



Universidad  
de Alcalá

**MÁSTER EN INVESTIGACIÓN EN CIENCIAS SOCIO SANITARIAS  
FACULTAD DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD**

**TRABAJO FIN DE MÁSTER**

**EXPERIENCIAS DE VIDA DE ADULTOS CON OSTEOGÉNESIS  
IMPERFECTA: ESTUDIO CUALITATIVO**

**LIFE EXPERIENCES OF ADULTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA:  
QUALITATIVE STUDY**

**2020 – 2021**

**Alcalá de Henares**

**Autora:** Karen L. Simales López

**Tutora:** Dra. Purificación González Villanueva

### Agradecimientos

*En primer lugar, a Dios, quien me ha guiado y respaldado, quién me ha puesto en lugares privilegiados con personas maravillosas a las que yo ni en mis más ambiciosos sueños he imaginado estar.*

*A mi tutora Purificación González Villanueva por creer en mi trabajo y en lo que me inspiró a desarrollar mi tema de trabajo de fin de máster. Y porque fortaleció mi creencia sobre lo valioso de la investigación cualitativa cuando realmente se quiere comprender la realidad de las personas.*

*A la fundación AHUCE y puntualmente a la psicóloga Tamara Fernández por sus ideas, ayuda y apoyo. Así como a los participantes, principalmente a María\* y a Ana\* por privilegiarme con sus historias, he sonreído y he llorado leyendo y releiendo los fragmentos que narran una parte de lo que yo también soy.*

*A mis padres Rodrigo y Aura, por inspirarme a ser cada día mejor y por no darse por nunca por vencidos. A mi hermano Samuel, que llegó para ayudarme a vencer los miedos. A mi tío Luis Eduardo, por enseñarme desde pequeña a tener una visión crítica de la realidad. A la familia Wyatt por ayudarme a cumplir mis sueños. A la señora Angela, por llenarme de apoyo y palabras precisas de amor cuando siento que decaigo.*

*A Adriana, por mostrarme que es realmente la amistad y darme el empujón que necesitaba para cumplir mi sueño de conocer el mundo. A Lina, a Stefany y a Natalia por acompañarme y animarme aún en la distancia. A mis compañeras de piso: a Marta por su gran corazón dispuesto siempre ayudar, a Elisa por su carisma y alegría, a Yanara por su sabiduría y a Oriana por su fortaleza.*

*A todos, gracias infinitas, este es un capítulo en el libro de mi vida que no habría podido escribir sin su amor y colaboración.*

\*Los nombres fueron cambiados para proteger la confidencialidad de las participantes

## Índice

Agradecimientos .....	2
Índice .....	3
<b>1. Introducción</b> .....	<b>6</b>
<b>1.1 Marco teórico</b> .....	<b>6</b>
<i>1.1.1 Sobre Las Enfermedades Raras</i> .....	<i>6</i>
<i>1.1.2 La OI: una Enfermedad Rara</i> .....	<i>9</i>
<i>1.1.3 Componentes de la OI</i> .....	<i>9</i>
<i>1.1.4 Impacto de la OI en las Áreas de Ajuste Personal</i> .....	<i>14</i>
<i>1.1.5 Experiencias de vida asociadas a enfermedades o condiciones de salud</i> .....	<i>16</i>
<b>1.2 Justificación</b> .....	<b>18</b>
<b>1.3 Objetivos</b> .....	<b>18</b>
<b>1.4 Hipótesis</b> .....	<b>19</b>
<b>2. Metodología</b> .....	<b>20</b>
<b>2.1 Diseño</b> .....	<b>20</b>
<b>2.2 Población de estudio</b> .....	<b>21</b>
<i>2.2.1 Criterios de inclusión</i> .....	<i>21</i>
<i>2.2.2 Criterios de exclusión</i> .....	<i>22</i>
<b>2.3 Trabajo de Campo</b> .....	<b>22</b>
<i>2.3.1 Captación de participantes</i> .....	<i>22</i>
<i>2.3.2 Selección de participantes</i> .....	<i>22</i>
<i>2.3.4 Procedimiento</i> .....	<i>23</i>
<i>2.3.5 Cronograma</i> .....	<i>23</i>
<b>2.4 Técnicas de recogida de datos</b> .....	<b>24</b>
<i>2.4.1 Cuestionario</i> .....	<i>24</i>
<i>2.4.2 Entrevista en profundidad</i> .....	<i>25</i>
<b>2.5 Análisis de la información</b> .....	<b>25</b>
<b>2.6 Consideraciones éticas</b> .....	<b>26</b>
<b>3. Resultados</b> .....	<b>28</b>
<b>3.1 Resultados del cuestionario</b> .....	<b>28</b>
<b>3.2 Resultados de la entrevista</b> .....	<b>31</b>
<i>3.2.1 Experiencias asociadas al sistema sanitario</i> .....	<i>32</i>
<i>3.2.2 Experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste</i> .....	<i>37</i>
<i>3.2.3 Categorías transversales</i> .....	<i>45</i>
<b>3.3 Limitaciones del estudio</b> .....	<b>46</b>
<b>4. Discusión</b> .....	<b>47</b>

<b>5. Conclusiones.....</b>	<b>49</b>
<b>6. Recomendaciones.....</b>	<b>50</b>
<b>7. Referencias .....</b>	<b>51</b>
<b>8. Anexos.....</b>	<b>58</b>
<b>Anexo 1. Contenido del cuestionario.....</b>	<b>58</b>
<b>Anexo 2. Guion de la entrevista.....</b>	<b>60</b>
<b>Anexo 3. Hoja de información para el participante.....</b>	<b>61</b>
<b>Anexo 4. Consentimiento informado.....</b>	<b>64</b>
<b>Anexo 5. Transcripciones de las entrevistas .....</b>	<b>65</b>

*Introducción:* La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad rara producida por una mutación en los genes que codifican el colágeno tipo 1. Esto provoca fracturas, deformidades óseas, baja estatura y pérdida prematura de la audición, entre otras dificultades que impactan las funciones cotidianas de quienes padecen la enfermedad. Dado que la literatura ofrece información limitada sobre el impacto de la OI en la vida de los pacientes, el objetivo de la presente investigación es comprender, desde una perspectiva personal, las experiencias de adultos con OI. *Metodología:* Se realizó una investigación cualitativa de carácter fenomenológico. La selección de los participantes fue a conveniencia. Se empleó un cuestionario anónimo y una entrevista en profundidad para recolectar información sobre las experiencias de los participantes. Se realizó triangulación de información y se analizó con el programa Atlas ti. *9. Resultados y conclusiones:* El cuestionario recogió información sociodemográfica, médica y del impacto de la OI en las áreas de ajuste de 31 adultos con la enfermedad. Se realizó una entrevista con dos mujeres adultas de 65 y 49 años y se indagó por aspectos similares a los del cuestionario. Ambos instrumentos evidenciaron que la OI tiene un impacto mayormente negativo en todas las áreas de ajuste, aunque se compensa con el desarrollo de recursos personales y las redes de apoyo. Los participantes demandan mayor integración de los servicios sanitarios y formación de los profesionales sanitarios sobre la enfermedad. Se recomienda desarrollar programas que aumenten la información sobre la OI y propuestas para integrar los servicios sanitarios.

*Palabras clave:* Osteogénesis imperfecta, enfermedad rara, experiencias de vida

### **Abstract**

*Introduction:* Osteogenesis imperfecta (OI) is a rare disease caused by a mutation in the genes encoding type 1 collagen. It causes fractures, bone deformities, short stature and premature hearing loss, among other difficulties that impact the daily functions of those with the disease. Given that the literature offers limited information on the impact of OI on patients' lives, the aim of this research is to understand the experiences of adults with OI from a personal perspective. *Methodology:* Qualitative phenomenological research was conducted. Participants were selected for convenience. An anonymous questionnaire and a detailed interview were used to collect information about participants' experiences. Information was triangulated and analysed with the Atlas ti programme. *9. Results and conclusions:* The questionnaire collected socio-demographic and medical information, as well as information on the impact of OI on the areas of adjustment of 31 adults with this disease. An interview was conducted with two adult women aged 65 and 49 years, who were asked about similar aspects to those in the questionnaire. Both instruments showed that OI has a mostly negative impact on all areas of adjustment, although this is compensated by the development of personal resources and support networks. Participants demand more integration of health services and training of health professionals on the disease. It is recommended to develop programmes to increase information about OI and proposals to integrate health services.

*Keywords:* Osteogenesis imperfecta, rare disease, life experiences

## 1. Introducción

La Osteogénesis Imperfecta (OI) o la enfermedad *de los huesos de cristal*, es un trastorno hereditario que produce fragilidad ósea, muscular y del tejido conectivo, así como deformidades óseas, pérdida prematura de la audición, baja estatura, entre otras complicaciones que afectan multidimensionalmente a las personas que la padecen (Tournis & Dede, 2018).

Esta condición es originada por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2 del colágeno tipo 1, esto a su vez puede producir cuatro principales tipos de la enfermedad que varían de acuerdo a la gravedad de los síntomas, a saber, el tipo I es leve, el tipo II suele ser letal en etapa perinatal; el tipo III se considera deformante progresivo y el tipo IV moderado (Palomo et al., 2017).

La OI está clasificada dentro de las denominadas "enfermedades raras" o "enfermedades huérfanas" ya que la prevalencia en el mundo es de 12.3 por cada 100.000 habitantes (Darbà & Marsà, 2020). No obstante, desde la década de los 2000, diversas investigaciones se han llevado a cabo para determinar que tratamientos son más efectivos para prevenir y tratar los síntomas físicos de la OI, entre ellos se encuentran las intervenciones quirúrgicas, el tratamiento con bifosfonatos, aplicación de hormonas de crecimiento, entre otros (Cenobio & Castro, 2020; Colcha et al., 2019; Cuevas-Olivo et al., 2019).

A continuación, se presenta una contextualización de la OI dentro de las enfermedades raras, así como una descripción de los principales componentes de esta enfermedad, a saber, su etiología, patogenia, la clasificación de los tipos de OI con sus respectivos cuadros clínicos, diagnóstico, evolución, pronóstico y posibles tratamientos. Por último, se describirá a partir de algunos estudios, el impacto de la OI sobre la vida de los pacientes en las diferentes áreas de ajuste.

### 1.1 Marco teórico

#### 1.1.1 Sobre Las Enfermedades Raras

El término enfermedades raras (ER) surge en Estados Unidos a mediados de la década de los 80, paralelamente con el término de medicamentos huérfanos, el cual se refiere a fármacos destinados a tratar determinada condición que sufre un grupo reducido de personas. Por ejemplo, la Orphan Drug Act de 1983 empleó conceptos económicos para plantear que las ER son aquellos padecimientos tan poco frecuentes que el

desarrollo y producción de medicamentos para tratar estas enfermedades no resulta rentable para la industria farmacéutica (Vicente et al., 2020).

En la Unión Europea (UE), el término de ER se empleó por primera vez en el “Programme of Community Action on Rare Diseases” que tuvo lugar entre 1999 y 2003. Se estipuló que las ER son aquellas condiciones que ocasionan la discapacidad crónica y aumentan el peligro de muerte, con una prevalencia  $< 5$  casos por cada 10.000 habitantes. Cabe resaltar que no solo se tiene en cuenta la prevalencia de la enfermedad para considerarla rara, sino también la gravedad de la enfermedad y cómo esta impacta la calidad de vida del paciente y sus cuidadores. Es importante mencionar que países como Dinamarca ( $< 1000$  casos en el país), Suecia ( $< 1$  caso/10.000) y Noruega ( $< 100/1'000.000$ ) tienen su propia clasificación, asociada principalmente a las diferencias en sus sistemas públicos de salud. La definición de ER de la UE también es adoptada por países como Canadá, Argentina, Chile y México (Vicente et al., 2020).

Sin embargo, en países americanos como Estados Unidos, las ER son aquellas que suponen  $< 200.000$  casos en la totalidad de su territorio. En Brasil, por ejemplo, se habla de ER cuando hay  $< 65$  casos por cada 100.000 habitantes y en Colombia,  $< 2$  casos por cada 10.000 habitantes. En el caso de países asiáticos como China, define la ER como aquella condición que sufre  $< 1$  persona por cada 1'000.000; Japón y Corea del Sur la que afecta a  $< 50.000$  y  $< 20.000$ , respectivamente en la totalidad del territorio (Posada de la Paz & García Ribes, 2010).

Las ER además de ser caracterizadas por la baja prevalencia, se establece que son condiciones graves, cuyo curso es crónico y debilitante ya que no más de unas 400 de estas enfermedades tienen un tratamiento curativo y afectan más de un sistema u órgano (Chaves & Denis, 2017). Suelen ser de origen genético y congénito más que de origen infeccioso, degenerativo, proliferativo o inmunológico, lo que causa manifestaciones clínicas desde edades tempranas y normalmente sugieren una gran cantidad de síntomas que varían de persona a persona (Cortés, 2015).

Respecto a la clasificación de las ER existen diversas propuestas que se basan en distintos factores, como el origen, los sistemas y órganos afectados, la gravedad en términos de esperanza y/o calidad de vida, entre otros. Debido a los avances en el conocimiento sobre el funcionamiento genético, la cifra de ER se encuentra en constante aumento, sin embargo, no se encuentra un catálogo de consenso. Por ejemplo, la décima

versión del sistema de Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) solo considera la existencia de alrededor de 300 de las ER, en contraste, los sistemas de información sobre ER “Orphanet7” y el de la “Oficina de Enfermedades Raras” de los National Institutes of Health de Estados Unidos proponen catálogos de más de 7000 ER (Posada de la Paz & García Ribes, 2010). A pesar de la notable brecha entre las clasificaciones que se usan tanto en la praxis como en la investigación médica, se contempla cierto consenso en los tipos de ER, a saber, doce grandes grupos que abarcan:

- Deformidades y anomalías cromosómicas
- Enfermedades del sistema digestivo
- Enfermedades del sistema nervioso
- Enfermedades cutáneas y del tejido conjuntivo
- Enfermedades endocrinas y metabólicas
- Enfermedades del sistema genitourinario
- Enfermedades del sistema inmunológico
- Enfermedades del sistema respiratorio
- Enfermedades del ojo
- Enfermedades del sistema circulatorio
- Cánceres
- Enfermedades infecciosas

Se puede observar que gran parte de la definición de ER se basa en términos de prevalencia, ya que se define “rara” porque solo se da un limitado número de casos; además, también se identifica que existe una gran cifra de ER que tiende al ascenso. Estas circunstancias originan en una paradoja cuando se combina, por un lado, la baja prevalencia y por otro, la gran cantidad de ER. Esto implica que, si bien la probabilidad de tener una ER concreta es baja, no es tan baja la probabilidad de padecer alguna de ellas.

Añadido a lo anterior, la inconsistencia entre las definiciones y las clasificaciones genera un menor conocimiento sobre las ER por parte del personal sanitario y como consecuencia se estipula que en la mayoría de los casos, las personas afectadas con una ER deben visitar entre 6 y 13 expertos antes de recibir un diagnóstico preciso, lo que dificulta la obtención de tratamientos a tiempo, lo cual implica la disminución en la calidad de vida del paciente y su núcleo familiar (Cortés, 2015).



### ***1.1.2 La OI: una Enfermedad Rara***

Dentro de las ER se encuentra la OI, también conocida como “enfermedad de Lobstein”, “Enfermedad de Porak y Durante”, “Enfermedad de los huesos de cristal” u “Osteopsatirosis”, cuya prevalencia a nivel global es de entre 10 y 12 casos entre 100.000 habitantes. Su origen se encuentra en el Recesivo ligado al X o Autosómico dominante o Autosómico recesivo, cuyas manifestaciones clínicas pueden aparecer a cualquier edad. Su código en el CIE-10 es el Q78.0 y dentro de la clasificación de la “Orphanet7” figura con el código ORPHA:666, dentro de las “anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis” (Defectos raros del desarrollo embrionario> Trastorno raro del desarrollo óseo> Displasia ósea primaria> Displasia ósea primaria con disminución de la densidad ósea> Osteogénesis imperfecta [tipo I, II, III, IV o V]), de “las enfermedades genéticas raras” (Defecto raro del desarrollo embrionario de origen genético> Trastorno raro genético del desarrollo óseo> Displasia ósea primaria> Displasia ósea primaria con disminución de la densidad ósea> Osteogénesis imperfecta [tipo I, II, III, IV o V]) y “las enfermedades óseas raras” (Displasia ósea primaria> Displasia ósea primaria con disminución de la densidad ósea> Osteogénesis imperfecta [tipo I, II, III, IV o V]) (Orphanet, 2021).

### ***1.1.3 Componentes de la OI***

La OI es específicamente una displasia esquelética hereditaria, que se caracteriza por la fragilidad ósea y del tejido conectivo, las deformidades esqueléticas y la debilidad muscular, la prevalencia en el mundo es de 12.3/100.000 y en España puntualmente se identifican 10.14 casos por cada 100.000 habitantes (Darbà & Marsà, 2020). Aunque también puede afectar otros sistemas y órganos, generando problemas craneofaciales y dentales, pérdida de audición y dificultades respiratorias y cardiovasculares por la malformación de los huesos del tórax. Los pacientes de esta enfermedad también pueden manifestar baja estatura, movilidad reducida, dolor óseo, escoliosis, hiperlaxitud y escleróticas azules, esta última es un signo característico. (Marom et al., 2020; Morello, 2018).

#### ***1.1.3.1 Etiología de la OI.***

En términos etiológicos, se ha especificado que la mayoría de los casos de OI están asociados a variantes patogénicas de los genes que sintetizan el colágeno tipo I, puntualmente de las cadenas COL1A1 y COL1A2 que codifican para las cadenas alpha 1 y alpha 2. No obstante, en los últimos años, se ha evidenciado que hasta el 25% de los

casos están asociados a otras alteraciones en el proceso de biosíntesis de colágeno, en la diferenciación de osteoblastos y/o en la mineralización ósea, todos éstos pilares fundamentales de la estructuración y mantenimiento de los huesos (Maioli et al., 2019). Se establece que, si una persona tiene al menos una copia del gen, tendrá la enfermedad y la gravedad dependerá del defecto específico de dicho gen, además, que tiene el 50% de posibilidades de heredarle el gen y, por ende, la enfermedad a sus hijos (Colcha et al., 2019).

### **1.1.3.2 Diagnóstico de la OI.**

Respecto al diagnóstico, es posible identificar la enfermedad en la etapa prenatal a través de tres técnicas, la primera de ellas es un ultrasonido entre las semanas 18 y 24 del embarazo; la segunda es una prueba de ácido desoxirribonucleico (ADN) del feto para identificar la mutación a través de una muestra de las vellosidades coriónicas; y la tercera, una amniocentesis que consiste en la toma de una pequeña muestra del fluido presente en la placenta para posteriormente analizar si hay presencia de colágeno anormal (García Delgado et al., 2011; Rodríguez-Herrera & Navarro-Charpantier, 2009).

Si no se ha realizado un diagnóstico prenatal, es posible que se sospeche de la presencia de la enfermedad debido a fracturas que se dan cuando el paciente no se ha expuesto a eventos extremos. Por tanto, se realizan varias pruebas, entre ellas un examen físico que incluye la medición de los huesos largos (piernas y brazos), la circunferencia de la cabeza, la columna y la caja torácica, además se examina el color de la esclerótica y la calidad de los dientes. También es importante obtener información sobre la historia clínica familiar y personal, haciendo especial énfasis en fracturas, enfermedades dentales, enfermedades auditivas, estatura de los miembros de la familia en la adultez y otros antecedentes que puedan ser claves en la identificación del diagnóstico. Esto se complementa con una biopsia de piel en sacabocados o de hueso, exámenes de sangre, radiografías y pruebas de densidad ósea (Kliegman & Geme, 2019; Martin et al., 2019; Zittelli et al., 2017).

### **1.1.3.3 Evolución, pronóstico y tipos de OI.**

La evolución y pronóstico de esta enfermedad depende de la gravedad, esta se identifica con una escala y aunque inicialmente se habla de 4 tipos de la enfermedad, debido a los avances en estudios anatomopatológicos se establece que existen alrededor de 17 variantes con unos signos y síntomas que pueden variar considerablemente, pues si bien el tipo I de la enfermedad puede pasar desapercibido por varios años, los tipos II y

X normalmente conducen a la muerte perinatal o muy prematura. Se resalta la importancia de conocer los síntomas asociados a cada tipo ya que esto favorecerá que se asigne el tratamiento más adecuado. El tipo I de la OI es la más común y leve, se transmite con carácter autosómico dominante o por mutación espontánea. La mayoría de fracturas suceden en la infancia, aunque suelen tener una estatura más baja que sus familiares del mismo sexo, no excede en promedio más de los 5 centímetros, en estos pacientes no suelen haber problemas dentales o de audición, ni deformidades óseas, pero si pueden presentar tendencia a un retraso leve en sus habilidades motoras, tendencia a la formación de hematomas fácilmente y la esclerótica del ojo azulada (Van Dijk & Silience, 2014).

El tipo II es uno de los tipos más severos de OI, se transmite con carácter autosómico recesivo y afecta principalmente a los bebés de sexo masculino, lo más usual es que los niños con este tipo de enfermedad no superen el parto o más del año de vida y que las deformidades esqueléticas y su fragilidad dificulten el funcionamiento de los órganos vitales (Mortier et al., 2019). Por otra parte, el tipo III se transmite con carácter autosómico dominante, es grave pero no es mortal. Se presenta una gran cantidad de fracturas y fisuras, deformidades óseas que sugieren la discapacidad física que empeora con el paso del tiempo por lo cual usualmente requieren apoyo para la movilidad; también presentan características físicas como la esclerótica del ojo azul o gris, rostro triangular con la frente predominante, escoliosis, tórax hundido o muy protuberante, baja estatura, problemas dentales y auditivos, escoliosis y sus habilidades motoras pueden presentar retrasos. El tipo VI es similar al tipo I, pero se transmite con carácter autosómico dominante. También presentan deformidades leves a moderadas, mayor tendencia a la estatura baja y mayor uso de soportes para la movilidad (Van Dijk & Silience, 2014).

El tipo V presenta escleróticas normales y normalmente no se presentan problemas dentales. Las fracturas suelen ser microfisuras, que cuando sanan pueden presentar formación de callos hipertróficos en la zona; también tienen dificultad para girar los antebrazos en sentido de las agujas del reloj o a la inversa. El tipo VI también presenta microfisuras con mayor frecuencia que el tipo V, pero difiere en que los pacientes con este tipo si presentan escleróticas azules o grisáceas. Los tipos VII y VIII son similares a los tipos II y III respectivamente y aunque la esperanza de vida suele ser mayor se evidencian graves deformidades en los huesos de la caja torácica y el cráneo. Los tipos IX, X y XI sugieren deformidades graves que empeoran con el tiempo, baja estatura y muertes prematuras, normalmente antes de la segunda década. Sobre los tipos XII, XIII,

XIV, XV, XVI y XVII, no se encuentra mayor información pero son clasificaciones que surgen a partir de la etiología de la condición (Warman et al., 2011).

Si bien los síntomas pueden parecer similares, los tipos de la enfermedad están basados en la esperanza de vida, la calidad de vida y el origen exacto de cada caso, por lo cual la clasificación sigue en aumento conforme se presentan variaciones genéticas que dan origen a la enfermedad. Además, cada caso puede estar acompañado de diversos problemas pulmonares, ya que los pacientes con OI son más propensos a padecer afecciones como asma y neumonía, y las infecciones virales y bacterianas significan mayor riesgo para estas personas. También existe evidencia que indica que las personas que sufren OI son más propensas a enfrentar problemas cardiacos asociados a un funcionamiento incorrecto de válvulas y arterias. Así mismo, la OI está asociada con problemas neurológicos como la macrocefalia (ya que suelen tener la cabeza de mayor tamaño al usual), hidrocefalia e impresión basilar que puede causar dolores de cabeza, dificultad para controlar movimientos musculares y microparálisis faciales que de no ser tratadas pueden afectar la deglución y la respiración (Van Dijk & Silence, 2014).

#### **1.1.3.4 Tratamientos para la OI.**

Debido a que es una enfermedad de origen genético no existen como tal un tratamiento preventivo, por eso, se resalta la importancia de brindar la información necesaria al paciente sobre las posibilidades de heredar el gen, ya que de esta manera y a través de la planificación familiar, la persona con OI puede tomar una decisión. Cabe mencionar que la enfermedad en si no produce alteraciones en la fertilidad, ni otro tipo de complicaciones en el embarazo como el aumento de fracturas aunque se recomienda el parto por cesárea (Borde et al., 2019).

Debido a su origen es una enfermedad que no tiene cura, pero existen diversos tratamientos que le permiten a las personas que padecen OI y a sus familias una mayor calidad de vida. En primer lugar, se encuentran los procedimientos quirúrgicos cuyo propósito es enderezar y dar soporte a los huesos a través de una intervención denominada enclavamiento endomedular normal o extensible, también llamado “*rodding*” que consiste en implantar barras de metal u otros materiales dentro del hueso. El enclavamiento normal debe ser cambiado a medida que los huesos del paciente crecen, el enclavamiento extensible por su parte, posee una tecnología que permite que cada extremo se ajuste al hueso y “crecen” simultáneamente; actualmente es la técnica más empleada para prevenir las fracturas en las extremidades superiores e inferiores, sin

embargo, existen casos en los cuales debido a la baja densidad ósea las barras de metal pueden salirse del hueso e incluso llegar a atravesar el musculo, lo cual genera incomodidad y dolores severos. Otras intervenciones quirúrgicas se emplean para corregir deformidades como la escoliosis y la impresión basilar o para mejorar la pérdida de la audición (Escribano-Rey et al., 2014).

Respecto a los fármacos, los bifosfonatos son el tratamiento que más se emplea para disminuir la pérdida de densidad ósea, pero no regeneran el tejido. Los bifosfonatos también pueden ayudar a reducir las compresiones vertebrales y las fracturas en los huesos de las extremidades aunque no existe evidencia para determinar que disminuyen el dolor óseo o mejora la habilidad motora de los pacientes (Cuevas-Olivo et al., 2019; Ibáñez & Hodgson, 2021). Así mismo se han encontrado estudios que proponen que la estatura de las personas con OI puede potenciarse con el uso simultaneo de bifosfonatos y hormonas de crecimiento (Telenchana et al., 2020). Por otra parte, actualmente también se están realizando investigaciones para determinar la efectividad de tratamientos como los anticuerpos inhibidores de la esclerostina y la inhibición del TGF beta que prometen aumentar la densidad ósea mineral y por ende, disminuir la fragilidad ósea (Marom et al., 2020).

Otro tratamiento que ha mostrado evidencia en la mejora de la calidad de vida de pacientes con OI es la fisioterapia, puesto que reduce la atrofia muscular y el debilitamiento por la inmovilización. Se combinan terapias de fortalecimiento muscular con acondicionamiento aeróbico que les permite levantar los brazos y las piernas contra la fuerza de la gravedad y moverse de forma independiente y sin apoyos; este tipo de programas se consideran para los pacientes con tipos de OI leve; para los pacientes con una sintomatología más severa se recomienda la hidroterapia, que son básicamente los mismos ejercicios, pero amortiguados por el cuerpo de agua en el que se sumerge el paciente, esto evita que un mal movimiento pueda generar fracturas o fisuras óseas, además, provee un efecto relajante para los músculos (Bonilla et al., 2011; Forlino & Marini, 2016).

Los pacientes con OI también pueden apoyarse en el uso de los soportes ortopédicos, diseñados principalmente para dar estabilidad, disminuir el dolor, mantener alineadas las articulaciones de las extremidades inferiores, y corregir algunas deformidades óseas. Este tipo de apoyos le dan al paciente mayor autonomía. Los soportes ortopédicos también se emplean para el cuidado de las fracturas, junto con escayolas y

tablillas que permiten estabilidad en el miembro fracturado para que la fractura sane de manera adecuada (Alguacil et al., 2011). Otros tratamientos no diseñados específicamente para la OI, que también pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes son: los auriculares para la pérdida de audición, tratamientos dentales y la administración de oxígeno para personas con problemas pulmonares (Forlino & Marini, 2016).

Es relevante mencionar que las personas con OI requieren de atención de salud integral que responda a las necesidades físicas, pero también, psicológicas, puesto que cuando se recibe el diagnóstico, independientemente de la edad, genera alteraciones en el proyecto de vida personal y familiar. Por tanto, la atención psicológica se orienta a facilitar el proceso de resignificación del diagnóstico, minimizar el impacto emocional negativo evitando la aparición de trastornos psicopatológicos, acompañar a las personas para empoderarlas en su proceso de adquirir destrezas para adecuarse a las diversas situaciones y a guiar procesos de planeación de proyectos de vida teniendo en cuenta las particularidades de cada caso (Fernández, 2015).

#### ***1.1.4 Impacto de la OI en las Áreas de Ajuste Personal***

Como se puede evidenciar, la OI es una enfermedad crónica, cuyo diagnóstico y posteriores tratamientos representan un gran reto no solo para el paciente sino para su familia y/o cuidadores, de manera que todos estos factores pueden incidir en las diferentes áreas de ajuste de la persona, a saber, psicológica, familiar, social, laboral y académica.

Diversas investigaciones han evaluado principalmente la calidad de vida asociada a la salud y se han identificado aquellos aspectos en los que las personas con OI tienen más impacto, esto asociado a que el mayor obstáculo que encuentran las personas diagnosticadas y sus familias es el desconocimiento sobre la enfermedad. En términos personales (incluye el estado de ánimo, los pensamientos y las conductas), se encuentra que la OI genera cambios en el estilo de vida para aquellas personas que reciben el diagnóstico en edades posteriores a la infancia o ajustes en el estilo de vida desde edades tempranas (Hald et al., 2017).

Es posible que se presenten emociones negativas como miedo, impotencia y culpa asociado al principal síntoma, es decir, a las fracturas. Los pacientes con OI también pueden mostrar emociones como tristeza, frustración, rechazo y soledad debido a las posibles incapacidades o dificultades para llevar a cabo distintas actividades. En términos

psicológicos, se describe que las personas con OI pueden sentir aislamiento, dificultades para aceptar su imagen corporal y su condición, lo que puede generar baja autoestima, pueden experimentar depresión, ansiedad, estrés, y en determinados casos, inconvenientes para vivir una sexualidad plena (Hald et al., 2017; C. L. Hill et al., 2014). En contraste, un estudio mostró evidencia sobre una salud mental igual o mayor en personas diagnosticadas con OI que en el resto de la población, así como mejor adherencia a los tratamientos psicológicos, esto se asocia a personalidades resilientes y la adherencia que tienen en sus tratamientos médicos (Böell et al., 2016; Dahan-Oliel et al., 2016; van Brussel et al., 2011; Vinaccia et al., 2012).

La estructura familiar con un integrante con diagnóstico de OI presenta diversos cambios en su funcionamiento, y aunque en la mayoría de los casos se describe que la familia es el pilar de las personas con OI, es posible que se presenten casos extremos, por ejemplo, pueden surgir conductas de sobreprotección, limitando a las personas con OI más de lo necesario para evitar fracturas y otras molestias. Así mismo, pueden presentarse casos en los cuales el paciente no cuenta con una red de apoyo familiar fuerte que le permita sobreponerse a la enfermedad y realizar ciertas actividades cotidianas, lo cual puede afectar la salud mental y física. Esto se debe principalmente al desconocimiento de la enfermedad y a problemas al interior del núcleo familiar. En este aspecto, es posible que los cuidadores describan sentimientos de ansiedad, estrés y sobrecarga de actividades, además, se encuentra que en muchos casos los medios económicos de la familia representan un limitante para cubrir los tratamientos y otras necesidades específicas como los apoyos para la movilidad, etcétera (Fano et al., 2013; C. L. Hill et al., 2014; M. Hill et al., 2019).

Los pacientes con OI pueden experimentar exclusión en actividades curriculares y extracurriculares deportivas y culturales, tratos distintos, subestimación, sobreprotección, absentismo escolar y barreras arquitectónicas que llegan a dificultar su movilidad. Estas situaciones se presentan en el entorno educativo y ya que es uno de los primeros espacios de socialización con el mundo exterior, la experiencia que tengan en las primeras etapas de escolarización estructura las capacidades de las personas con OI para sentirse integrado o no en las dinámicas sociales. Posteriormente en el campo laboral, es posible que las personas que reciben el diagnóstico en edades adultas pierdan su empleo por el absentismo asociado a las incapacidades médicas; y aquellas personas con

OI que han convivido con la enfermedad desde edades tempranas, revelan dificultades en la inserción laboral y la estabilidad debido al absentismo (Montpetit et al., 2011).

Debido a los escenarios mencionados anteriormente, las personas con OI presentan dificultades en el establecimiento y mantenimiento de relaciones con pares, pueden sufrir de exclusión social y a grandes rasgos es un proceso cíclico, es decir, cuando una persona con OI se enfrenta a dificultades en su entorno social es propenso a experimentar estados de ánimo bajo, que a su vez le dificultan interesarse y participar en otras actividades. Dada esta situación, es importante que una vez diagnosticadas, las personas con OI y sus familias accedan a un servicio sanitario integral, donde no solo se traten los factores físicos sino también mentales.

No obstante, los servicios sanitarios también representan una limitación para las personas con OI; en primer lugar, se identifica que en términos generales existe un gran desconocimiento sobre la enfermedad en el ámbito sanitario. En segunda instancia, resaltan las dificultades para conseguir derivaciones hospitalarias, para establecer relaciones de confianza entre profesional sanitario y familia debido a dudas sobre los conocimientos que tiene el profesional y viceversa. Los pacientes con OI y sus familias describen sentimientos de miedo o desconfianza en el momento de la movilización o manipulación del paciente (Fernández, 2015).

### ***1.1.5 Experiencias de vida asociadas a enfermedades o condiciones de salud***

Teniendo en cuenta que la OI repercute en las áreas de ajuste de las personas, es importante comprender que esto se asocia con las experiencias de vida, que se refieren a un conjunto de eventos a los cuales cada persona les asigna un significado particular. Esto quiere decir, que, aunque dos personas experimenten una situación similar esta impactará de forma distinta la narrativa sobre ese evento, esto acorde a las características particulares de cada persona (etapa del ciclo vital, estado de ánimo, valores, situación socioeconómica, etcétera).

Determinados eventos a gran escala como las catástrofes naturales (Vega et al., 2021; Wagemann et al., 2020), los cambios sociopolíticos y económicos radicales (guerras, desplazamientos, entre otros) (González-Puebla, 2019; Martínez Díaz, 2019) y las catástrofes sanitarias como la pandemia de COVID-19 (Sandín et al., 2020) sugieren un impacto sin precedentes en las distintas esferas en las cuales se desenvuelve una persona, por lo cual, es posible encontrar narrativas similares sobre los efectos de estos



eventos en sus vidas. No obstante, sucesos más frecuentes o comunes como un cambio en la etapa del ciclo vital, cambios en la estructura familiar, el desempleo, la jubilación o determinada enfermedad podrían influir en las experiencias y en las narrativas de las personas, estas difieren de persona a persona.

Moreno-Fergusson (2014) explica que las enfermedades crónicas o los sucesos que desencadenan una condición crónica, tal como los accidentes, son vivencias que influyen directamente en los aspectos que dan estructura a la vida de las personas, es decir, su estado psicológico, familiar, laboral, social, académico, entre otros. Para ejemplificar lo anterior se resalta un estudio que indagó sobre las experiencias de mujeres diagnosticadas con cáncer de mama, que se encontraban en quimioterapia. Se analizó el impacto tanto del diagnóstico como de los tratamientos en las relaciones interpersonales, en el estado psicológico, en las dinámicas familiares y laborales, así como la relación con los profesionales sanitarios. Se encontró que la situación de enfermedad influyó en todas las áreas de ajuste, principalmente en la esfera psicológica; las participantes también describieron mayor impacto en el área familiar y otras en el área social, asociado a situaciones particulares previas (Parra Gómez et al., 2011).

Así mismo, se realizó una investigación sobre las experiencias de vida de personas con lesiones medulares traumáticas, además de indagar sobre el evento que ocasionó la condición mencionada y su impacto en las diferentes áreas de ajuste, los investigadores también examinaron la relación de los pacientes con el personal sanitario. Las narrativas sugieren en primera instancia, que la nueva condición afecta principalmente el área familiar y social, y, por otra parte, que los pacientes demandan un trato más digno y respetuoso, así como una mejora en la integración de los distintos servicios de salud (Tron Álvarez & Ito Sugiyama, 2010).

Los resultados de las investigaciones mencionadas anteriormente se guían por el modelo ecológico de salud de Urie Bronfenbrenner, cuyo fundamento principal es que los contextos naturales son la fuente primordial de influencia en la psique y la conducta humana, de manera que la observación en los ambientes naturales, dinámicos y cambiantes proporcionan un panorama integral de las conductas. El modelo ecológico se compone de tres estructuras, la primera de ellas se define microsistema e incluye comportamientos intrapersonales e interpersonales que se desarrollan en contextos cotidianos. El mesosistema se refiere al siguiente nivel del modelo, en este interactúan dos o más microsistemas, como la familia, el empleo y las relaciones. El último y más

amplio nivel es el exosistema ya se refiere a los ambientes históricos y socioculturales en los cuales se desarrolla una persona (Bronfenbrenner, 1987).

## 1.2 Justificación

Dado que la OI es una condición que sugiere múltiples dificultades para quienes la padecen, se recomienda un tratamiento multidisciplinar que se ocupe de cubrir las necesidades físicas, psicológicas y sociales de los pacientes; sin embargo, la literatura actual arroja ciertamente información limitada respecto a las vivencias asociadas a la enfermedad y a las dimensiones mentales y sociales de las personas con OI (Gooijer et al., 2020; Matsushita et al., 2020). Uno de los artículos que muestran resultados sobre la salud mental de las personas que padecen OI, sugiere que dadas las particularidades físicas que esta enfermedad sugiere y las dificultades en cuanto a la realización de diversas actividades cotidianas, los pacientes pueden mostrar episodios de depresión y/o cuadros de ansiedad generalizada o social (Hald et al., 2017), pero en contraste, van Brussel et al (2011) describe que las personas con OI pueden tener una salud mental, incluso mejor a la del resto de la población; por lo cual resulta relevante conocer la perspectiva de las personas con OI basadas en su experiencias sobre estas afirmaciones.

Además, teniendo en cuenta que es una enfermedad que afecta las diferentes dimensiones de la vida de quienes sufren OI y la limitada información que se encuentra respecto a las vivencias y la salud psicológica de estas personas, el presente trabajo de investigación tiene como propósito realizar un acercamiento a las experiencias de adultos con la condición mencionada, con el fin de comprender desde la perspectiva personal que significa el diagnóstico en sus vidas. Esta información también podría sugerir, como se puede actuar, desde la psicología para cubrir adecuadamente las necesidades de pacientes con OI.

## 1.3 Objetivos

*Objetivo general:* Conocer las experiencias de vida de adultos con OI

*Objetivos específicos:*

- Comprender desde la perspectiva de los participantes, los aspectos médicos de la OI.
- Comprender desde la perspectiva de los participantes, el efecto del diagnóstico de OI en sus actividades familiares, académicas, laborales y sociales.

- Entender desde la perspectiva de los participantes, el efecto del diagnóstico de OI en su salud mental (pensamientos y emociones).
- Realizar una aproximación a las funciones que deberían efectuar los psicólogos y otros profesionales sanitarios para atender a las necesidades de población con OI.

#### **1.4 Hipótesis**

La investigación cualitativa difiere en varios aspectos de la investigación cuantitativa, una de estas diferencias se refiere a las hipótesis y es que, los estudios cualitativos pueden prescindir del diseño de hipótesis previas, debido a que el objetivo de este tipo de estudios es indagar la subjetividad de la interpretación del fenómeno de estudio, por tanto se dificulta la realizar suposiciones de los pensamientos, sentimientos, ideas, significados y demás aspectos subjetivos de los participantes (Espinoza Freire, 2018; Gómez et al., 1996; Peña, 2006; Ruiz Olabuénaga, 2012; Tello, 2011). Teniendo en cuenta lo anterior, la presente investigación no contempla una hipótesis de estudio.

## 2. Metodología

### 2.1 Diseño

La presente investigación cualitativa tendrá un diseño fenomenológico, esto con el fin de comprender cómo las personas definen un acontecimiento a través de su interacción social y también respecto a sus experiencias vitales respectivamente (Gómez et al., 1996).

Este diseño se origina como una respuesta al radicalismo de los subjetivos, por lo cual se establece como el estudio profundo de las experiencias de la vida desde la perspectiva personal sobre un evento particular. Los estudios fenomenológicos se estructuran en un paradigma cuyo propósito es explicar la esencia de las cosas, así como la veracidad de los sucesos (Husserl, 2013). Dado que este tipo de diseños busca comprender la experiencia vivida en complejidad, es relevante conocer la concepción y las características del diseño fenomenológico, ya que esto garantiza que el investigador tenga una visión profunda a partir de las historias, relatos y anécdotas que acompañan las dinámicas contextuales (Fuster Guillen, 2019).

El fundamento principal del diseño fenomenológico es “Epojé”, la cual se refiere a la supresión de todo aquello que no le permite al investigador percibir la ontología de las cosas. Por tanto, poner en práctica la epojé sugiere abstener o prescindir de los eventos tanto internos como externos que dificultan la comprensión. El segundo fundamento indica qué, ya que la fenomenología parte del análisis de la experiencia significativa, esta se aleja del conocimiento de un objetivo que no esté ligado a una experiencia, por lo cual se considera que el abordaje desde este diseño es holístico. El tercer fundamento es la reducción, la cual se puede entender como la capacidad para percibir, analizar y describir las particularidades de cada experiencia pero ser capaz de ubicarlo en las redes subjetivas de las dinámicas de la cotidianidad (Fuster Guillen, 2019).

La fenomenología como método de investigación plantea el seguimiento de una serie de fases. En primer lugar, la etapa previa y la clarificación de presupuestos es un proceso en el cual el investigador se despoja de sus prejuicios y se pregunta sobre aquellas realidades y elabora supuestos, hipótesis y preconceptos. En segundo lugar, la etapa de recolección de las experiencias es la de mayor apertura ya que el investigador se dispone a recoger anécdotas, relatos e historia a través de la observación y las entrevistas.

La tercera fase tiene como propósito reflexionar sobre la experiencia y aprehender a partir de esta, que pesar de que conlleva un trabajo concienzudo y de total apertura, algunos autores llegan a considerar que debido a que el ser humano reflexiona sobre los significados de los eventos constantemente, este proceso puede ser fácil para el investigador si anteriormente se ha acercado lo suficiente a las experiencias que ha recolectado. Incluye también la elaboración de significados a partir de un mismo hecho, la aproximación holística de cada evento, microreflexiones temáticas, aproximaciones selectivas, establecimientos de temas centrales, así como su expresión en términos científicos y la integración de los temas centrales en estructuras más amplias. La última fase consiste en la descripción escrita y última reflexión de los eventos investigados plasmada en un texto que recoja las acciones, intenciones y experiencias de las personas que narrado sus historias, que garantice de alguna manera una “epifanía” al lector sobre el significado de la experiencia estudiada. Además, se lleva a cabo un proceso de confrontación con investigaciones similares y así, encontrar coincidencias y diferencias, y reflexionar sobre las causas de estas (Fermoso, 1988).

Este diseño se eligió dado facilita la comprensión del fenómeno y de los diferentes contextos en los cuales se desarrolla. Cabe mencionar que en el área de la salud el diseño fenomenológico provee herramientas que favorecen la obtención de información profunda sobre las creencias, actitudes, motivos y comportamientos sobre las experiencias asociadas a salud y a enfermedad (Cardoso Gómez et al., 2013).

## **2.2 Población de estudio**

La población objeto fueron hombres y mujeres mayores de edad con un diagnóstico superior a 10 años de OI, debido a que el objetivo de la investigación es conocer como el diagnóstico de esta enfermedad ha influido en cada aspecto de su cotidianidad a lo largo de su vida, la literatura indica que a medida que pasa el tiempo los pacientes comienzan a comprender como el síndrome, la enfermedad y el contexto influyen en sus actividades, y por ende, construyen ideas más claras sobre lo que sugiere la enfermedad en sus vidas (Capurro & Rada, 2007).

### **2.2.1 Criterios de inclusión**

Para la realización del estudio se estableció que los participantes debían ser hombre o mujeres mayores de 18 años en adelante, con un diagnóstico de OI de cualquier tipo desde al menos 10 años previos a la realización de la investigación. Así mismo, los participantes debían estar en la capacidad para expresarse de forma oral y escrita. Debido

a la situación sociosanitaria actual producida por la pandemia COVID-19, se contempló que los participantes tuvieran acceso a un ordenador con conexión a internet para la recogida de datos.

### ***2.2.2 Criterios de exclusión***

Personas con otro tipo de padecimientos asociados al sistema óseo, es decir, paciente con enfermedades tales como Osteoporosis, Cáncer óseo, Osteomielitis, Enfermedad de Paget, Osteomalacia, Acromegalia, Raquitismo, Enfermedad de Perthes, entre otras ya que se comprende que los síntomas y las experiencias asociadas al diagnóstico pueden variar. Se excluyó población infantil, aunque padeciera la enfermedad y personas con dificultad para expresarse de forma oral o escrita.

## **2.3 Trabajo de Campo**

El trabajo de campo del presente estudio incluyó la captación y selección de los participantes, así como el procedimiento que se llevó a cabo con los participantes seleccionados y, por último, se presenta un cronograma que plasma la organización y realización de la investigación. A continuación, se presenta una descripción de los pasos que se llevaron a cabo.

### ***2.3.1 Captación de participantes***

La fundación AHUCE (Asociación de Huesos de Cristal de España) se dedica a brindar apoyo y asesoramiento psicológico, fisioterapéutico y social a personas con OI y a sus familias. Dado lo anterior, previamente se consultó y se llegó a un acuerdo que facilitó el acceso a la población, a través de una convocatoria que se difundió mediante correo electrónico; en esta se invitó a participar del estudio, inicialmente a través de un cuestionario que permitiría identificar los participantes que pudieran y estuvieran de acuerdo en conceder una entrevista a profundidad.

### ***2.3.2 Selección de participantes***

Se realizó un muestreo por conveniencia ya que se buscó obtener la mejor información a partir de las circunstancias concretas que rodean tanto al investigador como a los participantes (Peña, 2006). Esto se realizó a través de un cuestionario (anexo 1) difundido por la fundación AHUCE a través de correo electrónico que constó de 10 preguntas que indagaban sobre como el diagnóstico de OI tiene incidencia en sus actividades personales, familiares, académicas, laborales y sociales, así como en su salud mental y no recogió ningún dato que permitiera la identificación de los participantes, a

menos que desearan ser contactados para la entrevista a profundidad. A continuación, se adjunta el enlace del cuestionario desarrollado en la herramienta “Forms”, a la cual se accede a través de la cuenta de correo institucional. (<https://forms.office.com/r/GnP3JnAb1x>) (Anexo 1).

La investigación cualitativa adopta la saturación teórica como un método para determinar si se responde la pregunta de investigación (Suárez & Arenas, 2013), por lo cual, debido a la dificultad en el acceso a la población (por tratarse una enfermedad rara) y a que la presente investigación es de carácter fenomenológico se estima que con 2 participantes se recopilará la información necesaria para comprender las experiencias que tienen las personas diagnosticadas con una enfermedad de esta naturaleza.

Si bien en la investigación cualitativa se prevé la saturación teórica como un medio para determinar, debido a los factores mencionados anteriormente, la presente investigación no alcanzará dicha saturación, debido al limitante que para acceder a la muestra teniendo en cuenta que se trata de una enfermedad rara.

#### **2.3.4 Procedimiento**

El presente estudio constó de dos etapas. En la primera, con la colaboración de la fundación AHUCE se convocó a participar del estudio, inicialmente con el diligenciamiento del cuestionario de sondeo sobre las experiencias que tienen las personas a partir del diagnóstico y de las particularidades que esto sugiere en sus vidas. Se aplicó de forma anónima, excepto si el participante decidiera al finalizar el cuestionario brindar su nombre y datos de contacto para participar de la entrevista en profundidad.

Se construyó un guion con algunas preguntas que sirvieron de guía para la entrevista en profundidad que se realizó con dos personas voluntarias, con las características indicadas y perteneciente a la fundación AHUCE (anexo 2). En primera instancia se pidió la lectura de la hoja de información para el participante (anexo 3) y posterior firma del consentimiento informado (anexo 4). Posteriormente se realizó la entrevista vía telemática, la cual fue grabada en audio para su posterior transcripción y análisis (anexo 5).

#### **2.3.5 Cronograma**

A continuación, se presenta un cronograma con fechas en las cuales se llevó a cabo las etapas 1, 2 y 3 del proyecto de investigación.

**Tabla 1.***Planeación de las actividades del proyecto de investigación*

	<b>Tareas del proyecto</b>	<b>Tiempo estimado</b>
Primera fase (Solicitud de permisos, reuniones y contacto con participantes)	Contacto con la fundación AHUCE Elaboración del proyecto de investigación (hoja de información, consentimiento, formato de solicitud, copia del proyecto) Aprobación del proyecto por parte	6 meses (diciembre 2020 – mayo 2021)
Segunda fase (Selección de participantes, recogida y análisis de datos)	Publicación del cuestionario de selección de participantes Realización de las entrevistas. Transcripción y codificación de los datos recogidos de entrevistas. Análisis de los datos y extracción de conclusiones.	2 meses (mayo 2021 – junio 2021)
Tercera etapa (Difusión de resultados)	Elaboración final del informe de los resultados (trabajo escrito de TFM [Trabajo de Fin de Máster]) Defensa de TFM	1 mes (julio 2021)

## 2.4 Técnicas de recogida de datos

Para llevar a cabo la recogida de datos se emplearon dos técnicas, la primera de ellas fue el cuestionario que también se empleó como una herramienta para seleccionar a los participantes de la segunda fase del estudio, que constaba de la realización de una entrevista en profundidad. A continuación, se presenta una breve descripción sobre las técnicas empleadas.

### 2.4.1 Cuestionario

Es una herramienta que en ausencia del encuestador puede recolectar información sobre el tema que se está analizando. Esta forma de recolección de datos supone una serie de preguntas que abordan los fenómenos desde una perspectiva óptica exploratoria, siempre y cuando se cumplan ciertos requisitos para ser empleados en la investigación cualitativa: es auxiliar, esquemático y la información derivada puede y debe ser compartida con los participantes (Gómez et al., 1996). Puntualmente, el cuestionario constará de 5 a 10 preguntas a desarrollar que indagarán sobre como el diagnóstico de OI tiene incidencia en sus actividades personales, familiares, académicas, laborales y



sociales, así como en su salud mental y no recogerá ningún dato que permita la identificación de los participantes.

#### ***2.4.2 Entrevista en profundidad***

Este instrumento tiene una fundamentación sociológica y antropológica y su objetivo es acceder al conocimiento a través del relato de los miembros de un colectivo o de los participantes de determinada investigación. Para obtener la información deseada el entrevistador ha de demostrar habilidad, experiencia y tacto para aproximarse a las experiencias, ideas, creencias y el significado que el entrevistado le asigna a la cuestión de estudio (Gómez et al., 1996).

Además, la entrevista en profundidad se caracteriza por tener un propósito explícito al que se encamina progresivamente a través de la conversación; tiene implícito un proceso de aprendizaje mutuo a pesar de ser un diálogo de carácter asimétrico, donde el primer actor realiza preguntas y el segundo, comparte sus experiencias asociadas al tema en cuestión (Gómez et al., 1996).

Como se puede evidenciar, la naturaleza de esta herramienta tiene como finalidad recolectar información acerca de las experiencias asociadas a determinado fenómeno desde una perspectiva personal y dado que el propósito de la presente investigación es acercarse a la realidad de personas que padecen OI, esta técnica de recogida de datos lo favorece. Cabe mencionar que, al ser una técnica propia de la investigación cualitativa, a priori, resulta difícil establecer el grado de fiabilidad y validez de este instrumento; sin embargo, cuenta con el respaldo en la literatura académica ya que ha sido ampliamente usada para evaluar la subjetividad de la interpretación de las personas respecto a diversos fenómenos que inciden en sus vidas (Chicharro Merayo, 2013; Robles, 2011; Ruiz Olabuénaga, 2012; Varguillas & de Flores, 2007).

Es importante mencionar que la entrevista será llevada a cabo por la investigadora principal, con formación en psicología clínica, de la salud y social, quien previamente ha realizado investigaciones cualitativas; por tanto, está formada, capacitada y tiene experiencia para realizar la entrevista con las características éticas, legales y científicas requeridas.

#### **2.5 Análisis de la información**

Dado que la presente investigación es cualitativa, la información se decodificó con el método denominado “análisis temático” el cual se refiere a un modelo que permite

“identificar, organizar, analizar en detalle y reportar patrones o temas a partir de una cuidadosa lectura y relectura de la información recogida, para inferir resultados que propicien la adecuada comprensión/interpretación del fenómeno en estudio (Braun & Clarke, 2006, p. 5). Consta de 6 etapas que permiten revelar las experiencias y realidades de los participantes acorde con su contexto (Barrera et al., 2012). Las fases son: familiarización con los datos, generación de categorías o códigos iniciales, búsqueda de temas, revisión de temas, definición y denominación de temas, y, por último, la producción del informe final.

Cabe resaltar que para la categorización de la información obtenida a través de la entrevista en profundidad se utilizó la triangulación de investigadores, la cual se refiere a una alternativa de validación que combina múltiples métodos para examinar el mismo fenómeno con la intención de comprenderlo a una mayor profundidad (Denzin, 2012). Posterior a la transcripción de la entrevista, se empleó el software ATLAS.ti 9 el cual permite un análisis profesional de la información en texto.

Es importante mencionar que, como método de codificación de la información, a cada participante se le asignó un seudónimo antes de iniciar la recogida de datos y este se empleó en todas las etapas de la investigación, a saber, en la entrevista, el análisis de la entrevista y el informe de resultados. De esta misma manera se codificó cualquier dato que permitiera la identificación del participante. Para proteger la identidad y garantizar la comodidad de los participantes, antes del análisis de la entrevista se les hizo entrega de la transcripción con el propósito de que verificaran que ningún dato o información haya sido vulnerada.

## **2.6 Consideraciones éticas**

Para asegurar la protección y tranquilidad de los participantes el proyecto fue avalado (Anexo 6) por la subcomisión de experimentación con seres humanos de la comisión de orientación animal, del Comité Ético de Investigación de la Universidad de Alcalá, quienes recomendaron tener en cuenta algunos aspectos éticos, entre ellos: la entrega de hoja de información para el participante, la firma de consentimiento informado que incluyó una sección en la cual se hace expresa la opción de abandonar el estudio cuando el participante lo decida sin que se le cuestione. Se le comunicó que los datos personales recogidos en el estudio del que se la ha informado previamente serán tratados por los investigadores de la Universidad de Alcalá (UAH) conforme a la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales y al Reglamento General de Protección de Datos (UE) 2016/679, con la finalidad

de tramitar su participación. Los datos serán tratados con su consentimiento expreso y en el marco de la función educativa e investigadora atribuida legalmente a la Universidad.

Estos datos no serán cedidos salvo previa petición y en los casos previstos legalmente, y se conservarán durante el tiempo legalmente establecido y el necesario para cumplir con la citada finalidad.

El órgano responsable del tratamiento es la Secretaría General de la Universidad, ante quien se podrán ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, mediante escrito dirigido a la Delegada de Protección de Datos (Colegio de San Ildefonso, Plaza de San Diego, s/n. 28801 Alcalá de Henares. Madrid) o por correo electrónico ([protecciondedatos@uah.es](mailto:protecciondedatos@uah.es)), adjuntando copia del DNI o equivalente. En caso de conflicto, se podrá plantear recurso ante la Agencia Española de Protección de Datos. Para una información más detallada puede consultarse la Política de Privacidad de la Universidad.

### 3. Resultados

Una vez finalizó la recolección de información se procedió al análisis de los datos, tanto del cuestionario como de la entrevista. En primera instancia se muestran los resultados del cuestionario, que, a pesar de ser empleado como una herramienta para la selección de participantes, proveyó información relevante sobre las experiencias de vida de adultos con OI. Este se dividió en datos sociodemográficos y datos asociados a la enfermedad. A continuación, se presentan los datos más relevantes.

#### 3.1 Resultados del cuestionario

La totalidad de los participantes del cuestionario era de nacionalidad española, la mayoría residía en municipios pertenecientes a las comunidades de Madrid, Cataluña y Castilla y León. El 56% fueron participantes de sexo femenino, el 36% de sexo masculino y el 8% no especificó el sexo. La edad de los participantes estuvo comprendida entre los 18 y 65 años, de los cuales, el 26% se encontraba entre los 18 y 30 años, el 10% entre los 31 y 40 años, el 26% entre los 41 y 50 años, el 29% entre los 51 y 60 años y el 9% entre los 61 y 65 años. Respecto a la edad en la que recibieron el diagnóstico, se identificó que el 68% de los participantes lo recibió antes de los 10 años, el 10% entre los 11 y los 20 años, y, el 22% de los participantes recibió el diagnóstico oficialmente en la edad adulta entre los 30 y 50 años.

Sobre los síntomas de la OI, el 97% de los participantes reportó haber sufrido al menos una fractura; el 80% describió tener la esclerótica azul o grisácea y el 67% de los participantes reveló haber tenido algún problema dental. Así mismo, el 64% de la población expresó padecer de debilidad muscular, lesiones en músculos y otros tejidos conectivos, además de fatiga o cansancio; el 48% reveló padecer de deformaciones esqueléticas. Algunos participantes también expresaron padecimientos tales como escoliosis, hiperlaxitud y deficiencias respiratorias y cardíacas.

Posteriormente se pidió a los participantes que describieran los tipos de tratamientos que han recibido para tratar los síntomas de la OI. Los tratamientos farmacológicos son los más usuales (bifosfonatos, hormona de crecimiento y vitamina D), seguido de las intervenciones quirúrgicas (enclavamientos para huesos largos y estapedectomía para problemas auditivos), la fisioterapia, los apoyos ortopédicos y los apoyos para la movilidad, ya que al menos el 30% de los participantes usa silla de ruedas, bastón o andador. Los participantes también expresaron haber experimentado tratamientos alternativos como la acupuntura y terapia neural.

Respecto al impacto de la OI en las diferentes áreas de ajuste, el 84% de los participantes expresó que la OI ha impactado en una o más áreas de ajuste. En primera instancia se reveló incidencia en el área social, ya que el 88% de los participantes indicó que es uno de los aspectos de su vida en la que más se han encontrado con situaciones adversas. Sobre la participación de las personas con OI en los contextos sociales. Uno de los participantes expresó:

*“En el aspecto social, no puedes con todo como todas las personas, no puedes salir hasta las tantas porque tu cuerpo no aguanta igual, no puedes hacer algunas actividades porque tu cuerpo no aguanta igual”*

Lo anterior refiriéndose a que las personas con OI tienen dificultades para integrarse y seguir actividades grupales debido a sus limitaciones físicas y algunas emociones relacionadas con escenarios desfavorables como posibilidad de fracturas mientras se desarrolla cualquier actividad. No obstante, una participante indicó que, a pesar de las diferencias, los aspectos personales pueden facilitar la interacción con su entorno.

*“La forma de relacionarnos con los demás cambia, soy súper extrovertida”*

El 88% de los participantes también describió un impacto negativo en el área psicológica debido al padecimiento de OI, una participante explica:

*“Baja autoestima generada por las limitaciones físicas. Imagen negativa del aspecto físico. Pensamientos pesimistas debido a las continuas lesiones. La osteogénesis afecta también a la moral y a la fuerza de voluntad”*

En contraste, otro participante expresó que superar los distintos desafíos que supone la OI ha impactado de forma positiva su estado psicológico, refiriendo que:

*“Internamente me considero una persona fuerte y con autoestima”*

El tercer aspecto en el que más se encontró incidencia de la OI fue en el familiar, ya que el 77% de los participantes evidenció que la OI ha generado que la estructura, las dinámicas y relaciones cambien. La mayoría de los participantes concluyeron que la familia es un entorno en el cual se sienten seguros. Un participante explicó:

*“El apoyo de mi familia ha sido y sigue siendo crucial para mí”*

Por otro lado, los participantes mostraron inquietud sobre todo por la situación de dependencia económica a la que se ven en la enfrentados en la mayoría de los casos. Por su parte, las participantes manifestaron sentimientos de miedo y frustración en torno al tema de la maternidad, tanto lo que implica tener un hijo que pueda sufrir la enfermedad, como la crianza de un hijo teniendo en consideración que los síntomas pueden llegar a incidir en algunas actividades. Una participante revela:

*“Se siente temor a la hora de tener descendencia, el saber que lo podía heredar mi hija”*

El 65% de los participantes indicó que la OI ha repercutido en algún ámbito de su entorno laboral. Manifestaron sufrir de incompreensión respecto a las limitaciones que sugiere la OI y al impacto de estas en su desempeño laboral.

*“En el trabajo he tenido problemas de relación, comunicación debido a la pérdida auditiva y de movilidad (soy maestro)”*

Otro tema respecto al área laboral se refirió a las jubilaciones y es que los participantes evidenciaron que al haber desconocimiento de su enfermedad por parte de las entidades que reguladoras de trabajo, cuando se requiere acceder a la jubilación anticipada, puede significar penalizaciones de tipo económico:

*Entiendo que debería ser causa limitante para muchos aspectos, y motivo de jubilación anticipada, sin penalizaciones económicas*

Relacionado con lo anterior, el 34% de los participantes indicó que los síntomas de la OI limitaron en alguna medida sus proyectos académicos y a largo plazo, los proyectos laborales. Los participantes relataron:

*“Mi baja estatura me impidió poder presentarme algunas oposiciones como la de Piloto”*

*“Pude estudiar lo que quise, pero me vi limitada a la hora de encontrar un trabajo de ello”*

Además del impacto de la OI en las distintas áreas de ajuste, los participantes también expresaron cierta inconformidad respecto al reconocimiento de la enfermedad y, por ende, a los cuidados y la atención que se les presta:

*“Considero que la osteogénesis no está reconocida adecuadamente, y que los afectados estamos muy abandonados (...) deberíamos poder contar con una supervisión médica integral y ayudas directas para afrontar todas las exigencias que precisa en el día a día”*

*“He estado en seguimiento toda mi infancia en un hospital por un montón de síntomas y no me han diagnosticado la enfermedad hasta que no he tenido un montón de complicaciones”*

Otros participantes revelaron que el entorno sugiere diversas barreras arquitectónicas que dificultan la realización de actividades cotidianas:

*“Siempre vas con miedo a caerte y fracturarte. Al ir por la calle, mirar siempre al suelo para pisar firme, o cogerte en el autobús antes de que arranque, y pánico al bajar grandes tramos de escaleras, como las del metro”*

Como se puede evidenciar, la realidad de las personas con OI marcada por el diagnóstico, los síntomas y tratamientos hace que diversas actividades cotidianas signifiquen un reto y que esto impacte en sus áreas de ajuste.

### **3.2 Resultados de la entrevista**

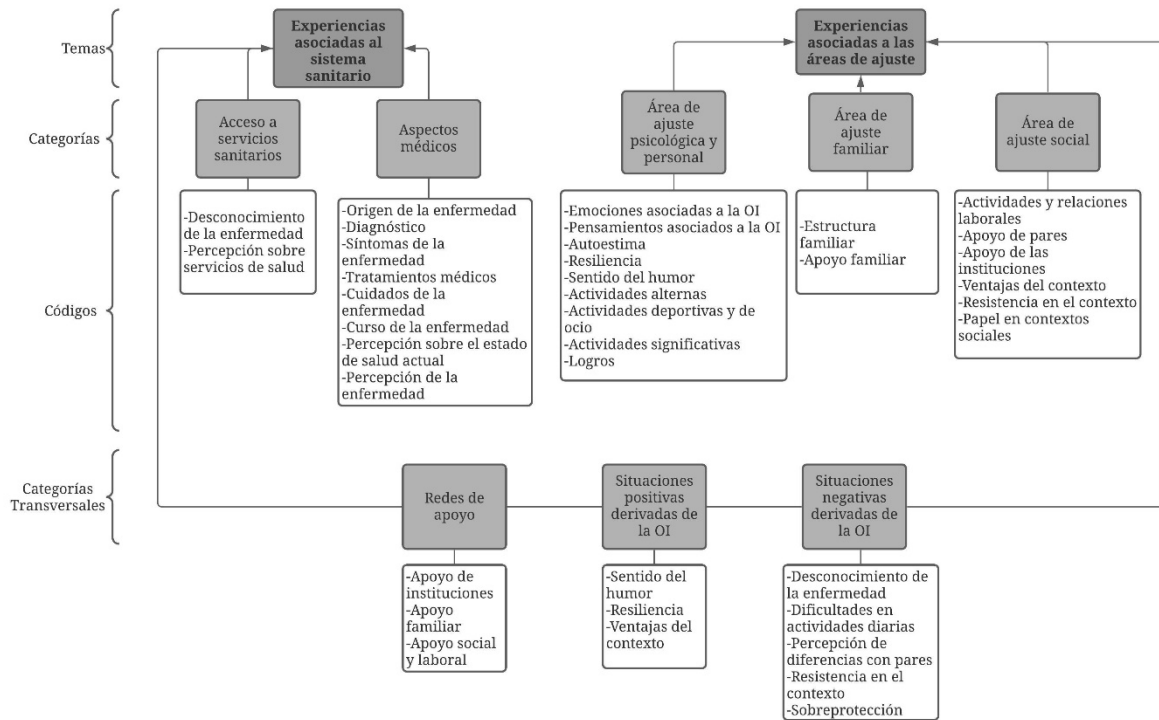
Una vez analizados y descritos los datos recogidos mediante el cuestionario, se procede a describir los resultados del análisis de las entrevistas en profundidad. En esta fase participaron dos mujeres españolas. La primera de ellas (*María\**) tiene actualmente 65 años, fue diagnosticada con OI a los 5 años. Sobre su nivel académico se especificó que cursó una carrera profesional y se desempeñó laboralmente como maestra hasta los 56 años cuando se jubiló debido a la incapacidad producida por la OI. La segunda participante (*Ana\**) tiene 49 años, fue diagnosticada a los 6 años. Respecto a su nivel académico relató que alcanzó una carrera profesional, la cual le permitió desempeñarse en temas de administración de recursos informáticos, pero desde hace 16 años se encuentra jubilada por la “gran invalidez” producto de la OI.

A continuación, la Figura 1 representa un esquema que sintetiza en cuatro niveles, que corresponde a temas, categorías, códigos y categorías transversales, la información recolectada sobre las experiencias de vida de adultos con OI.

\*Los nombres fueron cambiados para proteger la confidencialidad de las participantes

**Figura 1.**

*Esquema de resultados sobre las experiencias de vida de adultos con OI*



Nota: Clic para ampliar imagen

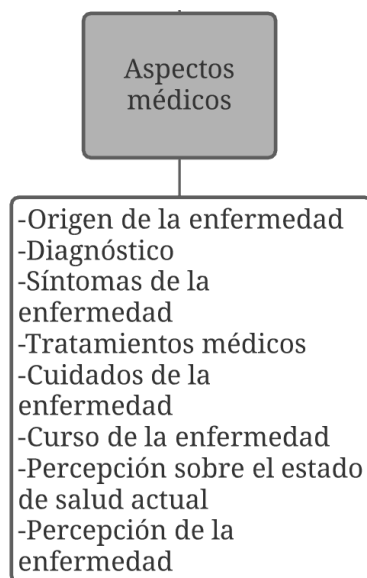
### 3.2.1 Experiencias asociadas al sistema sanitario

Las narrativas asociadas a las experiencias sobre el sistema sanitario se dividen en dos categorías, la primera se basa en los aspectos médicos que las participantes describieron haber experimentado. La segunda categoría, hace referencia al acceso a los servicios sanitarios.

#### 3.2.1.1 Aspectos Médicos.

Los aspectos médicos o los componentes de las enfermedades son a grandes rasgos, el concepto, el origen o las causas, el cuadro clínico, el diagnóstico y los tratamientos para sobrellevarlas. En sus propias palabras, las participantes describieron cada uno de estos aspectos. En la figura 2 se refleja la categoría y los códigos que la componen.



**Figura 2.***Aspectos médicos asociados a la OI*

Nota. Primera categoría y códigos del tema “Experiencias asociadas al sistema sanitario”

Uno de los códigos que emerge en la primera parte de la entrevista es aquel que se refiere a la concepción que las participantes tienen frente a la OI, a grandes rasgos refieren que al ser una enfermedad congénita es algo con lo que se aprende a convivir desde edades tempranas.

*“Te entra por la piel ¿no? o sea tú vas oyendo <<no se puede caer>>, <<no te puedes hacer daño>> entonces no es que vaya de un momento a otro, sino que sea esta idea la vas recibiendo desde muy pequeñita”*

*“Es que al ser tan pequeñito ya lo integras en la vida”*

Sobre el origen de la enfermedad se ha determinado que es genético, no obstante, María expresó que esta información no fue dada desde el inicio de la enfermedad, Ana no dió detalles sobre este aspecto. Este evento tiene relación con la desinformación que existe sobre la enfermedad y datos importantes como el origen o la causa no suelen ser claros para los pacientes, lo cual dificulta la comprensión de la enfermedad y su resignificación.

Respecto al diagnóstico, las participantes relataron que fueron diagnosticadas con OI antes de cumplir los 10 años, y a pesar de las dificultades para encontrar el diagnóstico,

algunos síntomas fueron claves para la detección de la OI. Sobre este momento María relató:

*“Solía venir de Bilbao un pediatra de vez en cuando al pueblo de al lado, me llevó a mi madre y me miró la esclerótica de los ojos y vio que tenía la esclerótica azul y como había tenido ya 3 fracturas tontamente y una luxación de codo, le dijo mi a madre pues que me cuidara que no me cayese porque tendría seguramente huesos de cristal”*

Como se puede evidenciar, las características físicas como la esclerótica azul y las fracturas -como sintoma principal de la OI- son determinantes para elaborar hipótesis sobre el diagnóstico. Respecto a esto, uno de los códigos con mayor enraizamiento es el que se refiere al cuadro clínico o a los síntomas de la OI, ya que incluso cuando la narrativa no estaba puntualmente dirigida a este componente, la OI, al ser una enfermedad cuyos síntomas se pueden presentar en cualquier momento, se evidenció su impacto incluso desde edades tempranas. María expresó:

*“Yo tuve la primera fractura a los dos años, mi madre no le dio demasiada importancia, o sea, fue una fractura sin más, me caí y me rompí el fémur, no le dio mucha importancia, pero luego hasta los 5 años tuve otras dos contracturas de tibia y entonces pues ya se preocupó”*

Debido al diagnóstico y a los síntomas, los pacientes con OI dependen de los tratamientos para mejorar su calidad de vida. A grandes rasgos, las participantes han recibido tratamientos quirúrgicos y farmacológicos -ya que son los que tienen mayor evidencia científica- y se puede apreciar que, aunque han tenido efectos positivos para mejorar su calidad de vida, estos han llegado a ser incómodos, ser formulados de forma tardía o errónea, o no son totalmente exitosos por las condiciones médicas previas. María informó:

*“Con 9, pues eso, con 9 años o algo así se me fracturó el humero... se me curó mal, me lo tuvieron que volver a partir en el hospital, sin anestesia ni nada”*

*“Me pusieron la chapa esta con 5 tornillos y a los 15 días llevaba una escayola y a los 15 días... los clavos no se ajustaban... el hueso los rechazó...”*

A partir de las dificultades con los tratamientos médicos, las familias desarrollaron ciertas estrategias o cuidados que les permiten ayudar al paciente con OI a sobreponerse

a la enfermedad, puesto que aportan cuidados más allá de las recomendaciones médicas y que proveen a los pacientes OI mejoras en la realización de actividades cotidianas y con ello, en su estado de ánimo. En este caso, las participantes expresaron que sus familias tenían cuidados como evitar las caídas, disminuir las actividades que supusieran esfuerzo físico, aumentar actividades de disfrute para el paciente con OI y realizar acompañamiento en la mayor cantidad de actividades cotidianas, incluso se llegan a extrapolar a otros contextos. María indicó:

*“O sea me protegían mucho, me protegía la profesora, no me dejaban hacer gimnasia, sentada en gimnasia toda la vida”*

Dado que la OI es una enfermedad crónica, las participantes han convivido con los síntomas a lo largo de su vida como ellas lo describen. Han tenido lapsos de tiempo en los cuales la OI no ha significado mayor problema en su cotidianidad, pero el curso de la enfermedad implica otros escenarios en los cuales se han visto limitadas para realizar diversas actividades. A lo largo de los relatos, las participantes narraron el curso de la enfermedad, el pasado y el presente de los síntomas y sus consecuencias. María manifestó:

*“A los 16 empecé a ir al monte y así empecé a tener pues otra calidad de vida, pero bueno seguía con el hombro muy mal y luego ya empecé a trabajar a los 22 o algo así, y bueno, pues bien, dentro de lo que cabe, pues hacía mis salidas con los alumnos y bueno, bastante bien”*

*“De los 50 en adelante tuve muchísimas bajas (...) me cansaba muchísimo, me agotaba, tenía un montón de contracturas, me tuvieron que hacer una artrosis, de una artroscopia en la rodilla y no iba bien la rodilla y bueno un montón de cosas así”*

*“Estaba normal, tenía algunos dolores de espalda, pero buen como otras veces y al día siguiente me levanto y pongo el pie izquierdo en el suelo y ya... fue del todo a peor a peor y dije “¿Bueno, que es esto?” y llevo así ya desde agosto (de 2020)”*

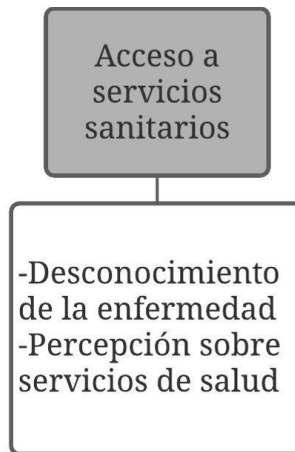
### **3.2.1.2 Acceso a los servicios sanitarios.**

La segunda categoría se refiere al acceso a los servicios sanitarios, esta categoría describe las narrativas que se asocian con las ideas que las participantes tienen sobre la atención que han recibido para diagnosticar y tratar la OI. Como se puede apreciar en la Figura 3, surgen dos códigos que se relacionan, pues el primero se refiere al

desconocimiento que se tiene sobre la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios y el segundo, como este desconocimiento impacta en la atención que han recibido.

### Figura 3.

#### *Acceso a los servicios sanitarios*



Nota. Segunda categoría y códigos del tema “Experiencias asociadas al sistema sanitario”

María explicó que identificó mayor desconocimiento de la OI cuando se trató del diagnóstico, ya que, aunque los síntomas eran latentes, inicialmente no se le aseguró que padeciera de OI. Este evento se repitió a lo largo de su historia en los servicios sanitarios ya que constantemente se le diagnosticaba intuitivamente OI, pero en otras ocasiones le asignaron diagnósticos diversos y, por ende, tratamientos que no eran efectivos para tratar los síntomas. Estas narrativas se describen en un tono de decepción y un nivel de sarcasmo que se asocia al desconcierto que le causan los eventos que ha experimentado.

*“El dermatólogo en cuanto me vio me dijo <<eh tienes las escleróticas azules, ¿qué has tenido fracturas y tal?>> y digo, <<pues sí>>. Me dice <<eso es una enfermedad hereditaria>> yo no sabía que era hereditaria yo un pensaba que era pues... no, no me lo había planteado nunca ¿no? Pero era una enfermedad hereditaria”*

*“Me estiraba la pierna y yo decía este me va a romper la pierna, o sea... ahí me dijo al chico el rehabilitador, el fisio, <<pero ¿qué es lo que tienes?>> y yo le digo <<¿pues yo que sé?>>, me dice <<¿qué te ha salido en la resonancia magnética?>> y le digo, <<es que a mí no me han hecho ninguna resonancia, ni me han hecho nada, me*

*han mandado aquí directo>> ... me volvieron, me hicieron la resonancia me dijo <<no, tienes una artrosis de cadera, aquí no te podemos hacer nada>>”*

*“Entonces tenía ese dolor y tal, y me dijo el reumatólogo pues <<yo creo que vas a tener fibromialgia>> y (risas) a ver, yo tengo un historial de fracturas, de luxaciones, de contracturas, de roturas (...), los pies sobre todo que los tengo muy débiles... ¿Y tú me dices eso?”*

Las experiencias de Ana revelan desconocimiento sobre la OI por parte de los profesionales sanitarios, pero en menor medida, dado que relató que tuvo acceso a especialistas en OI desde la infancia. No obstante, puntualizó que cuando acude a otro profesional debe explicar su condición, sus síntomas y como debe ser atendida ya que según relata, en los servicios sanitarios no hay suficiente conocimiento sobre la OI.

*“No hay conocimiento de la enfermedad. Aquí te digo que mis operaciones han sido todas en Madrid en el Ramón y Cajal y como mi médico falleció ahora estoy un poquito en el limbo. Tengo un traumatólogo aquí que es el que me debe llevar (...) y la información que tiene pues se la busca también un poquito, pero es cierto que enfermera, médico de cabecera, cualquier médico al que voy le tengo que informar yo de cómo funciona un poco el tema porque no lo tienen... una enfermedad rara que muy poquita gente conoce”*

La categoría sobre el acceso a los servicios denota uno de los mayores problemas a los cuales se enfrenta la población con OI o con cualquier ER, ya que precisamente al ser una condición particular, solo determinados especialistas conocen la realidad de las personas que padecen este tipo de condiciones. Esta situación hace que los pacientes sientan inseguridad en los tratamientos y cuidados que reciben del personal sanitario. indican que existe desconfianza entre ellas, sus familias y los profesionales sanitarios ya que ninguno de los implicados sabe si su contraparte conoce y entiende la enfermedad y lo que significa en la cotidianidad. Esta situación genera que los pacientes demanden mayor respeto y comprensión de parte de los profesionales sanitarios, e integración de los distintos servicios de salud.

### ***3.2.2 Experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste***

Las experiencias asociadas a las áreas de ajuste se componen de categorías que se han construido basándose en las narrativas sobre el estado psicológico, las vivencias individuales, familiares, sociales, laborales y académicas. Puntualmente se desarrollaron

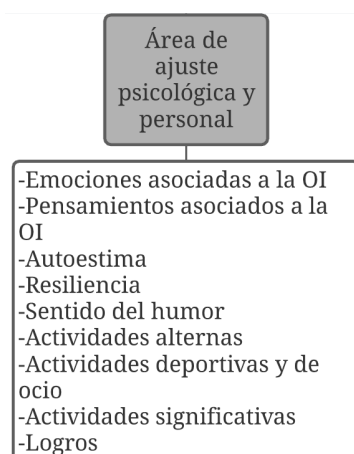
tres categorías, a saber, aspectos psicológicos e individuales, aspectos familiares y aspectos sociales, que pretenden abarcar las experiencias más relevantes sobre el impacto de la OI en los distintos contextos de las participantes.

### 3.2.2.1 Área de ajuste psicológica y personal

Como se puede apreciar en la Figura 4, la categoría sobre aspectos psicológicos y personales surge información sobre el estado emocional, las cogniciones y las conductas de las participantes. Así como los distintos mecanismos que han desarrollado para anteponerse a las situaciones adversas.

#### Figura 4.

#### *Área de ajuste psicológica y personal*



Nota. Primera categoría y códigos del tema “Experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste”

Respecto al estado emocional, gran parte de los relatos tienen una connotación negativa asociada a las condiciones que supone la enfermedad. Aunque las participantes resaltaron que se han sobrepuesto exitosamente a las adversidades, en las narrativas emergen emociones como el miedo, el sufrimiento y la frustración que llegan a experimentar de cara a los síntomas, a los tratamientos y a las limitaciones que caracteriza a la enfermedad. A continuación, se presenta de forma gráfica la cantidad de veces que emergieron las distintas emociones en los relatos de las participantes.

**Figura 5.***Nube de emociones asociadas a la OI*

Tristeza  
Frustración  
Valentía  
**Miedo**  
Rabia  
Alegria  
Sufrimiento

Como se puede observar, el protagonismo en las narrativas lo tienen las emociones negativas, ya que, el diagnóstico, los tratamientos y las limitaciones representan situaciones estresantes y de incertidumbre que les genera sensaciones de pérdida del control, lo cual impacta en el estado de ánimo. No obstante, las participantes también reconocieron emociones positivas como la valentía y la alegría que produce sobreponerse ante la enfermedad y alcanzar determinados logros aún con las limitaciones. Las participantes expresaron:

*“Cuando mis amigas iban en patines, yo no tenía patines ni cogía los de mis amigas porque tenía ese miedo a caerme”*

*“Me exigían y yo no podía y eso me daba muchísima rabia porque yo decía <<¿pero no ves que no puedo?>>”*

*“Me he comprado una casa, me he comprado un coche, me he dedicado a viajar... impacto positivo dentro de lo malo”*

En un segundo nivel, se encuentran los pensamientos y los procesos cognitivos asociados a la OI, es decir, los significados que las participantes asignan a la experiencia de vivir con la enfermedad. De forma general se puede establecer que las participantes consideran que la OI es un elemento tan inherente en su vida que puede ser difícil encontrar la diferencia entre “es causa de la enfermedad” y “soy yo quien se limita”. Aun así, es evidente que padecer OI es un elemento que se tiene en cuenta en la toma de decisiones y en la ejecución de las acciones, lo cual se considera como un impacto en el estado cognitivo.

Aunque existen contrastes, en la mayoría de los fragmentos se puede apreciar que las participantes han asignado un significado negativo a vivir con OI, porque a pesar de que han alcanzado logros personales, familiares, académicos y laborales, padecer OI sugiere un gran número de limitaciones que afectan un desempeño normal en las distintas actividades cotidianas. Además, aunque sus pensamientos son coherentes con su propia realidad, ellas presentan pensamientos repetitivos (rumiaciones) sobre las posibles consecuencias de realizar acciones simples, que una persona sin la enfermedad no tendría, lo cual sugiere un agotamiento psicológico además del físico.

*“Salía con las amigas y decía <<¿y como me salga del brazo otra vez aquí?>> o sea, es que solíamos ir mucho a la playa y jugar con las olas y entonces siempre estabas con ese ¡bah! A ver qué pasa, a ver que pasa...”*

*“Ya te digo que he hecho vida bastante normal pero sigue... sigue marcando sobre todo en la infancia y luego en la adolescencia”*

*A pesar de los diversos pensamientos negativos, las participantes se sobrepone a la enfermedad y desarrollan mecanismos cognitivos para lograr sus objetivos.*

*“Sacas fuerzas de donde no las hay y entonces dices ¡Bueno pues adelante con lo que tengo y si no tengo más, pues voy con lo que tengo y ya está!”*

Asociado a las actitudes se encuentra un elemento clave en la concepción del bienestar psicológico: la autoestima. Este factor incluye aquellas actitudes y pensamientos que se tienen sobre sí mismo, la imagen, la habilidades y capacidades. Dado que los síntomas de la OI sugieren diversas limitaciones, se ha identificado que los pacientes tienden a presentar una autoestima baja, tanto por la dificultad en la realización de tareas, como por el aspecto físico. No obstante, en esta área las participantes difieren, pues mientras que María describe que la OI ha impactado negativamente su autoestima, Ana considera que sus recursos personales han sido suficientes para anteponerse a la enfermedad y mantener una buena autoestima. A continuación, se presentan fragmentos asociados a este elemento de ambas participantes, respectivamente.

*“Entonces sí, eso te marca, eso te marca en tener baja autoestima y en pensar que no vas a poder con las cosas, eso sí yo creo que sí marca aunque lo tengo leve”*



*“No me ha afectado la autoestima, es más, yo tengo la autoestima bastante alta y no me afectado en ese aspecto”*

Parte del desarrollo de la autoestima y de los distintos mecanismos para enfrentar la enfermedad y todos los aspectos que supone, se identificó en los relatos que las participantes han elaborado dos estrategias efectivas que les han permitido sobrellevar su situación. En primer lugar se encuentra la resiliencia, que asociado a las enfermedades crónicas, se establece como la posibilidad de transformación a partir de la identificación de nuevas capacidades que le permiten a las personas aceptar sus limitaciones y adaptarse con actitud positiva a las situaciones cotidianas.

*“Dices <<es que no tengo otra, o me lo cojo así o me quedo en casa>> y entonces como no te quieres quedar en casa y no quieres estar ahí pues dices pues bueno, pues con lo que hay vamos adelante ¿no?”*

*“¡Hombre! Pues yo correr los 100 metros vallas no los voy a correr, pero sí puedo hacer otras muchas cosas, soy nadadora y eso es deporte también... ayuda a cada cual lo que le guste... también hay personas que no tienen ningún tipo de enfermedad y no corre los 100 metros vallas... Todo depende de la perspectiva”*

En segunda instancia, se encuentra que las participantes emplean las metáforas, el sarcasmo y en general, el humor, para hacer frente a la enfermedad.

*“Es que, es más, fíjate ¡lo de la altura viene muy bien porque para entrar en las pirámides si mides poquito no tienes que agacharte tanto!”*

*“Yo mido 1.30 y las cosas buenas vienen en bote pequeño pero cuidado, cuidado, que el veneno también (risas)”*

Para finalizar los aspectos psicológicos y personales, cabe resaltar que además de las emociones, cogniciones, el autoestima y los mecanismos para enfrentar la OI, es importante mencionar las conductas que las participantes desempeñan para llevar a cabo una vida con la mayor normalidad posible. Gran parte de las narrativas se refiere a actividades significativas y alternas que pueden asociarse a su empleo, al deporte y al ocio.

*“Cuando empecé a estudiar fuera y empecé a salir por el monte... es lo que más me ha ayudado, yo creo... el andar y ver que puedo andar y que puedo subir y aunque*

*pedía ayuda para bajar para no caerme y eso, no me importaba pedir ayuda y bueno me la prestaban y tal y muy bien”*

*“Acuaterapia, (...) hago acuaterapia, dentro de una piscina con agua caliente, con un fisioterapeuta que me va diciendo movimientos”*

*“Hacia mis salidas con los alumnos y bueno bastante bien”*

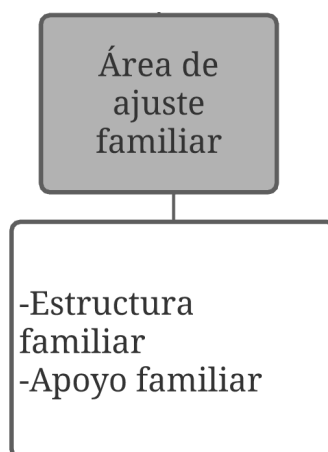
Como se puede evidenciar, a pesar de que las participantes tienen limitaciones producidas por la OI, efectúan distintas actividades significativas en las cuales se adaptan y sacan el mayor provecho de sus capacidades y habilidades, teniendo en cuenta el autocuidado. Al realizar este tipo de actividades, las participantes se empoderan y esto a su vez, se vincula con la resiliencia.

### 3.2.2.2. Área de ajuste familiar.

Como se muestra en la Figura 6, la segunda categoría que compone el tema de las experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste, incluye el aspecto familiar. Este sintetiza la información sobre como la OI impacta en las decisiones asociadas a la conformación de la familia y, al apoyo o las estrategias familiares empleadas para ayudar a las participantes.

**Figura 6.**

*Área de ajuste familiar*



Nota. Segunda categoría y códigos del tema “Experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste”

Sobre la estructura familiar, María reveló que dado el origen genético de la OI, decidió junto con su pareja, adoptar en lugar de tener un hijo biológico ya que esto

significaba una probabilidad del 50% de heredar la enfermedad y con ello, todas las situaciones adversas que sugieren los síntomas y tratamientos.

*“A los 25 me casé, y a los 5 años pensamos en tener familia pero claro, ya tenía el ronroneo ese de que es hereditario ¿qué va a pasar?... o sea el miedo ese de que empecé a preguntar y nadie me sabía decir nada”*

*“Soy madre adoptiva... Bueno decidimos que era mejor así porque sabíamos tan poco de la enfermedad, ahí nos encontrábamos tan tan perdidos que bueno al final dijimos mira pues... no nos importa nada adoptar, nos parece estupendo también y adoptamos a una niña”*

*“Y bueno, dije <<mira pues adoptamos una niña y ya está>> y nada, fue esa la decisión”*

Respecto al apoyo que han recibido las participantes, en las narrativas se muestra que las respectivas familias se han adaptado para proveer cuidados y el soporte necesario para que puedan desempeñar a cabalidad las actividades cotidianas y logren sus metas a corto, mediano y largo plazo. Por tanto, se puede establecer a partir de los relatos de ambas participantes que, además de los recursos personales, la familia es el pilar fundamental en la vida de las personas con OI.

*“Con mi marido muy bien porque es quien en estos momentos es mi mayor apoyo (...) es el que lleva la casa, el que me ayuda a hacer... pues eso, pues a calzarme porque ahora mismo no me puedo calzar yo, me tiene que calzar, me ayuda a salir de casa”*

*“Tengo la suerte de que mis padres (...) eran maestros y entonces ellos me educaron, mi madre me dio clase hasta sexto”*

A pesar de que este es un factor positivo, es evidente que el apoyo y los cuidados pueden convertirse en sobreprotección que llega a generar cierta inseguridad en las participantes. Este factor genera un impacto negativo, al evitar que realicen actividades que si pueden realizar. María expresó:

*“Mi madre era muy protectora porque como le habían dicho que no me cayese porque me podría fracturar algo pues eso”*

*“a veces es eso, el (refiriendose a su pareja) es muy sobreprotector ¿no?  
<<cuidado con eso>> y yo como <<ay>> (risas)”*

### 3.2.2.3. Área de ajuste social

La tercera categoría sobre el área de ajuste social contiene información sobre las relaciones y las funciones sociales, laborales y académicas en las que las participantes han estado inmersas (ver Figura 7).

**Figura 7.**

*Área de ajuste social*



Nota. Tercera categoría y códigos del tema “Experiencias de la OI asociadas a las áreas de ajuste”

En primer lugar, se evidencia el apoyo que han recibido por parte de sus pares en el ámbito académico y laboral, sobre esto, las participantes expresaron que en sus contextos se han encontrado con personas que comprenden su situación y a partir de esto, han elaborado algunas estrategias que les ha facilitado su integración en las diferentes actividades.

*“Yo he tenido compañeros muy buenas de trabajo, en la en la escuela también y en la universidad... no he tenido problema así por mi enfermedad”*

*“La integración con los compañeros pues era fantástica... algunos se quedaban conmigo en el recreo y no íbamos a recreo, si no que nos poníamos de charleta y no sé, bien... la verdad que me da en general muy bien”*

*“yo caminaba con muletas y entonces me llevaba a una silla de ruedas (...) y alguno de mis amigos compis me empujaba la silla”*

Otro tipo de apoyo que han encontrado las participantes es aquel que proviene de instituciones como la fundación AHUCE, que desarrolla diversas actividades de integración con personas con OI. Ellas manifestaron que es un recurso fundamental con el que hubiesen querido contar desde edades más tempranas, con el objetivo de tener profesionales y personas que comprendieran su situación.

*“Yo no había conocido a nadie hasta los 40, que fui a un Congreso de AHUCE que conocía a gente (...) ahora para este año de pandemia hemos tenido muchas actividades con AHUCE, hemos estado hablando muchísimo todas las semanas y tal con gente y entonces he conocido gente”*

*“Creo que la gente que conocido, sobre todo ahora con AHUCE y tal ¿no? Te hace sacar esa fuerza de donde no hay, decir pues yo puedo con esto aunque el mundo me diga que no”*

*“La fundación la conocí hará pues no sé... 2 años, 3 años, hace poquito y la conocí por casualidad y la verdad estoy muy contenta con ellas porque son un encanto y son un apoyo”*

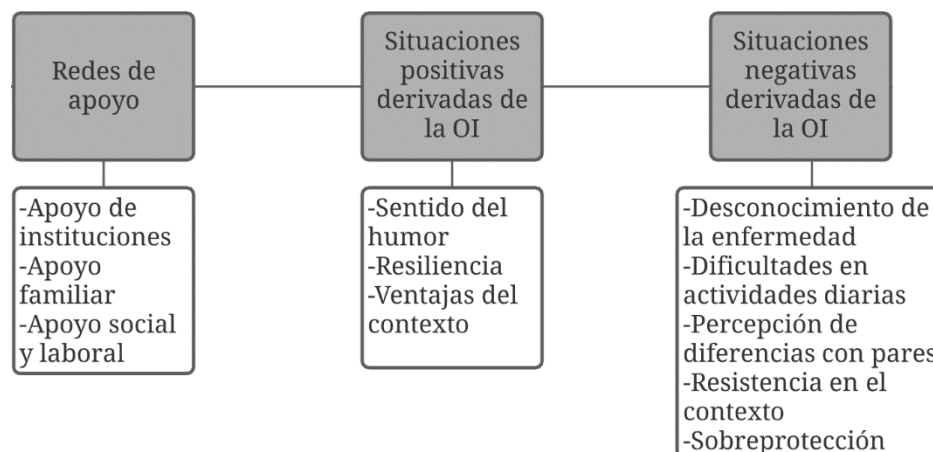
Aunque las participantes describen buenas relaciones interpersonales y una integración adecuada a la mayoría de actividades, es evidente que en algunas situaciones se han encontrado con personas que no logran comprender su realidad, dificultando la realización de algunas actividades y afectando su estado de ánimo.

*“Otros compañeros que te miraba como diciendo <<¿pero esta de qué va?>> ¿no? y entonces eso sí me producía al final cierta incomodidad, pero era gente que igual no me conocía tanto”*

Para finalizar esta sección, cabe resaltar que a pesar de las dificultades que supone la enfermedad ambas participantes han desempeñado roles exitosos en su contexto familiar, académico y laboral.

### **3.2.3 Categorías transversales**

Además de las categorías propias de los temas “Experiencias asociadas al sistema sanitario” y “Experiencias asociadas a las áreas de ajuste” surgen tres categorías transversales con el objetivo de sintetizar y dar nombre a los eventos que conforman las experiencias de las participantes (ver Figura 8).

**Figura 8.***Categorías transversales*

La primera de ellas es la categoría “redes de apoyo” que contiene información sobre las personas, contextos e instituciones que han desempeñado un papel fundamental de soporte para las participantes, principalmente en su familia y su trabajo. En segundo lugar, se encuentra la categoría “situaciones negativas asociadas a la OI”, que sintetiza las narrativas sobre los eventos que las participantes encuentran más adversos a lo largo de su vida, como el desconocimiento de la enfermedad, la dificultad de la realización de actividades cotidianas, la resistencia del contexto a aceptar sus diferencias y la sobreprotección tanto de familiares como de docentes. La última categoría “situaciones positivas asociadas a la OI”, se refiere a los eventos que las participantes encuentran positivos aun en la adversidad, como las características personales que han desarrollado (humor y resiliencia) a partir de su enfermedad y los actos de comprensión y apoyo que han recibido del contexto.

### 3.3 Limitaciones del estudio

Debido a que el número de personas con OI es reducido –por ser una ER- una de las mayores limitantes es contactar con la población. Por otra parte, a pesar de que los recursos tecnológicos facilitan la realización de las entrevistas vía telemática, al no poder ver a cabalidad el lenguaje corporal de las personas, es posible que se pierda información sobre el fenómeno de estudio.

#### 4. Discusión

Como se puede evidenciar, en las narrativas de los participantes tanto del cuestionario como de la entrevista, están plasmados los componentes médicos de la OI. Ellas emplean adecuadamente términos médicos para describir el origen genético de la OI (Maioli et al., 2019), los síntomas característicos descritos por Van Dijk y Sillence (2014), los tratamientos (Escribano-Rey et al., 2014; Marom et al., 2020) y los cuidados. Esto podría deberse a que las enfermedades congénitas y crónicas impactan desde edades muy tempranas, por lo cual, quienes las padecen se apropian de los términos para dar sentido a su realidad, aun cuando la información que han recibido ha sido limitada. Lo anterior coincide con lo propuesto por van Brussel et al (2011) sobre la desinformación respecto a la enfermedad por parte de los pacientes y sus familias, y las estrategias para afrontarlo.

Las narrativas de las participantes evidencian que existe desinformación sobre la enfermedad, esto coincide con lo mencionado por Fano et al. (2013) y Hill et al (2019) sobre el impacto del desconocimiento de la enfermedad en la vida de las personas con OI y sus familias. Este impacto se expresa mayormente con percepción de inseguridad de los pacientes y sus familias frente a los tratamientos y cuidados que reciben del personal sanitario, esto se relaciona con lo descrito por Fernández (2015). Dada esta situación, los pacientes demandan mayor comprensión de parte de los profesionales sanitarios, e integración de los distintos servicios de salud lo cual coincide con el estudio de Tron Álvarez e Ito Sugiyama (2010), sobre las experiencias de los pacientes con una condición médica incapacitante asociadas a los tratamientos y cuidados de por parte de los profesionales sanitarios.

Respecto a las áreas de ajuste, en términos psicológicos, se identificó un estado de ánimo bajo, precedido por emociones como el miedo, la tristeza, la frustración, entre otras, lo que coincide con lo descrito por Hill et al (2019), sobre los efectos negativos del diagnóstico, los tratamientos y las limitaciones en la dimensión emocional.

En la dimensión cognitiva la OI también supone un impacto, principalmente en el pensamiento y en la toma de decisiones, ya que, en primer lugar, los pacientes suelen presentar episodios de rumiación. Y, en segunda instancia, cada situación cotidiana suele planearse detalladamente para evitar al máximo posibles eventos que puedan causar fracturas, microfisuras, dolor y fatiga, entre otras molestias. Lo anterior coincide con lo descrito por Hald et al (2017) sobre el impacto de la OI en los procesos cognitivos;

asociado a esto, se puede reconocer la importancia de la atención psicológica, que permita a los pacientes reestructurar determinados patrones cognitivos y a partir de ello, elaborar proyectos de vida acordes a las capacidades particulares tal como lo propone Fernández (2015).

Por otra parte, también se ha observado que los pacientes con OI pueden presentar baja autoestima por las limitaciones en la realización de actividades cotidianas y en algunos casos, por el aspecto físico. Esto se relaciona con lo descrito por Hill et al (2019) sobre el impacto psicosocial de la OI, es decir, la percepción de la persona en el contexto y qué papel desempeña. Aunque los resultados de la presente investigación no permiten establecer que las personas con OI cuenten con una salud mental igual o superior al resto de la población como lo propone van Brussel et al (2011), sí se puede identificar que las personas con OI generan recursos personales como la resiliencia que les permite aceptar sus limitaciones y adaptarse con actitud positiva a las situaciones cotidianas (Böell et al., 2016; Vinaccia et al., 2012).

La información tanto del cuestionario como de la entrevista expone que además de los recursos personales, el entorno familiar es un elemento fundamental en la vida de las personas con OI, tal como lo describen Hill et al (2019), porque en este espacio se brindan cuidados más allá de los médicos y aunque puedan existir casos de sobreprotección, las familias ayudan al proceso de resignificación de la enfermedad y empoderamiento.

Por último, sobre el área de ajuste social se identificó que aunque las participantes describen buenas relaciones interpersonales y una integración adecuada a la mayoría de actividades, lo cual difiere de lo descrito por Montpetit et al (2011), sobre la exclusión de personas con OI, es usual que se encuentren en situaciones de intolerancia asociadas al desconocimiento sobre la enfermedad, generalmente en contextos laborales, que suelen ser normalmente competitivos.



## 5. Conclusiones

- Los pacientes, las familias y los profesionales sanitarios –salvo especialistas– desconocen gran parte de la información sobre la OI.
- A pesar del desconocimiento, los pacientes con OI manejan un lenguaje clínico adecuado, debido a la exposición que han tenido a los servicios sanitarios desde edades tempranas.
- El desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios genera atención tardía, inadecuada o incompleta para tratar los síntomas, esto reduce la calidad de vida de los pacientes con OI.
- Es fundamental contar con una red integral de profesionales especializados en OI.
- Se necesita mayor divulgación de la enfermedad en contextos científicos y en la cotidianidad.
- Los participantes consideran que padecer OI limita en gran medida la realización de actividades familiares, académicas, laborales y sociales.
- La OI impacta negativamente en la salud mental, ya que frecuentemente presentan rumiaciones (pensamientos repetitivos) y estado de ánimo bajo, asociado a los síntomas.
- Las personas con OI tienden a desarrollar mecanismos de defensa como el humor y la resiliencia, que les permiten sobreponerse a los efectos adversos de la enfermedad.
- Las redes de apoyo son importantes para las personas con OI, porque les ayuda a superar las barreras del entorno y a saber que pueden desempeñar un papel de impacto en su contexto.
- El tiempo, los recursos personales y sociales favorecen la resignificación del diagnóstico y de la enfermedad.
- Es fundamental que, desde edades tempranas, los pacientes y sus familias accedan a atención psicológica para disminuir el impacto negativo de la OI en la salud mental.

## **6. Recomendaciones**

Desde la psicología se pueden desarrollar procesos de información y atención adecuados que le permitan a las personas comprender su situación, resignificarla y a partir de ello, elaborar metas y un proyecto de vida acorde a sus capacidades. Por lo cual, para investigaciones futuras se recomienda, realizar estudios donde se integre la mayor cantidad de información posible sobre el impacto de la OI en las diferentes áreas de ajuste. También desarrollar programas para mejorar la difusión de información sobre la OI y propuestas que integren los distintos servicios sanitarios en función del bienestar de los pacientes con OI.

## 7. Referencias

- Alguacil, D., Molina Rueda, F., & Gómez Conches, M. (2011). Tratamiento ortésico en pacientes con osteogénesis imperfecta. *Anales de Pediatría*, 74(2), 131.e1-131.e6. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2010.07.002>
- Barrera, M. D. M., Tonon, G., & Salgado, S. V. A. (2012). *Investigación cualitativa: El análisis temático para el tratamiento de la información desde el enfoque de la fenomenología social*. 32.
- Böell, J. E. W., Silva, D. M. G. V. da, & Hegadoren, K. M. (2016). Factores sociodemográficos y condicionantes de salud asociados a la resiliencia de personas con enfermedades crónicas: Un estudio transversal. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 24. <https://doi.org/10.1590/1518-8345.1205.2786>
- Bonilla, S. X. C., Cardona, L. R., & Spina, P. I. L. (2011). Estudio de la osteogénesis imperfecta: Su abordaje del tratamiento kinésico y/o fisioterapéutico. *Movimiento Científico*, 5(1), 77-89.
- Borde, M., Othaix, D., & Viroga, S. (2019). Osteogénesis imperfecta y embarazo: Reporte de un caso. *Horizonte Médico (Lima)*, 19(3), 84-88. <https://doi.org/10.24265/horizmed.2019.v19n3.12>
- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3, 77-101. <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Bronfenbrenner, U. (1987). *La ecología del desarrollo humano: Experimentos en entornos naturales y diseñados*. Paidós.
- Cardoso Gómez, M. A., Pascual Ayala, R., Moreno Baena, G. M., Figueroa Rubio, M. E., & Serrano Sánchez, C. (2013). INVESTIGACIÓN CUALITATIVA Y FENOMENOLOGÍA EN SALUD. *Vertientes. Revista Especializada en Ciencias de la Salud*, 10(1-2), Article 1-2. <http://revistas.unam.mx/index.php/vertientes/article/view/32887>
- Cenobio, V. A., & Castro, L. G. C. (2020). Conocimientos Básicos Sobre el Diagnóstico y Tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta. *Daena: International Journal of Good Conscience*, 8.
- Chaves, A., & Denis, M. (2017). Enfermedades Raras en Latinoamérica Desafíos y oportunidades para la atención equitativa y propuesta de las Organizaciones de Pacientes – News Across Latin America. *News Across Latin America*. <https://press.ispor.org/LatinAmerica/2017/09/enfermedades-raras-en->

latinoamerica-desafios-y-oportunidades-para-la-atencion-equitativa-y-propuesta-de-las-organizaciones-de-pacientes/

- Chicharro Merayo, M. del P. (2013). *Tradicionalmente, las técnicas de investigación cualitativa se han asociado a determinados objetos de estudio*. 7.
- Colcha, H. E. M., Hidalgo, E. Y. R., Tapia, P. E. B., & Chasiluisa, M. A. V. (2019). Osteogenesis imperfecta. *RECIMUNDO*, 3(2), 915-933.  
[https://doi.org/10.26820/recimundo/3.\(2\).abril.2019.915-933](https://doi.org/10.26820/recimundo/3.(2).abril.2019.915-933)
- Cortés, F. C. M. (2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2015.06.020>
- Cuevas-Olivo, R., Alejo-Fuentes, L. J., Alejo-Fuentes, L. F., & Campos-Angulo, G. (2019). El tratamiento con bifosfonatos mejora la calidad de vida en pacientes con diagnóstico de osteogénesis imperfecta. *Acta Ortopédica Mexicana*, 33(2), 63-66.
- Dahan-Oliel, N., Oliel, S., Tsimicalis, A., Montpetit, K., Rauch, F., & Dogba, M. J. (2016). Quality of life in osteogenesis imperfecta: A mixed-methods systematic review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(1), 62-76.  
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37377>
- Darbà, J., & Marsà, A. (2020). Hospital incidence, management and direct cost of osteogenesis imperfecta in Spain: A retrospective database analysis. *Journal of Medical Economics*, 0(0), 1-6. <https://doi.org/10.1080/13696998.2020.1834402>
- Denzin, N. K. (2012). Triangulation 2.0. *Journal of Mixed Methods Research*, 6(2), 80-88. <https://doi.org/10.1177/1558689812437186>
- Escribano-Rey, R. J., Duart-Clemente, J., Martínez de la Llana, O., & Beguiristáin-Gúrpide, J. L. (2014). Osteogénesis imperfecta: Tratamiento y resultado de una serie de casos. *Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología*, 58(2), 114-119. <https://doi.org/10.1016/j.recot.2013.11.007>
- Fano, V., Pino, M. D., Celín, M. R., Buceta, S., & Obregón, M. G. (2013). *Osteogénesis imperfecta: Estudio de la calidad de vida en los niños*.  
<https://doi.org/10.5546/AAP.2013.328>
- Fermoso, P. (1988). El modelo fenomenológico de investigación en pedagogía social. *Educación*, 14, 121-136. <https://doi.org/10.5565/rev/educar.541>
- Fernández, T. (2015). *Boletín servicio psicología AHUCE* (p. 12).  
<http://www.ahuce.org/Portals/0/Servicios/psicologia/boletinserviciopsicologia.pdf>

- Forlino, A., & Marini, J. C. (2016). Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*, 387(10028), 1657-1671. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(15\)00728-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(15)00728-X)
- Fuster Guillen, D. E. (2019). Investigación cualitativa: Método fenomenológico hermenéutico. *Propósitos y Representaciones*, 7(1), 201-229. <https://doi.org/10.20511/pyr2019.v7n1.267>
- García Delgado, R., Barber Marrero, M. Á., López Gutiérrez, P., García Rodríguez, R., Plasencia Acevedo, W., & García Hernández, J. Á. (2011). Diagnóstico prenatal de osteogénesis imperfecta tipo I. *Diagnóstico Prenatal*, 22(3), 97-99. <https://doi.org/10.1016/j.diapre.2011.04.003>
- Gómez, G. R., Flores, J. G., & Jiménez, E. G. (1996). *Metodología de la investigación cualitativa*. Aljibe.
- González-Puebla, C. (2019). Cicatrices en el alma. Las consecuencias emocionales de la experiencia bélica de los combatientes chilenos de la guerra del pacífico (1879-1884). *Revista de historia (Concepción)*, 26(1), 7-28. <https://doi.org/10.4067/S0717-88322019000100007>
- Gooijer, K., Harsevoort, A. G. J., Dijk, F. S. van, Withaar, H. (Rik), Janus, G. J. M., & Franken, A. A. M. (2020). A Baseline Measurement of Quality of Life in 322 Adults With Osteogenesis Imperfecta. *JBMR Plus*, 4(12), e10416. <https://doi.org/10.1002/jbm4.10416>
- Hald, J. D., Folkestad, L., Harsløf, T., Brixen, K., & Langdahl, B. (2017). Health-Related Quality of Life in Adults with Osteogenesis Imperfecta. *Calcified Tissue International*, 101(5), 473-478. <https://doi.org/10.1007/s00223-017-0301-4>
- Hill, C. L., Baird, W. O., & Walters, S. J. (2014). Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: A qualitative interview based study. *Health and Quality of Life Outcomes*, 12(1), 54. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-12-54>
- Hill, M., Lewis, C., Riddington, M., Crowe, B., DeVile, C., Götherström, C., & Chitty, L. (2019). Exploring the impact of Osteogenesis Imperfecta on families: A mixed-methods systematic review. *Disability and Health Journal*, 12(3), 340-349. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2018.12.003>
- Husserl, E. (2013). *Ideas relativas a una fenomenología pura y una filosofía fenomenológica* | Instituto de Investigaciones Filosóficas. Instituto de Investigaciones Filosóficas / Fondo de Cultura Económica.

- <http://www.filosoficas.unam.mx/catalogo/?publicaciones=ideas-relativas-a-una-fenomenologia-pura-y-una-filosofia-fenomenologica-3>
- Ibáñez, A., & Hodgson, F. (2021). OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 32(3), 311-318. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2020.09.004>
- Kliegman, R. M., & Geme, J. S. (2019). *Nelson Textbook of Pediatrics, 2-Volume Set, 21e* (21.<sup>a</sup> ed., Vol. 2).
- Maioli, M., Gnoli, M., Boarini, M., Tremosini, M., Zambrano, A., Pedrini, E., Mordenti, M., Corsini, S., D'Eufemia, P., Versacci, P., Celli, M., & Sangiorgi, L. (2019). Genotype–phenotype correlation study in 364 osteogenesis imperfecta Italian patients. *European Journal of Human Genetics*, 27(7), 1090-1100. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0373-x>
- Marom, R., Rabenhorst, B. M., & Morello, R. (2020). Osteogenesis imperfecta: An update on clinical features and therapies. *European Journal of Endocrinology*, 183(4), R95-R106. <https://doi.org/10.1530/EJE-20-0299>
- Martin, R. J., Fanaroff, A. A., & Walsh, M. C. (2019). *Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine, 2-Volume Set*. <https://www.us.elsevierhealth.com/fanaroff-and-martins-neonatal-perinatal-medicine-2-volume-set-9780323567114.html>
- Martínez Díaz, G. E. (2019). Desarrollo humano: Caso veteranos suboficiales y soldados de Colombia en la guerra de Corea. *instname:Universidad de los Andes*. <https://repositorio.uniandes.edu.co/handle/1992/44040>
- Matsushita, M., Mishima, K., Yamashita, S., Haga, N., Fujiwara, S., Ozono, K., Kubota, T., Kitaoka, T., Ishiguro, N., & Kitoh, H. (2020). Impact of fracture characteristics and disease-specific complications on health-related quality of life in osteogenesis imperfecta. *Journal of Bone and Mineral Metabolism*, 38(1), 109-116. <https://doi.org/10.1007/s00774-019-01033-9>
- Montpetit, K., Dahan-Oliel, N., Ruck-Gibis, J., Fassier, F., Rauch, F., & Glorieux, F. (2011). Activities and participation in young adults with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 4(1), 13-22. <https://doi.org/10.3233/PRM-2011-0149>
- Morello, R. (2018). Osteogenesis imperfecta and therapeutics. *Matrix Biology*, 71-72, 294-312. <https://doi.org/10.1016/j.matbio.2018.03.010>
- Moreno-Fergusson, M. E. (2014). El fenómeno de la cronicidad: Su impacto en el individuo, en su familia y el cuidado de enfermería. *Aquichan*, 14(4), 458-459. <https://doi.org/10.5294/aqui.2014.14.4.1>

- Mortier, G. R., Cohn, D. H., Cormier-Daire, V., Hall, C., Krakow, D., Mundlos, S., Nishimura, G., Robertson, S., Sangiorgi, L., Savarirayan, R., Sillence, D., Superti-Furga, A., Unger, S., & Warman, M. L. (2019). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(12), 2393-2419. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61366>
- Orphanet. (2021). *Orphanet: Osteogénesis imperfecta*. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=666](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=666)
- Palomo, T., Vilaça, T., & Lazaretti-Castro, M. (2017). Osteogenesis imperfecta: Diagnosis and treatment. *Current Opinion in Endocrinology & Diabetes and Obesity*, 24(6), 381-388. <https://doi.org/10.1097/MED.0000000000000367>
- Parra Gómez, C. E. P., García Sánchez, L. V. G., & Insuasty Enríquez, J. I. (2011). Experiencias de vida en mujeres con cáncer de mama en quimioterapia\*. *Revista Colombiana de Psiquiatría*, 40(1), 65-84. [https://doi.org/10.1016/S0034-7450\(14\)60105-0](https://doi.org/10.1016/S0034-7450(14)60105-0)
- Peña, A. Q. (2006). Metodología de Investigación Científica Cualitativa. *Investigación cualitativa*, 38.
- Posada de la Paz, M., & García Ribes, M. (2010). Concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras. *Atencion Primaria*, 42(3), 169-172. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2009.11.001>
- Robles, B. (2011). La entrevista en profundidad: Una técnica útil dentro del campo antropofísico. *Cuicuilco*, 18(52), 39-49.
- Rodríguez-Herrera, G., & Navarro-Charpantier, M. J. (2009). Osteogénesis imperfecta con manifestaciones en el periodo neonatal. *Acta Médica Costarricense*, 51(2), 114-118.
- Ruiz Olabuénaga, J. I. R. (2012). *Metodología de la investigación cualitativa*. Universidad de Deusto.
- Sandín, B., Valiente, R. M., García-Escalera, J., & Chorot, P. (2020). Impacto psicológico de la pandemia de COVID-19: Efectos negativos y positivos en población española asociados al periodo de confinamiento nacional. *Revista de Psicopatología y Psicología Clínica*, 25(1), 1. <https://doi.org/10.5944/rppc.27569>
- Suárez, E. E. A., & Arenas, J. F. R. (2013). La saturación teórica en la teoría fundamentada: Su de-limitación en el análisis de trayectorias de vida de víctimas

- del desplazamiento forzado en Colombia. *Revista Colombiana de Sociología*, 36(2), 93-114.
- Telenchana, P. F., Rivera Toala, O. J., Coronel Andrade, E. F., & Jiménez Pinto, F. F. (2020). *Osteogénesis imperfecta: Revisión de la literatura actual*. 20, 4-9.
- Tournis, S., & Dede, A. D. (2018). Osteogenesis imperfecta – A clinical update. *Metabolism*, 80, 27-37. <https://doi.org/10.1016/j.metabol.2017.06.001>
- Tron Álvarez, R., & Ito Sugiyama, M. E. (2010). Experiencias de vida y en servicios de salud de pacientes con lesión medular traumática. *Psicología y Salud*, 20(2), 189-194. <https://doi.org/10.25009/pys.v20i2.601>
- van Brussel, M., van der Net, J., Hulzebos, E., Helders, P. J. M., & Takken, T. (2011). The Utrecht approach to exercise in chronic childhood conditions: The decade in review. *Pediatric Physical Therapy: The Official Publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 23(1), 2-14. <https://doi.org/10.1097/PEP.0b013e318208cb22>
- Van Dijk, F. S., & Sillence, D. O. (2014). Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(6), 1470-1481. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36545>
- Varguillas, C. S. V., & de Flores, S. R. (2007). IMPLICACIONES CONCEPTUALES Y METODOLÓGICAS EN LA APLICACIÓN DE LA ENTREVISTA EN PROFUNDIDAD. *Revista de Educación*, 15.
- Vega, C., Torres, A., & Chauca, M. P. (2021). Crisis reproductiva, cuidados y sostenimiento en contextos de desastre. Experiencias comunitarias tras el terremoto en Ecuador. *RES. Revista Española de Sociología*, 30(2), 4.
- Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2020). Paradoja de la rareza: A propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 34(6), 536-538. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>
- Vinaccia, S., Quiceno, J. M., & Remor, E. (2012). Resiliencia, percepción de enfermedad, creencias y afrontamiento espiritual-religioso en relación con la calidad de vida relacionada con la salud en enfermos crónicos colombianos. *Anales de Psicología / Annals of Psychology*, 28(2), 366-377. <https://doi.org/10.6018/analesps.28.2.148821>
- Wagemann, E., D'Alençon, R., Greene, M., Wagemann, E., D'Alençon, R., & Greene, M. (2020). Resiliencia es más que resistencia: Dos experiencias del terremoto y



tsunami de 2010. *ARQ (Santiago)*, 105, 80-93. <https://doi.org/10.4067/S0717-69962020000200080>

Warman, M. L., Cormier-Daire, V., Hall, C., Krakow, D., Lachman, R., LeMerrer, M., Mortier, G., Mundlos, S., Nishimura, G., Rimoin, D. L., Robertson, S., Savarirayan, R., Silience, D., Spranger, J., Unger, S., Zabel, B., & Superti-Furga, A. (2011). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(5), 943-968. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33909>

Zitelli, B., McIntire, S., & Nowalk, A. (2017). *Zitelli and Davis' Atlas of Pediatric Physical Diagnosis—7th Edition* (7.<sup>a</sup> ed.). <https://www.elsevier.com/books/zitelli-and-davis-atlas-of-pediatric-physical-diagnosis/zitelli/978-0-323-39303-4>

## 8. Anexos

### Anexo 1. Contenido del cuestionario

#### Experiencias de vida de personas con diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta (OI)

La OI es una condición genética que afecta huesos y otros tejidos del cuerpo, además puede causar otras molestias como pérdida temprana de la audición y estatura baja, entre otras. Actualmente, en la literatura científica encontramos información sobre los distintos tratamientos cuyo propósito es mejorar la calidad de vida de quienes viven con esta condición, sin embargo, no hay mucha información sobre qué sienten y piensan estas personas sobre su experiencia y como esta puede influir en distintos aspectos de la vida. Dado esto, está siendo invitado a participar de forma anónima de ésta investigación, porque nos interesa conocer desde su perspectiva como es vivir con un diagnóstico de OI.

Cabe mencionar que la realización de la investigación (proyecto de TFM del máster de Investigación en Ciencias sociosanitarias) y este cuestionario está autorizado por el Comité de ética de Investigación de La Universidad de Alcalá y los datos serán tratados por los investigadores de la Universidad de Alcalá (UAH) conforme a la Ley Orgánica 3/2018, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales y al Reglamento General de Protección de Datos (UE) 2016/679.

En caso de tener alguna duda o sugerencia por favor comuníquese con la investigadora principal

Karen L. Simales (karen.simales@edu.uah.es).

\* Required

#### ***Consentimiento informado***

Recuerde que su participación es ANÓNIMA (a menos que al final de la encuesta desee brindar sus datos de contacto).

1. ¿Confirma su participación en el estudio? \*

Si

No

#### ***Datos sociodemográficos***

A continuación, preguntaremos sobre algunos datos que nos permitirán ubicar a la población que responde al cuestionario, sin embargo, no tomaremos ningún dato que pueda revelar su identidad. Es completamente anónimo.

2. Fecha de nacimiento \*

3. País y ciudad de residencia actual \*

4. Edad en la que recibió el diagnóstico de OI (si no lo sabe o recuerda, indique una edad aproximada) \*

***Sobre la OI***

5. A continuación, se presenta una lista con algunas manifestaciones clínicas o signos más frecuentes de OI. Marque aquellos que haya experimentado y si hay alguno que no esté mencionado por favor escríbalo. \*

- Estatura baja
  - Lesiones en músculos y/o articulaciones
  - Deformaciones esqueléticas
  - Dolor agudo/crónico
  - Dentinogénesis imperfecta o problemas dentales)
  - Pérdida de la audición
  - Escleróticas azules o problemas visuales
  - Fatiga o cansancio
  - Fracturas
  - Debilidad muscular/falta de fuerza
- Otro ¿cuál?

6. Si en la pregunta anterior ha marcado "Otro" por favor escriba que manifestación clínica o signo ha experimentado. Si no es así por favor continúe con la siguiente pregunta.

7. Si a partir del diagnóstico le han realizado uno o varios tratamientos por favor menciónelos a continuación (procedimiento quirúrgico, fármacos, fisioterapia, etcétera): \*

8. ¿Necesita algún apoyo para la movilidad? \*

- No, camino sin ningún apoyo
- Sí, uso bastón
- Sí, uso andador
- Sí, uso silla de ruedas
- Sí, uso otro apoyo

9. Si en la pregunta anterior indicó "Sí, uso otro apoyo", escriba a continuación el tipo de apoyo para la movilidad que usa. Si no es así por favor continúe con la siguiente pregunta.

Como se mencionaba inicialmente, el objetivo es conocer desde su perspectiva si la OI ha tenido algún impacto en uno o más aspectos de su vida. Si es así, lo invitamos a continuar con la siguiente sección del cuestionario.

10. ¿Considera que el diagnóstico de OI, los posibles síntomas y efectos secundarios de los tratamientos han influido en el desarrollo de algún aspecto de su vida? \*

Si

No

11. ¿En cuál (es) de los siguientes aspectos cree que más ha influido la OI en su vida? \*

- Familiar
- Académica

- Laboral
- Social (relaciones con amigos, relaciones afectivas, participación en grupos de algún interés, etcétera)
- Psicológica (autoestima, estado de ánimo, etcétera)
- Otro ¿Cuál?

12. Si en la pregunta anterior ha marcado "Otro" por favor escriba el o los aspectos en los que considera que más ha influido el diagnóstico de OI. Si no es así por favor continúe con la última pregunta

13. De acuerdo con los aspectos que ha mencionado anteriormente, describa de qué forma considera que vivir con OI ha influido (puede extenderse lo que considere necesario y puede mencionar pensamientos, sentimientos, emociones y/o situaciones que nos permitan comprender mejor su experiencia) \*

14. ¿Tiene algún comentario, sugerencia o información que desee compartir?

### ***Participación en entrevista***

Agradecemos su participación en el cuestionario, dado que nuestra investigación tiene como objetivo ampliar los conocimientos sobre las experiencias de personas con OI, queremos continuar conociendo sus vivencias.

15. ¿Estaría interesado en brindar una entrevista on-line de 1 hora (aproximadamente) con uno de los investigadores? \*

Sí

No

16. Indique por favor a continuación su nombre y datos de contacto (teléfono y correo electrónico). En los próximos días será contactado por uno de los investigadores para concertar la fecha y hora de la entrevista on-line. \*

¡Muchas gracias por su participación!

Una vez concluya la investigación la pondremos a disposición si es de su interés conocer los resultados.

## **Anexo 2. Guion de la entrevista**

### **Guion de la entrevista**

Fase 1. Introducción: Recepción y disposición del participante.

- *El moderador presenta y da la bienvenida:*  
 “Me presento soy Karen Simales, psicóloga y estudiante de máster de investigación en ciencias sociosanitarias de la UAH, soy quien dirigirá la sesión. Como le comenté en el correo del cuestionario, el objetivo de esta investigación es acercarnos y comprender las experiencias de vida que usted tiene asociadas a la osteogénesis imperfecta. Agradezco su participación y el tiempo que ha apartado para compartir sus experiencias”  
 Durante la siguiente hora me gustaría que me contaran sus experiencias en relación a

*¿Cómo es vivir con OI? Es importante que se entienda que no existen respuestas correctas o equivocadas, sino percepciones o experiencias con diferentes puntos de vistas”*

- Entre las normas de la entrevista se detalla la confidencialidad: <<La entrevista realizada se grabará mediante grabadora de voz, y una vez analizados los datos se destruirá, de tal forma que en ningún caso se utilizarán datos personales>>

#### Fase 2. Preparación:

- <<Me gustaría que se presente y que comente de forma breve, su nombre (este será cambiado en la transcripción de la entrevista), edad, a que se dedica y algún otro dato que me quieran comentar.

#### Fase 3. Debate a fondo:

- <<-Incluyéndome- hemos atravesado diferentes experiencias asociadas a esta condición, me gustaría que pudiera compartir sus experiencias sobre cómo esta ha impactado en su vida en diferentes aspectos... Familiar, académico, social, psicológico, laboral...

*¿Cuándo recibió el diagnóstico de OI?*

*¿En qué aspecto cree que más ha influido convivir con OI?*

*¿Puede contar alguna experiencia o suceso relacionado?*

*¿Cómo son sus relaciones interpersonales?*

*¿Cómo considera que se encuentra su salud psicológica?*

*¿Cómo la OI ha impactado en su estado psicológico?*

*\* Las enfermedades suelen ser sinónimo de cosas negativas, pero ¿considera que la OI ha tenido un impacto positivo en su vida? ¿En qué aspecto? (Opcional si no se menciona ningún impacto positivo) \**

#### Fase 4. Clausura de la entrevista:

- Se resumen los temas tratados, y se esclarece nuevamente la utilidad de los resultados para el estudio. Se anuncia al participante que no se van a reunir más veces y se le agradece su participación y colaboración.
- <<A continuación vamos a finalizar con la entrevista, ¿quiere añadir algún otro comentario? Le agradezco su participación y colaboración

### **Anexo 3. Hoja de información para el participante**

#### **HOJA DE INFORMACIÓN AL PARTICIPANTE**

**Título del Estudio:** Experiencias de adultos con osteogénesis imperfecta: estudio cualitativo

**Investigador:** Karen Liliana Simales López

La psicóloga y estudiante de máster de Investigación en ciencias sociosanitarias le ha propuesto participar en el presente estudio de investigación. Lea con calma la información que a continuación le proporcionamos y que le permitirá decidir si quiere o no participar. No es necesario que dé una respuesta en este momento, puede llevarse

esta información que le proporcionamos y valorarla con calma. Puede consultarlo con sus familiares, amigos o su médico de cabecera, si así lo quiere. Puede hacer cuantas preguntas quiera la investigadora o director de trabajo de fin de máster contestarán y resolverán todas las dudas que respecto al estudio puedan surgirle. Debe saber que su participación es completamente voluntaria y que, si decidiera no participar, su decisión no tendrá ningún tipo de repercusión.

*¿Por qué se realiza este estudio?*

La Osteogénesis Imperfecta (OI) o comúnmente llamada Huesos de cristal, es una enfermedad hereditaria que causa la fragilidad en huesos, músculos y cartílagos, así como pérdida de la audición, baja estatura entre otras manifestaciones que afectan de forma diversa la calidad de vida de quienes han sido diagnosticados.

La OI está clasificada dentro del grupo de las “enfermedades raras” ya que alrededor del mundo solo se presenta 1 caso en cada 10000 nacimientos y, por ejemplo, en España actualmente solo se identifican aproximadamente 2700 casos de esta enfermedad. Afortunadamente existe información amplia y actualizada sobre los tratamientos médicos que se llevan a cabo para mejorar los síntomas físicos.

Por otro lado, la OI es una condición que afecta de forma multidimensional a las personas, ya que los síntomas y los efectos secundarios de algunos tratamientos pueden incidir en la salud psicológica y social, sin embargo, actualmente no se encuentra información suficiente que permita entender la condición desde la perspectiva de los pacientes. Por ello, es sumamente necesario comprender a través de investigaciones centradas en la experiencia, lo que significa para las personas padecer OI y de esta manera, formular estrategias que respondan a sus necesidades.

*¿Cuál es el objetivo del estudio?*

El propósito del estudio es conocer las experiencias de personas adultas que padecen OI y como esto influye en sus vidas, a través de sus relatos. La información que se obtenga podría sugerir como desde la psicología se puede actuar para cubrir adecuadamente las necesidades de pacientes con OI.

*¿Cómo se va a realizar el estudio?*

El estudio consta de dos etapas. En la primera, un grupo de personas adultas con diagnóstico de OI responderá de forma anónima (es decir, no se preguntará por ningún dato que permita la identificación de la persona) a un cuestionario que tiene como fin comprender algunos aspectos relacionados con el diagnóstico y las inquietudes que este genera.

La segunda etapa consiste en la realización de una entrevista a profundidad en una sola sesión, en la fecha que le convenga al participante adulto con diagnóstico de OI, que desee participar y contar sus experiencias asociadas al diagnóstico y como este influye en su vida.

*¿Qué beneficios puedo obtener por participar en este estudio?*

Con este estudio se pretende obtener una información que actualmente es muy reducida. Es decir, conocer desde una perspectiva personal lo que significa padecer OI y como esto influye en su vida. Para ello, es necesario conocer y analizar los relatos de las personas con este padecimiento, así como identificar aspectos desde la psicología que se pueden mejorar para cubrir adecuadamente las necesidades. Si la información obtenida

actúa como punto inicial para continuar investigando y formulando estrategias para la salud psicológica de las personas con OI, podría beneficiarse a la población. A día de hoy, no podemos asegurarle que usted vaya a recibir beneficio por su participación en el estudio. Pero, es importante que sepa que con su participación contribuye al avance científico cuyo fin es mejorar la calidad de vida de personas con su misma condición.

*¿Qué riesgos y/o molestias puedo sufrir por participar en el estudio?*

El desarrollo del estudio no sugiere un riesgo físico de ningún tipo, no obstante, al tratarse de una entrevista sobre diferentes aspectos de la vida personal del participante, es posible que genere una molestia asociada a recuerdos, pensamientos y/o emociones. Cabe resaltar que la entrevista la realizará personal sanitario especialmente entrenado y no le causará más molestias más que las ya mencionadas anteriormente.

*¿Qué datos se van a recoger?*

Se recogerá datos personales (nombre, edad, sexo y situación laboral), así como datos sobre el diagnóstico (edad en la que recibió el diagnóstico, situación actual, pronóstico de la enfermedad) y, por último, información que desee compartir sobre la influencia que tiene el diagnóstico en diferentes aspectos de su vida cotidiana. Los datos personales se consignarán de forma escrita y los relatos serán recolectados a través de una grabación de voz para su posterior transcripción y análisis.

Además, le comunicamos que los datos personales recogidos en el estudio del que se la ha informado previamente serán tratados por los investigadores de la Universidad de Alcalá (UAH) conforme a la Ley Orgánica 3/2018, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales y al Reglamento General de Protección de Datos (UE) 2016/679, con la finalidad de tramitar su participación. Sus datos serán tratados con su consentimiento expreso y en el marco de la función educativa e investigadora atribuida legalmente a la Universidad. Estos datos no serán cedidos salvo previa petición y en los casos previstos legalmente, y se conservarán durante el tiempo legalmente establecido y el necesario para cumplir con la citada finalidad.

El órgano responsable del tratamiento es la Secretaría General de la Universidad, ante quien se podrán ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, mediante escrito dirigido a la Delegada de Protección de Datos (Colegio de San Ildefonso, Plaza de San Diego, s/n. 28801 Alcalá de Henares. Madrid) o por correo electrónico ([protecciondedatos@uah.es](mailto:protecciondedatos@uah.es)), adjuntando copia del DNI o equivalente. En caso de conflicto, se podrá plantear recurso ante la Agencia Española de Protección de Datos. Para una información más detallada puede consultarse la Política de Privacidad de la Universidad”.

*¿Me puedo retirar del estudio?*

La participación en el estudio es totalmente voluntaria. Usted podrá retirarse en cualquier momento si lo desea, sin tener que dar explicaciones y sin que por ello se produzca perjuicio alguno en la relación con su médico ni en los cuidados que se le deban administrar. Al mismo tiempo, el equipo de investigadores puede decidir interrumpir el estudio en cualquier momento si así fuese necesario o así lo exigieran las autoridades sanitarias.

*¿Quién supervisa el estudio?*

El Comité de Ética de Investigación con seres humanos de la Universidad de Alcalá, que es el organismo encargado de evaluar la seguridad de los participantes y los aspectos éticos y metodológicos de este estudio, ha aprobado el estudio, así como la presente hoja de información y el formulario de consentimiento informado.

*¿Con quién puedo contactar en caso de duda?*

Puede contactar con la estudiante del máster de investigación en ciencias sociosanitarias Karen Liliana Simales López ([karen.simales@edu.uah.es](mailto:karen.simales@edu.uah.es)), que será responsable de la investigación y de informar y contestar a sus dudas y preguntas, así como con la tutora del trabajo Purificación González Villanueva ([purificacion.gonzalez@uah.es](mailto:purificacion.gonzalez@uah.es)).

#### **Anexo 4. Consentimiento informado**

##### **DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DEL PARTICIPANTE**

Yo.....  
.....

..... (Nombre y apellidos manuscritos por el participante)

He leído esta hoja de información y he tenido tiempo suficiente para considerar mi decisión.

Me han dado la oportunidad de formular preguntas y todas ellas se han respondido satisfactoriamente.

Comprendo que mi participación es voluntaria.

Comprendo que puedo retirarme del estudio:

1º Cuando quiera

2º Sin tener que dar explicaciones.

3º Sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.

Presto libremente mi conformidad para participar en el estudio y doy mi consentimiento para el acceso y utilización de mis datos en las condiciones detalladas en la hoja de información.



He recibido una copia de este documento.

Firma del participante

Fecha (manuscrito por el participante)

Firma del investigador

Fecha (manuscrito por el investigador)

## **Anexo 5. Transcripciones de las entrevistas**

### ***Transcripción entrevista 1***

\*El nombre de la participante ha sido cambiado

Entrevistadora (E): Si me lo permite voy a empezar a grabar

Participante (P): vale

E: Bueno pues primero que todo agradecer mucho que quisiera participar desde El cuestionario que realmente tuvo como una gran acogida por pues por las personas de de la Fundación a las cuales se las facilitamos pues me presento una mente mi nombre es jade encima les yo soy psicóloga soy colombiana y he venido aquí a España a Madrid puntualmente a la Universidad de Alcalá a hacer un máster de investigación. Yo también tengo osteogénesis imperfecta, entonces claro

P: Mucho gusto en conocerte ¿eh?

E: Muchas gracias, igualmente

P: Porque tampoco somos muchos, que bueno conocernos

E: Sí, es difícil, por eso es que justamente de ahí parte mi interés porque en realidad yo, o sea, yo tengo 24 años y en mis 24 años no he conocido a nadie con osteogénesis imperfecta, pero bueno eso ya hace parte de un montón de cosas que ya ahorita Irán ya también... le contaré... pero bueno, entonces, justamente mi investigación y mi trabajo de fin de máster quiere como conocer las experiencias de pues de las personas que tienen esta condición y qué significa en sus vidas ¿no? entonces pues primero que todo me gustaría que que se presente, que me cuente un poquito de usted, ¿a qué se dedica? lo que me quieras contar...

P: Vale, de acuerdo bueno me llamo María, eh tengo 65 años, he sido profesora de primaria hasta los 56 en que me dieron una incapacidad laboral y bueno, soy madre de una chica ya mayorcita ya de 34 años, pero es que soy madre adoptiva. Eh, eh... bueno decidimos que era mejor así porque sabíamos tan poco de la enfermedad ahí nos encontrábamos tan tan perdidos que bueno al final dijimos mira pues... no nos importa nada adoptar nos parece estupendo también y adoptamos a una niña, tiene ahora 34 años y bueno aparte de eso pues ya llevo desde los 56 con la incapacidad y bueno mí... cómo te voy a decir... eh pues cada vez mi día a día es más duro y bueno pues ahí llevándolo como se pueda. Hasta los 50 o así lo llevé bastante bien con mis achaques y cosas, pero bueno, bien, no me puedo quejar, pero luego ya desde ahí en adelante pues ya la cosa cambió.

E: Vale \*María\*, entiendo. Pues eh como la idea es saber un poco de todas estas experiencias, también quisiera saber ¿cómo fue ese proceso de diagnóstico? ¿cuándo se le diagnosticó? ¿por qué razones? O sea ¿Cómo fue ese proceso?

P: Vale, ajam, o sea como pues eso bueno, pues como tengo 65 yo nací en el 55 entonces en aquella época pues los médicos eran pocos y yo vivo en un pueblo de 5000 habitantes había dos médicos pero eh, bueno, no tenía ninguna experiencia de ningún tipo y con niños menos, porque a los niños no sé... no habían pediatras tampoco, eh yo tuve la primera fractura a los dos años, eh mi madre no le dio demasiada importancia, o se fue una fractura sí más o sea me caí me caí y me rompí el fémur, no le dio mucha importancia pero luego hasta los 5 años tuve otras dos contracturas de tibia y entonces ya se pues no se preocupó y decía... Luego era muy delgadita y más pequeña que... mis hermanos nacieron cuando yo tenía 5 años, no, cuando yo tenía 4 nació el segundo y la tercera, mi hermana, con 5, pero siempre hemos sido, es una familia o sea de gente más bien alta y con muy muy muy robusta... Entonces yo era un poco pues la pequeñita... ¡hombre! no tengo, no tengo mala talla ¿eh? tengo 1.50 que tampoco está tan mal, pero bueno comparado con mis hermanos y mi familia pues... Entonces mi madre desde pequeñita me veía que era más delgadita, más mas pequeñita y así me llevó entonces no había pediatras por aquí y bueno, solía venir de Bilbao un pediatra de vez en cuando al pueblo de al lado, me llevó a mi madre y me miró la esclerótica de los ojos y vio que tenía la esclerótica azul y como había tenido ya 3 fracturas tontamente y una luxación de hombro, no, de codo, le dijo mi a madre pues que me cuidara que que no me cayese porque me podía pues que tendría seguramente huesos de cristal y nada solo le dijo eso y que me, pues que hiciste lo posible para que no me cayese y... y mi madre desde muy pequeña me estaba dando calcio porque se suponía que era lo mejor, y entonces este pediatra le dijo “no le des calcio porque no es problema de calcio” sino que debe tener otro componente entonces no sé si le dijo lo del colágeno no sé si sabría él también, pero bueno, dijo “que no le des el calcio porque no no iba a llegar a los huesos” y tal y entonces nada que era muy bueno el sol, el agua de mar y bueno, entonces, todos los veranos íbamos a bueno yo vivo en un pueblo de Costa de que tengo playa y mar todo y bueno pues... los veranos los pasábamos en el agua, al sol y luego mi madre era muy protectora porque no... eh pues eso, como le habían dicho que no me cayese porque me podría fracturar algo pues... luego si te tenía muchas, por ejemplo, contracturas y pues los tobillos también se me hinchaban de vez en cuando.. bueno... me torcía los tobillos y tal y entonces pues eso, comparando con mis hermanos que eran menores que yo 4 y 5 años menores que yo, pues ya estaba muchísimo tiempo en casa... porque luego también tuve más fracturas hasta los 12 años tuve un número no sé... alguna otra también si no de muñeca no sé si no... más tarde creo bueno entonces eso que mi infancia estaba pues... estaba un poco condicionada ¿no? porque no me dejaban salir aunque vivo en un pueblo donde todos los niños andan, andaban en la calle sobretodo entonces que andaban todos... no había era muy éramos muy libres pero yo yo sí que he pasado muchas horas en casa porque mi madre tenía mucho miedo de que me vuelves a fracturar y entonces esa fue la infancia y bueno ese fue el primer con 9 pues eso con otros años o algo así se me fracturó el humero... se me curo mal, me lo tuvieron que volver a partir en el hospital, sin anestesia ni nada y pasó por allí un dermatólogo y “¿Ay que tenemos aquí?” tal, entró y me miró la esclerótica y me dijo “esta tiene... huesos de cristal” dirían entonces no sé y bueno pues que tengo que tener mucho cuidado con ella para que no se fractura y tal... pues lo

mismo y entonces, en la escuela cuando empecé en primaria pues pues estaban, o sea me protegía mucho la profesora, no me dejaban hacer gimnasia, sentada en gimnasia toda la vida... cuando sabemos ahora que lo mejor es hacer ejercicio.

E: Claro, así es...

P: Nada, en aquel momento pues eso y esa fue, un poco por ahí empezó la cosa, pero saber de la enfermedad...muy poquito...

E: Es cierto, yo creo que incluso hasta ahora o sea en términos médicos y tratamientos sí que hay como más avance pero justo así como la experiencia como tal de las personas yo que estoy escribiendo ahorita no he encontrado mucho, la verdad... porque si es como pues eso ¿no? por lo que es una enfermedad rara entonces como que no se le presta toda la atención como otras condiciones que suelen, que suelen surgir más y bueno digamos... usted me dice “no, en la infancia desde como que desde que tuvo su primer diagnóstico, la respuesta, pues su madre la protegía, la sobreprotegía más ¿no? que es como algo que salió mucho en la encuesta que hice salía mucho eso de la sobreprotección ¿desde qué edad usted empieza a recordar... que usted recuerde como que empieza a decir “bueno, yo también me tengo que cuidar, no me puedo caer”? ¿cómo cómo fue esa aceptación también de de esa condición?

P: Eso eso lo vas, vamos entra por la piel ¿no? o sea tú vas oyendo “no se puede caer”, “no te puedes hacer daño” entonces no es que vaya de un momento a otro, sino que sea esta idea la vas recibiendo desde muy pequeñita. Y entonces, yo me acuerdo que mis amigas corrían, saltaban, ya te he dicho que aquí al ser un pueblo pequeño pues estamos todo el día en la calle y al saltar la comba por ejemplo, yo ya sabía que tenía un límite... o sea, odia saltar poquito ya me quedaba... por ejemplo cuando mis amigas que iban en patines yo no tenía patines ni ni cogía los de mis amigas porque tenía ese miedo a caerme y son un montón de cosas así que no hice porque pues eso del miedo que tenía o por ejemplo subía a algún sitio y me torcía el tobillo ya el día estaba con miedo de que hay ya me he hecho algo o sea y luego le tengo que decir a mi madre “¡ay ya estoy otra vez!” y entonces veías la cara de sufrimiento de tu madre y decías ¡ay, sí como ya estoy otra vez! y luego con 14 años creo que fue con 14 me salió, o sea, tuve una una ¿cómo se dice? se me disloco el hombro y con eso con eso bueno eso fue... no sé no sé cuántas veces igual se me habrá salido el hombro como ¡20 veces! o sea, era estornudar y se me salía... verdad no sé si bueno lo metía yo misma esa ya era capaz de meterme lo yo misma, pero llega un momento en que no no se podía y entonces era “Mamá que ya se me ha vuelto a salir” y ¡Buah! sobre todo para mí, para mí era un dramón, porque salía con las amigas y decía “¿y como me salga del brazo otra vez aquí?” o sea no es a que solíamos ir mucho a la playa y jugar con las olas y entonces siempre estabas con ese ¡bah! A ver qué pasa, a ver que pasa. Entonces sí, eso te marca, eso te marca en tener baja autoestima y en pensar que no vas a poder con las cosas eso sí yo creo que sí marca aunque lo tengo leve y ya te digo que he hecho vida bastante normal pero sigue sigue marcando sobre todo en la infancia y luego en la adolescencia lo mismo no sé cuántas fracturas tuve ahí, creo y luego era pues eso como era estaba sentada en gimnasia y aquí se va mucho al monte empecé a salir al monte a los 16 cuando me sentía yo más fuerte, que hay una edad ¿no? en que parece que nos empoderamos y tal, y los 16 empecé a ir al monte y así empecé a tener pues otra calidad de vida, pero bueno seguía con el hombro muy mal y luego ya empecé

a trabajar a los 22 o algo así... 21 yo creo 21 y bueno pues bien dentro de lo que cabe pues hacía mis salidas con los alumnos y bueno bastante bien, ahí tuve una fractura en clase: un niño se me cruzó, nada, por delante y mi pierna hizo no sé qué, bueno volteó así y tuve una fractura de tibia y bueno, otra vez empiezas ¡ay! a ver qué puede hacer que no puede hacer... y luego me casé a los 26... 25 y bien, bastante bien ahí hay una... unos años que bastante bien... lo que pasa es que no conocía a nadie, no conocía absolutamente a nadie, no sabía nada de la enfermedad, entonces porque... cuando empecé a trabajar a los 21, eh con los primeros sueldos me fui a dermatólogo porque tenía muchos granos en la cara y tal y el dermatólogo en cuanto me vio me dijo “eh tienes las escleróticas azules, ¿qué has tenido fracturas y tal?” y digo, pues si “eso es una enfermedad hereditaria” yo no sabía que era hereditaria yo un pensaba que era pues... no, no me lo había planteado nunca ¿no? Pero era una enfermedad hereditaria... y justo eso fue a los 21, cuando tenía 21, a los 25 me casé, y a los 5 años así pensamos en tener familia pero claro ya tenía el ronroneo ese de que es hereditario ¿qué va a pasar? o sea el miedo ese de que empecé a preguntar ya nadie, nadie me sabe me decía nada, yo iba a los traumatólogos porque eran los únicos que yo creía que sabían algo y al final me dijo el traumatólogo “no nos preguntes a nosotros porque nosotros somos como fontaneros de huesos de enfermedades genéticas no tenemos ni idea” bueno, entonces estuve con una genetista que justo había empezado este año a trabajar aquí una genetista por la diputación y nada, me comentó ella pues que sí que había un 50% de probabilidades que nunca... que no se solía saber si con qué grado de afectación podría nacer el bebé y tal, y bueno, yo con el miedo ese que ya tenía de antes que lo tienes ya pensado... pues dije “¿qué hago, sigo no sigo?” y bueno dije mira pues adoptamos una niña y ya está y nada fue esa la decisión bien no, no he tenido miedo con esa en ese aspecto no... sí que tuve muchas pues eso otras vueltas a la cabeza y dices bueno ¿por qué no? ¿porque sí? pues puede ser un poco más valiente porque no... bueno al final dices pues mira y nada... y desde ahí hasta los 40 y algo bastante bien... pues eso... dolores eso sí contracturas, alguna fractura más si de que tuve... bueno de muñecas he tenido dos muy gordas no... 3, pero es muy gordas que una me tuvieron que poner una prótesis de metal...

E: Eso justamente quería quería preguntar dos cositas que me iban surgiendo a medida que me contaba y era lo primero era como que usted me dice como “hay un momento empoderamiento” y me siento identificada porque por esa edad también empezó mi empeoramiento, pero ¿usted recuerda como pasó? ¿algún evento que hubiera dicho bueno ya da igual hay que hacer vida normal en la medida de las posibilidades? que pues no sé ahí yo le cuento, en mi caso fue que por ejemplo nació mi hermano sí... entonces como que mi mami ya estaba como también en ese rol de un nuevo bebé y eso me hizo empoderarme mucho... entonces no sé en su caso que...

P: Ok lo mío fue más tarde, cuando empecé a estudiar fuera y empecé a salir por el monte a mí es lo que más me ha ayudado yo creo... el andar y ver que puedo andar y que puedo subir y aunque pedía ayuda para bajar para no caerme y eso, no me importaba pedir ayuda y bueno me la prestaban y tal y muy bien, o sea, yo creo que ese fue el punto... lo que pasa que llego los 40 y algo y ya me empezaron a doler muchas más cosas en los tobillos, no podía andar y dejé de ir al monte y eso ya y hay ya de eso que dices ¡Buah, esto va cada vez peor! desde ahí en adelante pues luego con la menopausia pues ya ha sido...

E: Claro, se van acumulando más factores ¿no?

P: sí sí pues ya me cansaba muy, el trabajo me cansaba muchísimo, me costaba hacer cosas, no podía salir, no poder hacer salidas con los alumnos, era trabajar así como así me pesase el mundo encima y ya me empezaron a surgir más problemas de huesos, de rodillas, de todo y nada, como ya tenía muchas bajas los últimos, desde los 50 en adelante muchísimas bajas me ofrecieron la incapacidad al principio no la quise coger con 54 así dije que no, que seguiría trabajando en lo que se pudiese, que no quería quedarme en casa, pero esos dos años fueron muy duros hasta los 56 porque todo era así como... Ufff dolores que no podía más, era como “a levantarme, ya llegaré a las 4:00 de la tarde” me cansaba muchísimo, me agotaba, tenía un montón de contracturas, me tuvieron que hacer una artrosis, de una artroscopia en la rodilla y no no iba bien la rodilla y bueno un montón de cosas así... Ya a los 46 que ya que dejaba de ir a trabajar

E: Claro... ya era como justo y necesario, muchas cosas afectadas

P: Yo iba a trabajar fíjate que yo tenía 40 y no sé, tenía que 41... ¡que va! Menos, menos, mi hija no había nacido todavía, tenía 30, ni 30 igual 28 o 29 años y me caí, me empezó a doler la espalda que eso era horrible, pero me dijeron que nada que era el hueso de la risa que no tenemos ahí abajo en el coxis y que nada, que no pasaba nada, yo seguí trabajando me venía a casa llorando del dolor porque no podía más, pero seguí trabajando... no falte ni un día al trabajo y nada, al mes me salió así como un bulto en la espalda y claro, fui al médico, al traumatólogo y me dijo “¿pero mujer donde has estado? si tienes una vértebra aplastada” y bueno y le digo ¿y ahora qué? me dicen nada pues se te ha hecho un callo ahí y bueno pues nada a seguir y no dejé de trabajar o sea, en eso si he sido así como un poco cabezona y luego al final pues ya no podía más, además tener que pedir favores a los compañeros, ir con los niños porque yo no puedo... era era más yo creo que es psicológico también ¿no? y no haberte capaz, de no verte pues eso... bien... y entonces fue algo así ya ya con 56 deje de trabajar.

E: Bueno y digamos ¿respecto a tratamientos? digamos bueno, al principio que me contaba pues lo del calcio, bueno lo que hacen las mamás que eso también lo identifiqué muy bien y digamos que más, o sea ¿qué más tratamientos ha tenido?

P: Ninguno... digamos ninguno, ninguno hasta los 50 creo... a los 50 cambie de reumatólogo porque lo único que me decía era que bebiese leche y nada más, porque la densidad ósea que era bastante buena y ya está y la densidad ósea debe ser buena, pero claro, en la flexibilidad, en la calidad del hueso no es buena... porque fíjate que cuando tuve la fractura del brazo que se me quedó totalmente torcido y tal ahí me pusieron lo que te dicho... la chapa esta que lleva aquí de metal y al ponerme eso yo me lo pusieron con anestesia local y yo le comentaba al médico y le digo “mira acabo de ver en la televisión en un programa una niña con esta enfermedad y yo no tengo eso porque yo le veo que es muy pequeña, que es que va en una sillita de niño y no puede ser que yo tenga esa enfermedad” y el médico me dijo (Risas) “yo que no sé si tienes esa enfermedad, pero que tus huesos no son normales ya te digo yo que los estoy viendo” O sea, me estaba operando”. Y me, me pusieron la chapa esta con 5 tornillos y a los 15 días llevaba una escayola y a los 15 días me empezó... O sea, los clavos no, no se ajustaban... el hueso los rechazó... el hueso no era de buena calidad y me dijo “eso es como ponerle clavos a un ocume viejo, a una madera vieja” que quedaron saltándose... no, no vale para nada y bueno los tuve que tener una escayola en un montón de tiempo y tal. Empecé a ir a al

endocrino, el endocrino porque estoy operada de tiroides me quitaron a los 28 años la mitad del tiroides con un nódulo frío y seguía con el endocrino, pero sobre la enfermedad nada, no me decía absolutamente nada... me acuerdo que fui donde él con unos trípticos que sacó a AHUCE, pero bueno, yo creo que acabarían todos a la basura y luego fue, bueno, estuve con el reumatólogo... que tomaste leche y ya no pasaban de ahí. Tuve una necrosis de cadera a los 50 por ahí una necrosis de cadera que estuve bastante mal y no me dijeron nada, bueno cambié de reumatólogo y este me mandó bifosfonatos entonces estuve tomando en pastillas yo creo que un par de años y luego me pusieron (nombre de medicamento inaudible) creo que era también no me acuerdo muy bien de intravenoso otro par de años y luego, hasta el verano pasado no he tenido ningún tratamiento y el verano pasado sin más, ni más, me levanté en agosto me levanté de la cama el día 8 de agosto... me levanto de la cama y no me podía mover y tenía una que se me había roto el sacro.

E: Lo siento mucho.

P: Ya... vaya verano, yo que siempre estoy ilusionada con que llegue el verano para irme al agua y estar en el agua y tomar el sol, justo en agosto fue eso y entonces, ahí fui... bueno al principio no querían saber nada de mí porque me decían “no, no eso es una contractura una lumbalgia” y pasó muchísimo tiempo hasta que nada, me pusieron opiáceos y tal, no se me pasaba el dolor cada vez era más fuerte y luego tuve al mismo tiempo un pinzamiento de vertebra, ahora que eso me daba muchísimo dolor también la otra pierna, o sea, en una pierna y en la otra.. en las dos, hasta que me tuvieron que ingresar, estuve con opiáceos. Bueno como al final estuve con morfina en el hospital luego dos meses he pasado y nada, luego he empezado a andar al mes y pico, pero muy mal, muy mal no no me he recuperado o sea no he vuelto a lo de antes

E: Entiendo, como que las secuelas del verano pasado entonces

P: Sí y luego, lo que pasa es que tengo las rodillas con mucha artrosis y las caderas también al estar tanto tiempo inmovilizada y no andar pues claro, las rodillas están mucho peor y la cadera está muy mal y ahora pues no sé, no sé lo que vamos a hacer, porque el traumatólogo me dice que sí, que que sí, que bueno, que se podía poner una prótesis, pero luego la siguiente frase es “lo que pasa es que con tus huesos...” y se quedan ahí y yo estoy bloqueada en este momento, estoy bloqueada por qué no no sé qué hacer.

E: La verdad es una situación bastante difícil, la verdad es que como muchas de las cosas las entiendo muy bien y claro, es que a veces como que los médicos como que no son una salida ¿no? como que no ofrecen como como un no sé una opción viable y lo dejan a uno como “a ver qué pasa” que es como lo que he notado un poco ¿no? con todos los médicos que ha tenido como que se desentienden un poco de la situación pareciera... Me da la sensación.

P: Por ejemplo, un reumatólogo me dijo, bueno yo tenía, empecé a tener después de los 50 así como mucho dolor siempre, contracturas, hacía cualquier tontería bueno nada, eh ahora mismo es que la semana pasada, hace 10 días nada, empecé a andar me sí me levanté en el fisio de la camilla empecé a andar y me empezó a doler el tobillo, que no sé lo que es y tengo toda toda la pierna contracturada, o sea, de arriba abajo sin más y de esas cosas me han pasado mucho. Entonces esa ese dolor y tal y luego el dolor, el cansancio y tal y

me dijo el reumatólogo pues “yo creo que vas a tener fibromialgia” ... y (risas) a ver, yo tengo un historial de fracturas, de luxaciones, de contracturas, de roturas que no me he enterado que sí sé que han sido roturas, aunque no haya aparecido en una radiografía, porque los dolores eran de roturas de micro roturas seguramente, los pies sobre todo que los tengo muy débiles... ¿Y tú me dices eso? es que no entiendo... entonces yo creo que no saben o no quieren saber...

E: Si, no sé, hay como cierta resistencia ¿no? también a contar o a entender la enfermedad supongo también por ese lado si es algo que se suele ver mucho

P: Sí, luego pasa que yo no he conocido a nadie hasta los 40 y algo que fui a un Congreso de AHUCE que conocía a gente y algunos documentales que daban en la televisión, no había conocido a nadie y ahora para este año de pandemia pues como hemos, hemos tenido muchas con AHUCE, hemos estado hablando muchísimo todas las semanas y tal con gente y entonces he conocido así a gente, pero es que yo no conocía a nadie...

E: claro ni los médicos, ni en general como no hay mucha información de este tipo de enfermedades

P: Pues sí y hay médicos que les comentas y te dicen “en la carrera, algo así cuando estudiamos enfermedades raras algo sí, pero no” ... no no pasa que no lo toman y tampoco es que tampoco tiene muy buena solución te quiero decir que te dan bifosfonatos pues por eso, pero no mucha no yo creo que no tiene más más soluciones tampoco no al respecto... Y luego te comento que a mí no me han hecho ningún estudio de ADN... y este año me lo han bueno, me han sacado sangre y ya lo van a hacer, pero fíjate con 65 años...

E: Claro es que bueno, de hecho, si hay un en general sí hay como muchísimo desconocimiento y no solo en nuestra enfermedad sino en general con todas las enfermedades raras... porque digamos que usted me dice “nací en el en el 55” ¿me dijo?

P: Ajam

E: Y con una enfermedad rara digamos, pero por ejemplo qué sé yo el el concepto de enfermedad rara no se empezó a emplear sino hasta los ochentas, o sea como que no se le ha prestado la atención, pero desde nunca y ahorita es como no sé... no hay como mucha información en general es terrible, pero vamos a cambiar eso esa es una de las de los objetivos esto. Bueno y entonces a ver un poco como para sintetizar toda esta parte, digamos que se le dio un diagnóstico cuando era pues muy pequeña se hizo como lo que se pudo en casa por decirlo de alguna manera y bueno ¿las fracturas cómo se trata o sea cuando tiene una fractura le ponía una escayola y permanecía en reposo? O ¿cómo funcionaba cuando tenía alguna?

P: A ver figúrate que aquí claro había dos médicos de cabecera pero no había nada más y cuando me fracturaba de pequeña tenía que ir al pueblo de aquí de al lado o a San Sebastián, tenía que ir en tren, te puedes imaginar hay como una hora y nada, me ponían la escayola y vuelta para casa y cuando ha tenido las luxaciones de hombro, no en el mismo pueblo me lo ponían en su sitio y luego pues reposo pero no funcionó, porque yo te digo, me salió como unas 20 veces el brazo de sitio... era siempre así... no... y por ejemplo para rehabilitación cuando abrieron un hospital cerquita de aquí, a 20 minutos,

cuando abrieron ese hospital pues sí que empecé en rehabilitación he ido muchísimas veces a la rehabilitación pero luego con las restricciones que ha habido hace... 15 años ¿no? por ahí... que que se veía que que había cada vez más restricciones pues pues ya casi no he ido... vamos a ver... cómo diciendo “¡buah! ¿qué te van a hacer allí?” hasta el médico de cabecera me decía “¿qué te van a hacer allí?” Bueno, pues algo ¿Yo que sé?... y que no...

E: Bueno falta como ese trabajo interdisciplinar ¿no? eso como que se comuniquen un poco más los los profesionales

P: Eso... por ejemplo hace 3 años yo veía que la cadera iba cada vez a peor, a peor, que me dolía bastante, que no podía tumbarme con la pierna estirada, bueno montón de cosas así y me mandaron a otra rehabilitación pero no, era peor porque me estiraba la pierna y yo decía este me va a romper la pierna, o sea... ahí me dijo al chico el rehabilitador, en fisio, me dijo “pero qué es lo que tienes” y yo le digo ¿pues yo que sé?, me dice “¿Qué te ha salido en la resonancia magnética?” y le digo, es que a mí no me han hecho ninguna resonancia, ni me han hecho nada, me han mandado aquí directo “¿pero cómo puede ser eso?”... me volvieron, me hicieron la resonancia me dijo “no, tienes una artrosis de cadera que que aquí no te podemos hacer nada” y no y ahora con lo de la espalda lo mismo me quedé en cama luego y pedí rehabilitación y me dijeron que no, que que es la mejor rehabilitación la tenía que hacer yo andando, intentando hacer las cosas de todos los días, ya está, entonces no tengo rehabilitación ninguna...

E: Lo siento, pues sí, la verdad sí es como un poco triste no sé, si haría falta más esa como que se integren como que, que entiendan un poco que pues que es al final una enfermedad como que lo afecta a uno de muchas formas... y que no puede estar solamente con un médico y ya...

P: Y ahora, para los dolores y así pues tengo antiinflamatorios esa demanda y me dicen bueno “esos te las controlas tú, cada 8 horas tomas si te duele mucho, si no te duele las dejas” todo es tan... no sé qué decirte... antes había otro otra calidad yo creo y ahora pues es un poco sálvese quien pueda, yo desde mi punto de vista ¿eh?

E: No, sí, es lo que se va a reflejando en la historia... es lo que le queda una sensación que le queda a uno es esa como una “ver cómo cómo se defiende usted solo” y bueno digamos vale pues toda esta parte médica que es al final lo que uno más termina siempre contando... a mí me pasa mucho eso también cuando cuento mi historia, pero digamos a mí me alegra mucho que lo primero que usted me cuenta es como “bueno, soy profesora, tengo una hija, una pareja” entonces, yo quisiera saber cómo es como si usted ha identificado... claro que sí, yo sé que sí que la enfermedad tiene como un impacto en todas las áreas de nuestra vida ¿no? pero ¿que podría usted destacar? sí o ¿en qué aspectos usted dice “aquí me ha afectado mucho o aquí no tanto o ha sido fácil de sobrellevarlo”? no sé si hay algo por ahí que me quisiera contar en ese aspecto.

P: ¡Hombre! sobrellevarlos desde los desde que empecé a trabajar me centré mucho en el trabajo y me gustaba mucho mi trabajo y con las salidas al monte eso que podía hacer en aquella época pues yo lo he disfrutado mucho y lo he vivido bien ¡hombre!... siempre me pasaba algo y tenía que cortar y estaba un poco... solía decir en los últimos años que he sido “fija discontinua” o sea, en todos los sitios como fija pero soy discontinua ¿no? o



sea, no puedo decir si coges alguna responsabilidad no puedes coger mucha responsabilidad porque sabes que que en un momento dado vas a tener que dejar eso porque te va a pasar algo y entonces era un poco como que como que te retraes ¿no? pues no sé si voy a coger esta responsabilidad porque igual no lo puedo cumplir y entonces vas... lo peor es eso, que vas dejando cosas que si las podría hacer seguramente pero que las vas dejando las vas dejando y ahora ya te digo yo, creo que he tenido una vida yo creo que bien, o sea, dentro de lo que cabe... lo peor ha venido pues ahora, que tengo que salir con un andador a la calle porque no puedo andar bien y me duele mucho la espalda y eso... y entonces la gente me ve con él porque yo cogí el bastón hace como 4 años así empecé a usar bastón... o sea, no me no me produce ninguna, ni complejo ni nada vamos que yo voy normalmente con mi bastón y no pasa nada y ahora he tenido que coger el andador y también bien vamos, yo no soy de las que me corto... voy con mi andador y ya está... y hasta ahí el que diga lo que sea pues que lo diga y por esa parte yo creo que bien...

E: Cómo relacionado con la autoestima ¿no? como de bueno, pues así es como soy, cómo me veo y ya está

P: Esto es, yo creo que lo por lo que te dicho antes que muchas veces tú misma te pones tus barreras no y dices si cojo esta responsabilidad en el trabajo, por ejemplo, pero luego si no llego si no puedo, si no sé qué y entonces, después no pues no voy a coger me quedo aquí y entonces te vas un poco limitando ¿no? luego el dolor también es muy limitante...

E: Sí, uno quisiera hacer muchas más cosas y el cuerpo no le da a veces para tanto y respecto ¿cómo a la interacción digamos en el colegio, con los amigos, luego en la Universidad o la formación en general? ¿qué tal ha sido esa experiencia de compartir con los compañeros de trabajo?

P: Bien, yo he tenido compañeros muy buenas de trabajo, en la en la escuela también en la Universidad no he tenido así por mi enfermedad... desde luego, no, más bien porque he sido muy tímida y muy retraída y entonces eso sí me ha producción pues más problemas ¿no? el pues no, no sé, tú misma te vas limitando y el resto también te ve así como que bueno que eres menos, entonces eso sí pero yo creo que no es por la osteogenesis imperfecta o puede ser que sí, que desde pequeña cómo te has sentido un poco más inferior por ciertas cosas no... esa autoestima... pero bueno, tener buenos compañeros y en el trabajo muy bien, no he tenido ningún problema hasta hasta el final que claro que me exigían y yo no podía y eso me daba muchísima rabia porque yo decía “¿pero no ves que no puedo?” o sea, ¿no? había compañeros que sí que lo veían y me decían “tranquila, que no pasa nada” pero otros como que te miraba como diciendo “¿pero esta de qué va?” no y entonces eso sí me producía al final pero la gente que igual no me conocía tanto, los que me conocían desde el principio ya sabían qué bueno, que yo hacía lo que podía... pero había gente alguna que bueno que que no me daba la sensación que digan “pues esta es una vaga o no no quiere hacer nada pues porque no no le apetece” ¿no? y entonces dices ¡Jo! Si te sientes un poco así, pero eso al final para los demás años bien, no he tenido problemas

E: Que bien, creo que al final a uno como que la enfermedad le ayuda ¿no? o sea, a sortear de otras maneras las cosas... como a sobreponerse... justamente quería preguntar eso también, como bueno, al final cuando uno dice “enfermedad” todo lo que se le viene a la

cabeza son como cosas negativas, los límites, el diagnóstico, pero ¿no sé si considera que hay como algo positivo de de la, esta condición? ¿si hay algo que usted diga como bueno pues sí está todo el panorama malo...

P: Si, sacas fuerzas de donde no las hay y entonces dices bueno pues adelante con lo que tengo y si no tengo más pues voy con lo que tengo y ya está y entonces sí yo creo que que la gente que conocido sobre todo ahora con AHUCE y tal ¿no? el el sacar esa fuerza de donde no hay, decir pues yo puedo con esto aunque el mundo me diga que no... yo creo que eso es una fuerza que no sé si no sé si te da la enfermedad pero dices es que no tengo otra o me lo cojo así o me quedo en casa y entonces como no te quieres quedar en casa y no quieres estar ahí pues dices pues bueno, pues con lo que hay vamos adelante ¿no?

E: Claro... porque lo que no tenemos en los huesos lo tenemos en la personalidad (risas)

P: Si no, porque si no haces eso ya sabes que es lo que hay... estás ahí parada y no vas a evolucionar...

E: Claro que sí, y bueno, me devuelvo un poquito bueno a nivel familiar tanto de su familia o sea con sus hermanos y ellos y ahora pues su familia nuclear con su esposo y su hija ¿qué tal ha sido? o sea que ¿cómo funcionan esas dinámicas, que dicen, que pasa?

P: La dinámica... bueno, yo ahora vivo con mi marido y con bueno mi hija también vive aquí en el pueblo... mis hermanos no viven aquí, entonces en ese por ese punto pues estoy un poco a la familia más reducida pero bueno la familia de mi marido es muy numerosa y bien... no nos vemos mucho ahora con esto del covid y así, pero bien no tengo así ningún problema y luego con mi marido muy bien por qué es que en estos momentos es mi mayor apoyo “¿cómo estoy?” pues... es el que lleva a la casa, el que me ayuda a hacer... pues eso, pues a calzarme porque ahora mismo no me puedo calzar yo, me tiene que calzar, a salir de casa y bueno (risas) a veces es eso, uno poco, muy sobreprotector ¿no? “cuidado con eso” y yo como “ay” (risas)... y luego ahí que ya veo que ya pero está un poco también eso, sobreprotegiéndome ahora ¿no? antes no era así porque aunque, o sea, te digo que hemos llevado una vida normal y no él tampoco no me protegía tanto, ni nada, ¿no? pero ahora los últimos años como son tan han sido un poco así durillos... pues claro, ahora y claro, lo de agosto fue levantarme de la cama que tampoco me caí, no me caí ni nada... entonces pues eso... un poco de miedo de que me pase algo otra vez

E: Si, es cierto, creo a veces uno vive con ese miedo constante que a uno le pase porque sí es cierto, que a veces uno no se mueve y ya... Claro, entiendo...

P: A veces digo pues voy a lo más que pueda y si me pasa algo... porque igual me pasa si estoy quieta que fue lo que pasó en agosto, estaba normal, tenía algunos dolores de espalda, pero buen como otras veces y al día siguiente me levanto y pongo el pie izquierdo en el suelo y ya... fue del todo a peor a peor y dije “¿Bueno, que es esto?” y llevo así ya desde agosto entonces pero un poco triste por ese lado

E: Es triste... pero me deja la sensación de que tiene una muy buena red de apoyo y que al menos eso le alegra la vida

P: Si, definitivamente si...

E: Pues ¡wow! la verdad es la primera vez que hablo con alguien que tiene esta condición, esta misma condición que yo y me siento muy identificada con muchas cosas y no tengo palabras para pues para agradecer que haya querido compartir conmigo todas estas experiencias, por qué pues porque supongo que no es fácil no ponerse a hablar de la vida de uno y así, pero de verdad le agradezco muchísimo y pues no sé si tenga algo más que me quiera comentar o algo porque pues por mí bueno por mí me quedaría hablando... mejor dicho... pero tengo justo ahora otra entrevista

P: Que bien, no, pues que sigas así de fuerte

E: Gracias, una gran inspiración para mí haber hablado con usted y bueno apenas tenga mi investigación lista espero poder difundirla para compartirla

P: Mucha suerte

E: ¡Gracias, hasta luego!

### *Transcripción de la entrevista 2*

\*El nombre de la participante ha sido cambiado\*

Entrevistadora (E): Vale, voy a empezar a grabar... entonces, primero quiero presentarme yo soy Karen Simales, soy colombiana, tengo 24 años y bueno pues he venido aquí a hacer un máster en la Universidad de Alcalá y pues mi trabajo de fin de máster, mi tesis, es conocer las experiencias de personas que tengan osteogénesis imperfecta... mi interés pues surge porque yo también tengo esta condición y pues en mi país no he conocido a nadie con la condición y yo de verdad que quise a través de este trabajo como darles voz y darle como participación a las personas pues que que tienen esta condición entonces pues, todo lo que conversemos aquí será confidencial lo único que se presentará pues es el escrito, la transcripción de la entrevista y bueno me alegra mucho verla y poder conversar con ustedes de rato

Participante (P): Vale, genial

E: ¿Tiene alguna pregunta antes de que comencemos o podemos comenzar?

P: Podemos comenzar

E: Pues lo primero sería que pues usted me cuente un poco de su historia... ¿cuántos años tiene? ¿a qué se dedica?...

P: Tengo 49 años, tengo una gran invalidez, estoy jubilada, estuve trabajando como informática como administrativo, pero llevo jubilada pues no sé... 15 o 16 años... no me acuerdo

E: Bueno y ya respecto al diagnóstico ¿en qué momento lo recibe? ¿cómo se dio este proceso?

P: La enfermedad se me desarrolló cuando tenía dos años y medio y el diagnóstico pues con 6 años, me trataron en el hospital Ramón y Cajal en Madrid, aunque yo vivo en Canarias porque en aquel momento el médico que conocía a enfermedad estaba allí

E: Vale ¿e inmediatamente empezaron como un tratamiento o cómo surgió?

P: No, intervenciones quirúrgicas para poner enclavamientos en fémures y tibias

E: Vale y bueno, ya digamos con todo este diagnóstico ¿cómo ha sido? me dice que a los 6 años ¿no? entonces como que ya que al tener ese diagnóstico a pesar de estar pues desde de ser muy niña ¿supongo que empezó a tener algún impacto en sus actividades? ¿cómo cómo fue eso, como ha sido en general?

P: Es que al ser tan pequeñito ya lo integras en la vida... no entiendo lo del impacto en las actividades... esa pregunta no no la comprendo...

E: Vale, de pronto me refiero más al impacto... es decir, como ¿si noto alguna diferencia en en digamos en realizar alguna alguna actividad cuando era niña?... digamos en mi caso no sé, nunca hice gimnasia...

P: Vale, vale, vale, a ver, es que los niños juegan claro cada cual pueda su forma si en el cole pues nunca fui al gimnasio obviamente, hacía trabajos eh, pero el resto de mi vida normalizada dentro de no darme un golpe...

E: Claro que sí ¿y la relación con los compañeros, que tal qué tal se dio en general en la escuela, luego en el colegio, en la universidad?

P: Bueno sí, a ver, bastante bien tengo la suerte de que mis padres, mi padre ya falleció, pero ambos eran maestros y entonces ellos, mi madre me dio clase hasta, hasta sexto lo que aquí se conocía en aquella época como la primera etapa y entonces la integración con los compañeros pues era fantástica... algunos se quedaban con mi o conmigo en el recreo y no íbamos a recreo si no nos poníamos de charleta y no sé bien... la verdad que me da en general muy bien...

E: Vale, genial... y bueno ya digamos, me dice que hace 16 años que, pues se jubiló, supongo que en relación con pues con la enfermedad supongo

P: Claro, la gran invalidez

E: Y pues esto que... o sea como ¿qué ha significado, que un impacto ha tenido?

P: A ver... me he comprado una casa, me he comprado un coche, me he dedicado a viajar... impacto positivo dentro de lo malo, yo siempre voy con el punto de vista positivo en todo entonces eh, la seguridad, la estabilidad económica de la jubilación, aunque la pensión no es muy alta me me dio la oportunidad de poder hacer eso Hacer eso antes de jubilarme también viajaba y ahora pues continúo haciéndolo... con la pandemia menos claro

E: Justamente eso he encontrado y también me identifico en eso un poco y es como que siempre se ve el lado bueno de las cosas ¿no? como bueno ya ya ya de base tengo lo malo pues a ver que que viene de de bueno y bueno pues no sé si quiera contarme algo digamos claro está todo lo positivo que es lo que uno siempre quiere encontrar allí pero digamos ¿usted considera que a nivel psicológico, en términos de autoestima, de autoconcepto le ha llegado a afectar en algún momento pues el tener el diagnóstico?

P: No, porque fíjate que yo entiendo que al ser desde niña pues eso, cada cual tiene la experiencia que tiene, entonces pues no me afectado la autoestima, es más, yo tengo la autoestima bastante alta y no me afectado en ese aspecto todo lo contrario...

E: Que bien, me alegra muchísimo

P: ¿y a ti?

E: Bueno pues yo creo que igual... digamos un poco a ver rápidamente, yo tengo esta enfermedad, es leve pero lo que más me afectó fue en la estatura, entonces creo que ya en la vida adulta ya empieza a impactar un poco más, pero en general me siento muy identificada con eso de todo lo positivo y la buena autoestima...

P: Tranquila por la estatura mira, yo mido 1.30 y las cosas buenas vienen en bote pequeño pero cuidado, cuidado, que el veneno también (risas)...

E: Claro que sí... ¡ay! bueno pues sí... (risas). La verdad es que en pues básicamente eso ¿no? la idea era como buscar el el impacto que tiene la enfermedad en las personas... y sí que en el cuestionario pues encontré varias cosas de, no sé, de qué afectado un poco el desarrollo de las de las actividades, digamos en términos de no poder hacer determinado deporte o cosas así ¿no? encontré cosas muy variadas, pero como era anónimo pues no no sé... ¿usted qué opina en ese aspecto?

P: ¡Hombre! Pues yo correr los 100 metros vallas no los voy a correr, pero sí puedo hacer otras muchas cosas, soy nadadora y eso es deporte también... ayuda a cada cual lo que le guste también hay personas que no tienen ningún tipo de enfermedad y no corre los 100 metros vallas... Todo depende de la perspectiva...

E: Eso es totalmente cierto y digamos eh bueno yo contacte con usted por medio de la Fundación AHUCE y en ese en ese sentido digamos ¿usted todo el tiempo ha tenido contacto con personas que tienen la enfermedad o fue ya reciente? o ¿cómo cómo funcionó?

P: No, te cuento yo empecé o empezaron mis padres, porque yo era una niña, con este tema del tratamiento y la fundación la conocí hará pues no sé... 2 años, 3 años, hace poquito y la conocí por casualidad, por casualidad y la verdad estoy muy contenta con ellas porque son un encanto

E: Es cierto, yo he tenido mucho más contacto con la psicóloga y la verdad es que genial

P: Le mandas un besote de mi parte, porque como vivo en Canarias pues la veo muy poquito...

E: Claro que sí. Pues bueno también digamos y ahorita en en términos médicos ¿usted sigue algún tratamiento?

P: Me pinchan cada 6 meses el Prolia en la actualidad, en el pasado me pincharon, hace muchos años no me preguntes cuantos me aplicaron el pamidronato disódico, ahora me están aplicando el Prolia

E: ¿Y qué tal los efectos secundarios?

P: No, efectos secundarios ninguno, aunque con el pamidronato si tenía efectos secundarios se me bajaba la tensión y demás, pero ahora problema ninguno...

E: Pues bueno me alegra, me alegra mucho... quería preguntarle algo más y ahorita justo se me ha ido...

P: Tranquila...

E: Pues bueno, en general veo que... ¡Ah ya, ya lo recordé! justo por lo de los tratamientos eh un poco también en el cuestionario empezaban a salir cosas como de que no había mucho conocimiento de la enfermedad por parte de los médicos, de que no había mucha integración, y que esto al final pues tenía todo un efecto en la calidad de vida de las personas, en ese sentido digamos usted ¿cómo considera que que ha sido todo su proceso médico? O sea ¿si ha dado con buenos médicos y ellos se han hecho como realmente partícipes de todo?

P: No, no hay conocimiento de la enfermedad aquí te digo que mis operaciones han sido todas en Madrid en el Ramón y Cajal y como ya es médico falleció ahora estoy un poquito en el limbo. Tengo un traumatólogo aquí que es el que me debe llevar y él no tiene problemas en en retomar todo el tema con Getafe, pero por ahora no lo ha hecho y la información que tiene pues se la busca también un poquito, pero es cierto que enfermera, médico de cabecera, cualquier médico al que hoy le tengo que informar yo de cómo funciona un poco el tema porque no lo tienen... una enfermedad rara que muy poquita gente conoce

E: Vale, claro... ¿y ha estado en rehabilitación o sea en rehabilitación con fisioterapia?

P: Acuaterapia, acuaterapia porque fisioterapia podría... si me fuerzan un poco me podría fracturar entonces hago acuaterapia, dentro de una piscina con agua caliente, con un fisioterapeuta que me va diciendo movimientos, porque yo voy en silla de ruedas ¿vale?

E: Vale

P: Entonces dentro del agua nado, me pongo de pie y puedo hacer cualquier movimiento ejercicio que tú harías de pie caminando, me viene muy bien...

E: Maravilloso, yo bueno, también ahí como experiencia personal, también estuve eh, cuando era niña en esto de la acuaterapia y la verdad es que se sentía maravilloso, es genial... vale... Bueno y cuando me dice que que ha realizado muchos viajes cosa que me inspira muchísimo, ¿con quién hace estos viajes o quien la acompaña?

P: Vale, te cuento, los dos primeros viajes que hice fue con el Instituto y fueron en Europa Holanda y Bélgica con él con el grupito de clase y después pues con un grupo de amigos he ido pues no sé si no voy a decirte una barbaridad, pero no te asustes ¿vale?

E: ¡Vale!

P: A mí me gusta viajar y recuerda que trabajaba y vivía mis vacaciones... Pues he ido pues 4 veces a Egipto, una vez a la India, una vez a Israel, tengo familia en EEUU, he estado allá ¿qué más países? Petra, Jordania... todo eso ¿qué hacía con los viajes? yo caminaba con muletas y entonces me llevaba a una silla de ruedas, la maleta y la silla de

ruedas para las largas los largos trayectos pues me sentaba y alguno de mis amigos compis me empujaba la silla

E: ¡Vale, genial, es que es genial!

P: Es que, es más, fíjate ¡lo de la altura viene muy bien porque para entrar en las pirámides si mides poquito no tienes que agacharte tanto! (Risas)

E: (Risas) ¡Totalmente! Yo estuve en México y había unas... en Puebla hay como una unos túneles y eso decía yo “yo bueno, yo quepo aquí y en cualquier lugar” ¡Ay! pues qué bien, la verdad me alegra mucho, es muy inspirador escucharla en general y ver qué pues a pesar de que uno tiene una condición se sobrepone ante todo ¿no? y bueno la verdad es que, en términos de lo que quería preguntar, ya me ha respondido muchísimas de las cosas

P: ¿Te ha servido para algo?

E: Claro que sí, totalmente. Sin embargo, pues sí si usted tiene algo más que contarme, algún comentario que quisiera hacer me vendrían pues muy muy bien en general, tanto para mí como pues para mi proyecto...

P: ¡Pues que la vida hay vivirla y disfrutarla tal y como viene! ¿vale?

E: Claro que sí, muchísimas gracias bueno pues sí como como yo le contaba pues eso, la idea es indagar sobre esas experiencias que nosotros tenemos y a pesar de de que todas las historias son muy diferentes yo encuentro muchísima resiliencia entonces la verdad eso es muy bonito porque yo también me identifico con eso... pues nada yo la verdad de mi parte pues agradecerle mucho, claro que le doy sus saludos a la psicóloga...

P: Muchas gracias por hacer esto, estás haciendo un gran trabajo y saldrá genial de seguro

E: Gracias, yo espero poder compartirlo que para que ustedes lo puedan leer en su momento

P: Genial

E: Sí, muchísimas gracias, hasta luego.

P: A ti, hasta luego.