mental, ausência de sobrecarga de trabalho / tempo livre e qualidade de vida geral.

Palavras-chave: síndrome de Wolfram; impacto social; superproteção; risco social; incerteza; qualidade de vida.

INTRODUCCIÓN

Zygmunt Bauman (2004) desarrolló la metáfora de la liquidez para explicar la realidad social actual. En ella se muestran las inestabilidades sociales con las que la sociedad y las personas tienen que convivir y gestionar. Autores como Roche (2009) han intentado acotar más la idea de Bauman hablando de la evanescencia social. Autores como (Eckersley, 2015; Twenge y Kasser, 2013) muestran que factores culturales tales como el materialismo propio de las sociedades actuales incrementan los procesos de inestabilidad social al tiempo que disminuyen la prosocialidad, los comportamiento cooperativos e incluso la felicidad. Bederian-Gardner et al. (2018) muestran que la inestabilidad social tiene efectos en los procesos psicosociales de evitación del apego, en la ansiedad de apego, en procesos de depresión y ansiedad, así como en síntomas semejantes al estrés postraumático. Parece plausible, entonces, que se esté aumentando la percepción colectiva de que el riesgo vivido es excesivamente alto e incluso frustrante. De ser así, estos estados de frustración pueden generar, a su vez, un incremento de la sobreprotección en el cuidado familiar (Schepers et al., 2018). De hecho, una percepción del riesgo también genera procesos de sobreprotección (Shibata et al. 2016).

En este contexto de incertidumbre los estudios sobre las reacciones generadas a dicho fenómeno social son necesarios. Uno de ellos es, precisamente, la *sobreprotección*. El cual está relacionado con la distancia emocional (Hemm et al., 2018) y con el riesgo percibido. Algunos autores hacen referencia a este concepto para mostrar la excesiva preocupación de los progenitores hacia las necesidades del hijo, respondiendo a todas sin dejar que los hijos pueda satisfacerlas por sí mismo (Grau, 2013). Debido a las consecuencias sociales que esta genera, consideramos con Hemm et al. (2018) que sería más adecuado afirmar que la sobreprotección está interrelacionada con la distancia socioemocional. De tal manera que las personas o las familias que desarrollan fenómenos de sobreprotección reducen la distancia socioemocional entre ellos y las personas afectadas por tal sobreprotección. Para conocer este fenómeno, hemos optado por analizarlo en el contexto del síndrome de Wolfram.

El síndrome de Wolfram es una enfermedad compleja que genera diversas incertidumbres en las personas afectadas y en sus familias y es plausible que exista sobreprotección en las familias. Se hace necesario abordar estos procesos de adaptación a la enfermedad equilibrando sus tensiones internas con los posibles efectos externos. En este sentido, Krabbenborg et al. (2016) afirma que para reducir los efectos psicosociales del resultado de un test diagnóstico, conviene que las personas afectadas conozcan la realidad pre y post-test en otras familias. Ello implica, como veremos en detalle posteriormente, la posibilidad de interpretar el proceso producido por la patología, insertándolo en parte de la estructura del sistema social y evitando, en lo posible, cualquier proceso de exclusión. Conviene matizar que los procesos de sobreprotección son, en definitiva, un mecanismo de autoexclusión familiar.

Investigaciones realizadas sobre diversas enfermedades crónicas (Myers et al., 2014), han encontrado que esta alteración en el ritmo de vida del paciente puede implicar dificultades en su auto-concepto, aislamiento social, madurez prematura, pérdida de concentración e irritabilidad, depresión y ansiedad. Dichas consecuencias podrían verse empeoradas por las estrategias de afrontamiento de los padres/cuidadores tales como evitar que las personas a su cuidado/hijos hagan las tareas cotidianas o incurrir en conductas de excesivo control y protección (Epstein y Sanders, 2002; Schiffrin, et al. 2013) lo que podría llegar a afectar a la calidad de vida de todo el núcleo familiar. Por el contrario existen investigaciones que consideran la sobreprotección como un concepto positivo. Esta concepción positiva de la sobreprotección proviene de la consideración social del mismo. En este sentido se ha expuesto que un aumento del apoyo social favorecería el ajuste psicológico y un mejor ajuste a la enfermedad, especialmente en enfermedad crónica (Mathur-Marchesani, 1998). Por esta razón cabría la posibilidad de pensar que la sobreprotección social podría ser beneficiosa. Ahora bien, Zniva et al., (2017) han comprobado que la sobreprotección social incrementa la reactividad al estrés, poniendo en cuestión los hallazgos anteriores.

A día de hoy no se han investigado las consecuencias de la sobreprotección de los padres o los estilos de apego ansioso e inseguro en los hijos con este síndrome. En base a estas carencias es difícil discernir entre la sobreprotección por motivo de la enfermedad y la protección entendida en el rango de la construcción social de la normalidad que pueden ejercer los progenitores a sus descendientes. Hemos optado por el Síndrome de

Wolfram al considerar que éste puede operar como modelo de estudio de las entidades patológicas neurodegenerativas de baja prevalencia. La presente investigación tiene como objetivo analizar si existen conductas de sobreprotección en los pacientes con SW, estudiar las posibles causas de tal proceso social y evaluar su posible relación con la calidad de vida de estas personas.

El síndrome de Wolfram

El síndrome de Wolfram (SW) es una entidad patológica compleja, neurodegenerativa, progresiva, de transmisión genética autosómica recesiva (cromosoma 4p) y, excepcionalmente, de herencia esporádica. En Estados Unidos se estima que su prevalencia es de 1/100.000 personas, mientras que en el Reino Unido es 1/770.000 con una frecuencia de portadores de 1/354 (Barrett, Bunday & Macleod, 1995). En España estos datos todavía no se conocen con certeza pero se estima que puede ascender a 1/1.000.000 de personas (Esteban et al. 2018; Coca et al., 2019).

El SW también se conoce por el acrónimo DIDMOAD, que corresponde a las iniciales en inglés de las entidades clínicas principales que asocia: diabetes insípida (DI), diabetes mellitus (DM), atrofia óptica (OA) y sordera neurosensorial (D). Con frecuencia las alteraciones principales se suman otras del tracto urinario, del sistema nervioso central, manifestaciones psicológicas y también la atrofia gonadal (Pickett et al. 2012). La DM infanto-juvenil insulino dependiente y la atrofia óptica se asocian en el 100% de los casos de herencia autosómica. Por ello, ambos son criterio clínico de diagnóstico (Barrett et al., 1995; Esteban y Gómez 2006). Sin embargo, en algunos tipos de mutaciones del gen *WFS1* aparece la DM asociada a pérdida auditiva y más tarde la atrofia óptica. Ahora bien, en lo que respecta a los aspectos socio-biomédicos destaca el carácter degenerativo y progresivo de este síndrome, ello implica una graves consecuencias físicas, psicológicas y sociales tanto en los pacientes como en el entorno familiar. De hecho, entidades clínicas degenerativas como esta u otras, generan paulatinamente una reducción de la vida social de las familias y los afectados (Dizy et al., 2010). En el caso del SW, el fallecimiento de las personas afectadas suele producirse alrededor de los 30 o 40 años de vida (Marshall et al. 2013), estando la media de edad de la muerte en los 30 años (Urano, 2016). Este aspecto, como veremos más adelante, termina siendo un condicionante del comportamiento social de las familias. En este contexto de una presión

externa muy fuerte generada por la propia entidad patológica, unida a la carencia de un tratamiento que revierta los efectos de este síndrome de base etiopatogénica genética, los participantes en esta investigación nos hemos planteado las siguientes hipótesis:

H₁: En un contexto biomédico donde el futuro de los pacientes es altamente limitado, los niveles de percepción de incertidumbre social son altos.

H₂: En un fuerte contexto de incertidumbre las familias tenderán a desarrollar fenómenos sociales de sobreprotección.

En lo relativo a la sobreprotección no ha sido planteada una hipótesis concreta, ya que el análisis documental previo parece ser contradictorio. No obstante, la idea preliminar de los investigadores del presente artículo es que la sobreprotección tiene un efecto negativo en los pacientes.

METODOLOGÍA

La investigación se planteó como un estudio mixto: cualitativo y cuantitativo. En primer lugar se desarrolló el estudio cuantitativo para, posteriormente, tener una mayor comprensión del fenómeno social gracias a un enfoque cualitativo. Por ello, el análisis cualitativo está asentado en un paradigma interpretativo-comprensivo de la realidad analizada.

Análisis cuantitativo:

Para la evaluación de la variable Calidad de Vida se utilizó el Cuestionario de Calidad de Vida (Ruiz y Baca, 1993) que la mide en función de cuatro variables específicas de gran interés para los objetivos de esta investigación: *apoyo social, satisfacción general, bienestar físico/psicológico y ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre*. Finalmente también se generó un índice de *calidad de vida general* utilizando para ello un sumatorio de los datos globales del cuestionario. El cuestionario completo se compone de un total de 39 ítems, cada uno de ellos valorados con una escala Likert de cinco puntos: Nada (1), Poco (2), Algo (3), Bastante (4) y Mucho (5). El cuestionario posee una versión en lenguaje adaptado para niños por los autores. Este cuestionario presenta un alfa de Cronbach de 0,94 cuyos valores oscilaron entre 0,82 y 0,91 según las distintas subescalas. Una puntuación alta en el cuestionario indica una alta calidad de vida percibida.

La segunda variable cuantitativa fue el índice de sobreprotección. Para su determinación se utilizó una entrevista estructurada diseñada específicamente para pacientes con Síndrome de Wolfram (Esteban, 2015). A partir de esta entrevista estructurada, un panel de 4 expertos extrajo un total de 18 preguntas escogidas por acuerdo pleno (Tabla 1) que permitían evaluar conductas de sobreprotección en los pacientes. La información obtenida a través de dichas preguntas se categorizó como *indicador de existencia de sobreprotección* (puntuándose en este caso como 1) o *indicador de no existencia de sobreprotección* (puntuándose como 0). De esta forma la puntuación máxima obtenida denominada como *Índice de Sobreprotección* sería de 18.

El enfoque cuantitativo desarrollado fue diseñado como un estudio observacional correlacional-descriptivo y fue llevado a cabo desde el año 1999 al 2014 de forma presencial en pacientes diagnosticados con Síndrome de Wolfram en España. Una vez obtenidos los datos de las dos variables (calidad de vida e índice de sobreprotección) se realizó un análisis estadístico descriptivo de todas las variables con el software SPSS versión 23.0. Se calcularon medias, valores máximos, mínimos y desviación estándar de la calidad de vida y del índice de sobreprotección. Para conocer la relación entre la variable independiente *índice de sobreprotección* (IS) con las variables dependientes *apoyo social, satisfacción general, bienestar físico/psicológico y ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre* se analizó el coeficiente de correlación de Pearson entre ellas. Para determinar cómo se comportan ciertas variables en función del valor de otras, se calcularon ecuaciones de regresión lineal. En todos los casos se acordó un nivel de confianza del 95%.

Análisis cualitativo

Para incrementar el nivel de comprensión social del fenómeno estudiado cuantitativamente, se solicitó a los miembros de la Asociación española para la investigación y ayuda del Síndrome de Wolfram (AEIASW) que rellenasen un cuestionario cualitativo online. De todos los miembros de la Asociación, respondieron 17 padres/madres de pacientes (9 varones y 8 mujeres) y lo rellenaron a través de un documento elaborado *ad hoc* para el estudio. En él se les preguntó, *en qué aspecto había cambiado su vida desde que convivían con este síndrome* y, en segundo lugar, si percibían que *vivían esta enfermedad con algún tipo de incertidumbre* instándoles a que aclarasen su respuesta todo lo que fuese posible.

Tabla 1. Guía de preguntas utilizadas para obtener el Índice de Sobreprotección

| Guía de preguntas | Indicadores de sobreprotección | Indicadores de NO sobreprotección |
|---|--|---|
| 1. ¿Estudias? (secundaria, instituto o universidad) | No | Sí |
| 2. ¿Tus profesores conocen/conocían que padeces el síndrome de Wolfram? | Todos, alguno | Ninguno |
| 3. ¿En tu trabajo tus superiores saben que tienes el síndrome de Wolfram? | No | Sí |
| 4. ¿Te causa problemas seguir el tratamiento fuera de casa? | Sí | No |
| 5. ¿Crees que tus padres/cuidadores te protegen demasiado debido a tu enfermedad? | Sí | No |
| 6. ¿Hacen tus padres/cuidadores tareas de tu tratamiento que por tu edad y condiciones, podrías hacer sin su ayuda? (Preparar las medicinas, inyectarte la insulina...) | Sí | No |
| 7. ¿Tus hermanos conocen igual que tú o tus padres/cuidadores la enfermedad y el tratamiento que tienes que seguir? | No | Sí |
| 8. ¿Recibes algún trato especial respecto a tus hermanos (por ejemplo, no realizar tareas de casa) por tu enfermedad? (contestar sólo si tus hermanos no están afectados) | Sí | No |
| 9. ¿El resto de tu familia conoce en que consiste el síndrome de Wolfram? | No | Sí |
| 10. ¿En la familia cuando se habla de la enfermedad se crea tensión entre padres e hijos? | Sí | No |
| 11. ¿Te cuesta relacionarte con otras personas por temor a que se den cuenta que padeces la enfermedad? | Sí | No |
| 12. ¿Tienes necesidad de vivir con otros? | Sí | No |
| 13. ¿Necesitas viajar en compañía? | Sí | No |
| 14. ¿Tienes necesidad de ayuda en el manejo del dinero? | Sí | No |
| 15. ¿Tiene posibilidad de hablar con alguien de sus problemas personales y familiares? | No | Sí |
| 16. ¿Recibe invitaciones para distraerse y salir con otras personas? | No | Sí |
| 17. ¿Se siente solo? | Sí | No |
| 18. ¿Informaron ustedes a sus familiares que se trata de una enfermedad genética? | Más de un año desde el diagnóstico o no ha informado | Menos de un mes, de uno a tres meses, de tres a seis meses, de seis meses a un año desde el diagnóstico |

Fuente: Elaboración propia.

La intención de estas sencillas preguntas era la de complementar la información cuantitativa previa sin que los informantes pudieran estar advertidos del objetivo último del trabajo: la sobreprotección. De esta manera se busca obtener información indirecta de contraste y evitar así el condicionamiento de las respuestas. Las respuestas fueron categorizadas para una mayor comprensión y el análisis cualitativo empleado fue de corte socio-hermenéutico.

RESULTADOS

La muestra cuantitativa estuvo compuesta por 31 pacientes (65% hombres y 35 % mujeres) con edades comprendidas entre los 15 y 46 años ($M=24$; $D.E=7$) obtenida mediante muestreo no probabilístico por conveniencia. Esta muestra se estima representativa de la población española debido a la baja prevalencia de la patología. En cuanto a las características sociodemográficas de los pacientes, la edad media de diagnóstico fue a los 16 años de edad. ($D.E: 8,4$), con un grado de discapacidad cuya media fue de 77% ($D.E: 19,7$). El porcentaje de pacientes con familiares diagnosticados con Wolfram fue de 51,4% en los hombres y en las mujeres de 48,6%. Así mismo, solo el 11,4% de los hombres tenían una relación de pareja mientras que en las mujeres el porcentaje fue de 88,5%.

En la tabla 2 se muestran algunos estadísticos descriptivos de los participantes de este estudio. Se ha dividido la muestra en personas con pareja y sin pareja con el fin de que la puntuación total de la *escala de apoyo social* y la puntuación de *calidad de vida global* no se viesen afectadas de forma negativa. Ello es debido a que las personas sin pareja han contestado menos ítems y, por ende, obtendrían una menor puntuación en dichas escalas, lo que no reflejaría la realidad del paciente en estos aspectos. En cuanto al *índice de sobreprotección* se encontraron mayores puntajes en el grupo de personas sin pareja, así mismo, este grupo también mostró mayores puntajes en ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre. En el grupo de personas con pareja, los mayores puntajes se encontraron en las escalas de apoyo social, satisfacción general, bienestar físico/psíquico y calidad de vida global.

Tabla 2. Estadísticos descriptivos de mayor relevancia, comparando el grupo de personas con y sin pareja.

| | N | Mínimo | Máximo | Media | Desviación Estándar |
|--|----|--------|--------|-------|---------------------|
| Índice de Sobreprotección (IS) | | | | | |
| con pareja | 4 | 0 | 11 | 6 | 4,6 |
| sin pareja | 27 | 1 | 14 | 8 | 3,3 |
| Apoyo social | | | | | |
| con pareja | 4 | 3 | 61 | 41 | 25,8 |
| sin pareja | 27 | 13 | 43 | 32 | 7,7 |
| Satisfacción General | | | | | |
| con pareja | 4 | 44 | 51 | 47 | 3,6 |
| sin pareja | 27 | 22 | 61 | 44 | 11,2 |
| Bienestar físico/psíquico | | | | | |
| con pareja | 4 | 22 | 28 | 26 | 2,6 |
| sin pareja | 27 | 9 | 35 | 23 | 6,9 |
| Ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre | | | | | |
| con pareja | 4 | 15 | 22 | 18 | 3,6 |
| sin pareja | 27 | 10 | 29 | 21 | 5,9 |
| Calidad de vida global | | | | | |
| con pareja | 4 | 138 | 150 | 144 | 6 |
| sin pareja | 27 | 73 | 167 | 120 | 26,1 |

Fuente: Elaboración propia

Se realizaron correlaciones entre el *índice de sobreprotección* y las *escalas del cuestionario de calidad de vida*, en personas con y sin pareja. En el grupo de personas sin pareja se encontró una correlación fuerte y positiva entre el *índice de sobreprotección* y la variable de apoyo social ($r=0,000$; $p<0,05$), la de bienestar físico y psíquico ($r=0,000$; $p<0,05$), la de *ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre* ($r=0,010$; $p<0,05$) y el *índice de calidad de vida global* ($r=0,000$; $p<0,05$). En cambio, no se encontraron correlaciones significativas en el grupo de personas con pareja.

Tabla 3. Resultados de serie de análisis de regresión lineal tomando como predictor al *I.S*

| | Modelo A: Apoyo social | Modelo B: Satisfacción | Modelo C: Bienestar | Modelo D: Ausencia de sobrecarga | Modelo E: Calidad de vida |
|-----------------------------|-------------------------------------|----------------------------------|-------------------------------|---|--|
| Variable | β | β | β | β | β |
| Índice de sobrepotección | -,66** | -,50* | -,72** | -,52* | -,70** |
| Valor de F | 17,72 | 7,53 | 28,50 | 8,01 | 18,81 |
| R | ,41 | ,22 | ,50 | ,23 | ,47 |

*p<.05; p<.01.

Se realizó una serie de análisis de regresión lineal en el cual se introdujo como variable independiente el *índice de sobrepotección* y como variables dependientes las variables obtenidas gracias al cuestionario unido al indicador global de calidad de vida. Los resultados mostraron ausencia de relación en el caso de las personas con pareja, sin embargo en el caso de los afectados sin pareja se encontraron relaciones significativas entre el *índice de sobrepotección* y todas las variables contempladas. En estos casos la sobrepotección se relaciona negativamente. En la tabla 3 se pueden apreciar los resultados obtenidos.

Estudio cualitativo

Los resultados cuantitativos obtenidos pueden ser aclarados y complementados gracias a las entrevistas cualitativas realizadas a 17 personas afectadas (Tabla 4).

Tabla 4: Resumen de los informantes del estudio cualitativo.

| | | |
|----------------------------|-------|------------|
| Género | Mujer | 8 (47 %) |
| | Varón | 9 (53 %) |
| | Total | 17 (100 %) |
| Edad | < 20 | 2 (11,7 %) |
| | 20-30 | 3 (17,6 %) |
| | 30-40 | 6 (35,3 %) |
| | 40-50 | 2 (11,7 %) |
| | 50-60 | 4 (23,5 %) |
| | 50-60 | 4 (23,5 %) |
| Fuente: Elaboración propia | | |

Al preguntar sobre la percepción de incertidumbre comprobamos que 15 de las 17 personas viven esta situación con incertidumbre. Esta incertidumbre puede dividirse en tres categorías: la incertidumbre farmacológica, la incertidumbre biomédica y la socioemocional. En este sentido comprobamos que los informantes 1, 2, 4 y 8 exponen sus inseguridades en relación con la inexistencia de medicación específica.

“Me preocupa que se tarde tanto tiempo en empezar un ensayo clínico con un medicamento ya comercializado. Me preocupa el avance de la enfermedad y que mi hija sea excluida socialmente por sus amigos, compañeros del cole, etc.” (I1)

Vemos que esta persona también muestra un discurso relacionado con el avance de la patología. Esto es habitual, puesto que el discurso suele implicar a varios aspectos. Algo semejante lo expone el segundo participante:

“Estamos a la espera de un ensayo clínico que no acaba de llegar con la correspondiente merma psicológica y angustia de ver el deterioro de mi hija, sabiendo que la medicación tampoco le va a curar” (I2)

La segunda categoría, relacionada con el avance de la degeneración, es la más abundante. De hecho, los participantes 1, 3, 4, 5, 7, 9, 10 y 17 hacen mención a como este fenómeno les genera profundas incertidumbres emocionales. Algunos ejemplos clarificadores son los siguientes:

“[...] pues una angustia continua, ya que no tiene tratamiento y en los cinco años últimos el deterioro físico y mental (a nivel de memoria) es muy progresivo” (I5)

“[...] pues el futuro tan presente, el cómo reaccionará mi hijo/a cuando realmente sepa la gravedad del Wolfram” (I7)

“No saber que pasara más adelante. Los médicos no están capacitados, no tienen respuestas a mis preguntas” (I17)

Comprobamos que I7, además, es la única persona que muestra inquietud por saber el impacto emocional que tendrá sobre su hijo/a la información de su afectación y de las graves consecuencias de la misma.

La tercera y última categoría relacionada con la pregunta sobre la incertidumbre está circunscrita, específicamente, a la imposibilidad de ayudar a la persona afectada.

Dentro de esta categoría situamos a los participantes 5, 13 y 15. El participante 13, precisamente, con un hijo de tres meses, afirma “desconozco la enfermedad”. En este sentido sus respuestas muestran un claro desconcierto fruto de esa ignorancia y de no saber cómo afrontar el problema. Algo semejante le sucede al participante 15, directamente afectado, que nos muestra la necesidad de tener una mayor información.

En lo concerniente a la cuestión relacionada con la transformación de la vida a causa de la enfermedad, los resultados son más concretos y están circunscritos a dos categorías principales: la reducción de la vida social y la transformación del mundo-de-la-vida, en general. En el primer caso, los participantes 1, 2, 3, 4, 6, 7 y 9 indican que han reducido su vida “porque no tengo ganas” (I1), por tener “dedicación exclusiva” (I3 e I9), “[...] nos cambió para todo [se refiere a su vida], en lo económico, social, en poder ir de vacaciones, hasta el punto de estar prácticamente confinados en casa” (I4).

En la segunda categoría los informantes hablan de su transformación en diversos ámbitos de su vida. En este sentido I10 hace un listado de aspectos alterados en su vida, aunque es consciente de las dificultades de sus hermanos, los cuales también están afectados:

“Limitaciones en el ámbito académico [...] necesidad de adaptaciones. Limitaciones a la hora de realizar cosas que dependen de un uso normal de la vista: rellenar formularios en papel, leer cartas, libros, etc. Problemas para reconocer personas. En especial limitaciones provenientes de la afección visual” (I10)

Otro participante indica lo siguiente:

“Dejé el trabajo para cuidar a mi hijo ya que necesita ir a escuela de baja visión, más a la escuela normal, más dosificaciones diarias de insulina [...]” (I13).

Este participante muestra un fuerte impacto de la enfermedad en su vida, algo lógico si tenemos en cuenta que es una de los informantes con menor edad.

“Mi vida cambio desde que a [indica el nombre] le diagnosticaron síndrome de Wolfram, porque es desesperante pensar que todavía no existe cura y siento mucha impotencia de no poder hacer nada por él, más que darle todo mi amor y una mejor calidad de vida” (I15)

“Al día de hoy y tras haber aprendido que en la vida los acontecimientos se viven al día, casi al minuto, la situación sigue siendo igual de complicada y dura, pero podemos disfrutar de la vida, tanto los afectados, como los padres y hermanos” (I17).

I17 es uno de los participantes con mayor edad y muestra una mayor capacidad para gestionar las enormes dificultades que plantea este síndrome. De hecho, llega a afirmar que con su familia son capaces de disfrutar de la vida.

En todas las respuestas no se ha producido una diferenciación clara en las respuestas, en función del género del informante. Ahora bien, dos informantes indican que viven la realidad generada por la enfermedad sin incertidumbres. Estos informantes se encuentran en los rangos de edad más bajos (uno de ellos es menor de 20 años y el otro se encuentra en el rango entre 20 y 30 años).

DISCUSIÓN

Las enfermedades raras repercuten tanto en la calidad de vida del afectado y su familia, como en su vida sociolaboral, así como en la sociedad en su conjunto, siendo un hecho social de gran magnitud (Jaeger et al., 2015). Los abordajes terapéuticos y de atención psicológica y social de estas patologías implican la necesidad de trabajar en el diagnóstico, en el tratamiento y en la atención transdisciplinar (sanitario, social, educativo, psicológico...) tanto a las personas que las padecen como a sus familias. Además, es necesario contar con recursos especializados para la intervención y mejorar los existentes (Esteban et al., 2010).

Bericat (2018) mostró que los pacientes con enfermedades crónicas o con discapacidad invalidante presentan niveles muy bajos en el índice de bienestar socioemocional. Entonces podríamos indicar que es previsible, tal y como constataron Hemm et al. (2018), que un potencial incremento de los niveles de sobreprotección de los enfermos sea debido al miedo inespecífico generados por el contexto sociobiomédico en el que viven los afectados. Recuérdese que el miedo, el enfado, la (in)satisfacción o la depresión son algunas de las emociones básicas del ser humano y que condicionan notablemente el comportamiento social (Bericat, 2016).

La complejidad inherente al Síndrome de Wolfram está unida también al hecho de que el diagnóstico de la enfermedad en la etapa infanto-juvenil puede generar profundas transformaciones sociales, familiares e incluso potenciales riesgos sociales (exclusión, marginación, etc.), tal y como nos han indicado en las entrevistas algunos de los informantes. Estos riesgos pueden derivar en fenómenos de disfuncionalidad socio-

familiar (cuando no se producen mecanismos de integración social) e incluso en la posible aparición de trastornos afectivos en los diferentes miembros de la familia.

En el momento del diagnóstico los progenitores o responsables legales suelen adoptar mecanismos de defensa ante el impacto de la información. Tales procesos pueden ser los de la negación, la proyección o la autoculpabilidad para dar respuesta a la necesidad explicar esta nueva realidad, de buscar responsabilidades o de comprender los mecanismos causales. De igual modo, nos podemos encontrar con conductas de represión debido a la falta de asunción de los sentimientos negativos. Dicho de otro modo, este síndrome genera una reestructuración social en las familias. Todos los mecanismos a los que hemos hecho mención, dependiendo del caso, les ayudarán en la búsqueda de adecuadas estrategias de afrontamiento (FEDER, 2009; Castillo, 2007).

La presente investigación tenía como objetivo analizar si existían conductas de sobreprotección en los pacientes con SW y cómo estas podían estar afectando la calidad de vida de los pacientes. Los resultados nos permiten dar una respuesta afirmativa en el grupo de personas sin pareja. De hecho, el análisis de correlación muestra un mayor *I.S* en dicho grupo, donde, por lo general, los cuidadores suelen ser los progenitores. Aunque estos datos deben tratarse con precaución dada la diferencia de participantes en cada grupo (con y sin pareja), nos permiten tener un acercamiento al tipo de relación entre paciente-cuidador y la diferencia entre los pacientes que son cuidados por sus progenitores y los que reciben ayuda por parte de su pareja. De ello se podría inferir que las relaciones afectivas verticales no promueven, de una manera eficaz, los procesos de protección grupales. Al tener dificultades para establecer procesos de resistencia grupales (algo relativamente lógico por las diferencias de edad) los mecanismos de discriminación y exclusión son perpetuados, de un modo u otro en el hogar. Ante esto, sólo le queda a la familia generar proceso de hiperprotección para lograr generar una especie de “isla de significación” y reducir así el impacto discriminatorio de la realidad social.

En las relaciones de pareja (en las que las edades son semejantes y las hermenéuticas sociales están más cercanas) es más sencillo el establecimiento de mecanismos de resistencia en la familia a través de procesos que resiliencia psicosocial. Dicho de otro modo, el grupo social es más estable y la configuración de alternativas sociales se estabiliza con mayor probabilidad. Por esta razón se pudo observar que en el grupo de personas con pareja los pacientes mostraron una percepción de mayor apoyo social, acompañamiento en su enfermedad por parte de los diferentes grupos sociales en

donde se encuentra, mayor autonomía en sus actividades diarias y, en definitiva, una reconfiguración del proceso de significación social y de discriminación. Esto se ve reflejado en puntajes más altos en su calidad de vida y en su percepción del bienestar físico y psicológico en comparación con el grupo de personas sin pareja.

En el grupo de personas sin pareja, los pacientes reportan mayor tiempo para sus actividades de ocio ya que gran parte de la carga de sus actividades diarias las asume su cuidador, que en la mayoría de pacientes suelen ser los progenitores. Esto se ve reflejado también en un índice de sobreprotección más elevado en comparación con el otro grupo (con pareja). No obstante, en el resto de escalas evaluadas con respecto a la calidad de vida fueron más bajas, lo que podría indicar que esa falta de autonomía también podría estar afectando negativamente su bienestar general. En palabras de Luhmann (1992) se podría decir que este tipo de comportamientos, relacionados con el cuidado excesivo, reduce las posibilidades de actuación de las personas con SW dentro del grupo social y dejando como único elemento de desarrollo social el ocio. Decimos esto puesto que es notorio que las personas afectas por enfermedades raras, en buena medida, reducen su dinámica social.

CONCLUSIONES

El fenómeno social de sobreprotección, surge de la percepción de incertidumbre y riesgo potencial ante algo externo. Ante la posibilidad de que el entorno social sea agresivo el grupo social (la familia) opta por proteger a los más débiles. Tomada esta opción se abre, nuevamente, diversas opciones que deben ser gestionadas una vez más por el grupo en relación con la sociedad donde esté inserto. Estas opciones pueden traer consigo efectos negativos en las personas afectadas por la sobreprotección, reduciendo sus posibilidades sociales. Ahora bien, también es necesario que seamos conscientes que la sobreprotección es un mecanismo que reduce la incertidumbre social a través de procesos de resignificación del fenómeno social de discriminación al que se ve sometido el grupo social. Los resultados presentados en este estudio presentan esta doble cara. Por un lado estarían parcialmente en consonancia con las investigaciones que plantean que la sobreprotección puede ser entendida como un mayor apoyo social y, por tanto, podría favorecer un mejor ajuste psicológico a la enfermedad crónica (Permuy y Risso, 2014; Mathur-Marchesani, 1998). Ahora bien, por otro lado, los resultados obtenidos conducen

a generar nuevas hipótesis sobre cómo el hecho de tener o no pareja puede estar afectando la calidad de vida de estos pacientes y la carga que supondría para el cuidador el tener que asumir mayores responsabilidades al estar al cuidado de su familiar.

Los datos obtenidos en la regresión lineal señala la posible relación negativa entre la sobreprotección y la calidad de vida en personas que no tienen pareja, por lo que consideramos interesante contrastar en futuras investigaciones la percepción de este grupo de pacientes acerca de sus posibilidades de relacionarse con personas fuera del entorno familiar y encontrar pareja. Este trabajo tiene gran relevancia al ser uno de los pocos realizados sobre la sobreprotección en las enfermedades minoritarias y el primero en analizar la relación existente entre sobreprotección y la calidad de vida de pacientes con síndrome de Wolfram desde un enfoque interdisciplinar.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

La privacidad y confidencialidad de los sujetos se respetó en todo momento según la Ley Orgánica 15/1999 de protección de datos. A fin de garantizar el anonimato de los pacientes, se les asignaron códigos identificativos. Estos recibieron un consentimiento informado sobre la finalidad del estudio, tras el cual accedieron a colaborar en el mismo. En el caso de los participantes menores de edad se solicitó consentimiento a sus padres o tutores legales. La participación fue totalmente voluntaria y desinteresada, conservando el derecho de rechazar y/o abandonar la investigación en cualquier momento.

BIBLIOGRAFÍA

- Barrett T.G., Bunday, S.E., y Macleod, A.F. (1995). Neurodegeneration and diabetes: UK nationwide study of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. *Lancet*, 346, 1458-1463. doi:[https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(95\)92473-6](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(95)92473-6).
- Bauman, Z. (2004). *Modernidad líquida*. México: Fondo de cultura económica.
- Bederian-Gardner, D., S.D. Hobbs, S.D., Ogle, C.M., Goodman, G.S., Cordon, I.M., Bakanosky, S., Narr, R., Chae, Y., Chong, J.Y., & NYTD/CYTD Research Group. (2018). Instability in the lives of Foster and nonfoster youth: Mental health impediments and attachment insecurities. *Children and Youth Services Review*, 84, 159-167. doi: <https://doi.org/10.1016/j.childyouth.2017.10.019>.
- Bericat, E. (2016). The sociology of emotions: Four decades of progress. *Current Sociology*, 64(3), 491-513. doi: <https://doi.org/10.1177%2F0011392115588355>.
- Bericat E. (2018). *Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España*. Madrid: Centro de Investigaciones Sociológicas.
- Bourdieu, P. (1990). *Sociología y cultura*. México: Grijalbo
- Castillo T. (2007). *Déjame intentarlo. La discapacidad: Hacia una visión creativa de las limitaciones humanas*. Barcelona: Ediciones CEAC España.

- Coca, J.R., Esteban-Bueno, G., & Soto, A. (2019). Análisis socio-hermenéutico de los aspectos sociales relacionados con el Síndrome de Wolfram. En J. R. Coca (Ed.) *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica* (pp. 99-113). Soria: CEASGA publishing. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/34878>
- Dizey, D., de la Torre, I., Ruiz, O., Fernández, M., Ayuso, L., Miguel, L., & Rogero, J. (2010). *Dependencia y familia: una perspectiva socio-económica*. Madrid: IMSERSO.
- Eckersley, R. (2015). Beyond inequality: Acknowledging the complexity of social determinants of health. *Social Science & Medicine*, 147, 121-125. doi: <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2015.10.052>
- Epstein, J., & Sanders, M. (2002). Family, school and community partnerships. En M. Bornstein (Ed.) *Hand Book of Parenting: Practical Issues in Parenting* (pp. 407-437). Mahwah, NJ: Lawrence.
- Esteban, G. (2015). *Aproximación al tratamiento integral del Síndrome de Wolfram. Aspectos biopsicosociales*. Sevilla: Círculo Rojo.
- Esteban, G., & Gómez, F.M. (2006). Manifestaciones clínicas y retraso diagnóstico en el Síndrome de Wolfram. *Revista Clínica Española*, 206(7), 332-335. doi: <https://doi.org/10.1157/13090481>
- Esteban, G., García, M.A., y Durán, S. (2010). The quality of life of parents of Wolfram Syndrome patients analyzed. *Salud (i) Ciencia*, 17(5), 444-448.
- Esteban, G., Ruiz-Castañeda, D., Martínez, J.R., Romero, M., & Carrillo, P. (2018). Natural history and clinical characteristics of 50 patients with Wolfram syndrome. *Endocrine*, 61(3), 440-446. doi: <https://doi.org/10.1007/s12020-018-1608-2>
- FEDER. (2009). *Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: Estudio ENSERio*. Madrid: Obra social de Caja Madrid.
- Giddens, A. (1997). *Modernidad e identidad del yo*. Barcelona: Península.
- Grau, C. (2013). Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 195-212. doi: <https://doi.org/10.5569/2340-5104.01.01.10>.
- Hemm, C., Dagnan, D., y Meyer, T.D. (2018). Social anxiety and parental overprotection in young adults with and without intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 31(3), 360-368. doi: <https://doi.org/10.1111/jar.12413>
- Jaeger, G., Røjvik, A., y Berglund, D. (2015). Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal*, 8(1), 44-50. doi: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2014.07.004>.
- Krabbenborg, L., Vissers, L.E.L.M., Schieving, J., Kleefstra, T., Kamsteeg, E.J., Veltman, J.A., Willemsen, M.A., y Van der Burg, S. (2016). Understanding the Psychosocial Effects of WES Test Results on Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Genetic Counseling*, 25, 1207-1214. doi: <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9958-5>
- Luhmann, N. (1992). *Sociología del riesgo*. México: Universidad Iberoamericana/Universidad de Guadalajara.

- Marshall, B.A., Permutt, M.A., Paciorkowski, A.R., Hoekel, J., Karzon, R., Wasson, R., Viehover, A., White, N.H., Shimony, J.S., Manwaring, L., Austin, P., Hullar, T.E., Hershey, T., y Washington University Wolfram Study Group. (2013). Phenotypic characteristics of early Wolfram syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), 64. doi: <https://dx.doi.org/10.1186%2F1750-1172-8-64>.
- Mathur-Marchesani, A. (1998). *The effects of social support and overprotectiveness on the perception of illness and psychosocial recovery of cardiac rehabilitation patients*. Washington, D.C.: George Washington University.
- Myers, R., Balsamo, L., Lu, X., Devidas, M., Hunger, S., Carroll, W., & Kadan, N. (2014). A prospective study of anxiety, depression, and behavioral changes in the first year after diagnosis of childhood acute lymphoblastic leukemia. *Cancer*, 120(9): 1417–1425. doi: <https://doi.org/10.1002/cncr.28578>
- Pickett, K.A., Duncan, R.P., Paciorkowski, A.R., Permutt, M.A., Marshall, B., Hershey, T., Earhart, G.M., & Washington University Wolfram Study Group. (2012). Balance impairment in individuals with Wolfram syndrome. *Gait & Posture*, 36(3), 619–624. doi: <https://dx.doi.org/10.1016%2Fj.gaitpost.2012.06.008>.
- Rigoli, L., Bramanti, P., Di Bella, C., y De Luca, F. (2018). Genetic and clinical aspects of Wolfram syndrome 1, a severe neurodegenerative disease. *Pediatric Research*, 83, 921–929. doi: <https://doi.org/10.1038/pr.2018.17>
- Roche, J.A. (2009). *La sociedad evanescente*. Barcelona: Anthropos.
- Ruiz, M.A., & Baca, E. (1993). Design and validation of “Quality of life Questionnaire”: A Generic Health-Related Quality of life instrument. *European Journal of Psychological Assessment*, 9(1), 19-32.
- Schepers, S.A., Long, A.M., Russell, K., & Phipps, S. (2018). Youth and parent perceptions of parenting in childhood cancer survivors and healthy peers. *Supportive Care in Cancer*, 26(12), 4143-4149. doi: <https://doi.org/10.1007/s00520-018-4285-z>
- Schiffrin, H., Liss, M., Miles-McLean, H., Geary, K., Erchull, M., & Tashner, T. (2013). Helping or hovering? The effects of helicopter parenting on college students' well-being. *Journal of Child and Family Studies*, 23,548-557. doi: <https://doi.org/10.1007/s10826-013-9716-3>
- Shibata, M., Ninomiya, T., Anno, K., Kawata, H., Iwaki, R., Sawamoto, R., Kubo, C., Kiyohara, Y., Sudo, N., & Hosoi, M. (2016). Perceived inadequate care and excessive overprotection during childhood are associated with greater risk of sleep disturbance in adulthood: the Hisayama Study. *BMC Psychiatry*, 16, 215. doi: <https://doi.org/10.1186/s12888-016-0926-2>
- Twenge, J.M., & Kasser, T. (2013). Generational changes in materialism and work centrality, 1976-2007: associations with temporal changes in societal insecurity and materialistic role modeling. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 39(7), 883-897. doi_ <https://doi.org/10.1177%2F0146167213484586>
- Urano F. (2016). Wolfram Syndrome: Diagnosis, Management, and Treatment. *Current diabetes reports*, 16(1): 6. <https://dx.doi.org/10.1007%2Fs11892-015-0702-6>
- Zniva, R., Pauli, P., & Schulz, S.M. (2017). Overprotective social support leads to increased cardiovascular and subjective stress reactivity. *Biological Psychology*, 123, 226-234. doi: <https://doi.org/10.1016/j.biopsycho.2016.12.009>