

Bienestar y salud mental mientras se vive con una enfermedad rara



Por Maya Doyle,
MSW, PhD

La cistinosis es un trastorno de almacenamiento lisosomal poco común (1) que generalmente se diagnostica en

la infancia y generalmente provoca insuficiencia renal y progresión a diálisis y/o trasplante de riñón. En los Estados Unidos, una enfermedad se considera rara si afecta a menos de 200 000 estadounidenses. Según los Institutos Nacionales de Salud (NIH), hay aproximadamente 7000 enfermedades raras que afectan a entre 25 y 30 millones de estadounidenses, lo que significa que 1 de cada 10 personas puede verse afectada por una condición rara (2). La experiencia de una condición rara puede ser muy aislada debido al tiempo prolongado para obtener un diagnóstico, el menor número de personas con un diagnóstico específico, el acceso limitado a especialistas y la distancia geográfica.

La cistinosis provoca una acumulación anormal del aminoácido cistina en varios órganos y tejidos del cuerpo, como los riñones, los ojos, los músculos, el páncreas y el cerebro (1). La enfermedad afecta a casi todos los órganos del cuerpo con el tiempo. Los avances en el tratamiento han mejorado la calidad y la duración de la vida de las personas con cistinosis y han ampliado el período de tiempo de la insuficiencia renal, a menudo desde la niñez hasta

la adolescencia y la adultez temprana (3). Este cambio ha hecho que los desafíos de salud de la enfermedad más adelante en la vida sean más evidentes. Del mismo modo, los desafíos de salud mental que acompañan vivir con una enfermedad rara, crónica y progresiva se han vuelto más claros para los pacientes, familiares y profesionales de la salud. La salud mental incluye nuestro bienestar emocional, psicológico y social. Afecta la forma en que pensamos, sentimos y actuamos. También ayuda a determinar cómo manejamos el estrés, nos relacionamos con los demás y tomamos decisiones (4).

En mi papel como trabajadora social en nefrología pediátrica durante las últimas dos décadas, he visto crecer a una generación de pacientes renales, muchos de los cuales continúan su educación y carreras y comienzan relaciones y familias. Las cargas de la enfermedad renal son muchas:

- mantenerse sano y bien mientras vives con una enfermedad
- mantener la adherencia con tratamientos a menudo desagradables
- aceptar los eventos inesperados que acompañan a la enfermedad
- mantenerse en contacto con tus compañeros, amigos y colegas
- cambios en el cuerpo y diferencias en el crecimiento físico, la apariencia y el desarrollo
- desafíos educativos y vocacionales
- navegar en las relaciones sociales y románticas

No es de extrañar que estas cosas den lugar a fuertes emociones de tristeza, preocupación, pérdida o ira tanto para las personas afectadas como para las personas que se preocupan por ellas, o que las personas con enfermedad renal experimenten tasas más altas de ansiedad y depresión (5, 6). Tanto la terapia conversacional, como los medicamentos pueden ser útiles para controlar la ansiedad y la depresión y reducir los síntomas (5). Por supuesto, existen definiciones clínicas de ansiedad y depresión; para ayudar a los pacientes a comprender por qué un equipo médico podría estar recomendando “buscar ayuda”, encuentro útil entender y explicar esas palabras de esta manera:

- La ansiedad es miedo y preocupación por lo que traerá el futuro, ya sea el día siguiente, el año siguiente o el futuro indistinto.
- La depresión es tristeza y pérdida, una sensación de estar atrapado en lo que ya ocurrió en el pasado y sentir que las cosas nunca mejorarán o solo empeorarán.

Estos son aspectos muy reales de vivir con enfermedades raras o crónicas, y es importante recordar que la salud y la salud mental están entrelazadas. En pocas palabras, ¡cómo nos sentimos afecta cómo nos sentimos! Encuentro útil recordar a los pacientes y familiares que la sensación de estar “estresado” es el despertador de nuestro cuerpo, una forma de decirnos que se necesita un cambio. Pueden imaginar un balde que puede llenarse y desbordarse por el estrés o puede tener una válvula para

ayudar a liberar ese estrés. Hay muchas estrategias que utilizan los pacientes y las familias que les permiten recuperar y mantener una sensación de calma o control (7). No existe una “solución” única o rápida, ni un enfoque que se adapte a todos, cuando se trata de salud mental. Hay tres niveles de soporte (a menudo usados en combinación) que son útiles para explorar:

- Ayuda profesional
- Apoyo de los compañeros
- Prácticas de bienestar y autocuidado

Uso de la ayuda profesional

Las personas con enfermedad renal pueden ser remitidas a “ayuda profesional” por su equipo médico, o pueden autorremitirse, para recibir apoyo para afrontar la enfermedad, sus relaciones o bienestar; por inquietudes sobre ansiedad, depresión, autolesiones o pensamientos suicidas; u otros comportamientos que crean riesgo. Para los pacientes renales, esto puede incluir no participar en los tratamientos médicos necesarios (un tema complejo pero a menudo con un componente de salud mental). Hay muchos profesionales capacitados y con licencia, incluidos trabajadores sociales, psicólogos, terapeutas de pareja o familiares, consejeros de abuso de sustancias, psiquiatras y otros que pueden brindar los servicios apropiados. Cada equipo de diálisis y trasplante tiene la obligación de tener trabajadores sociales como parte de su equipo y también puede incluir otros profesionales orientados a la salud mental, por lo que este puede ser



un buen lugar para comenzar a obtener apoyo directamente u obtener una referencia de un profesional enfocado en salud mental. También puede comunicarse con el departamento de salud del comportamiento de su seguro médico para obtener una referencia de un proveedor “dentro de la red”. Es útil reconocer que los diferentes tipos de terapia tienen diferentes objetivos, desde ayudar a los pacientes a controlar sus pensamientos y sentimientos; hacer frente a su enfermedad u otros factores estresantes de la vida; hacer cambios para reducir los comportamientos nocivos o riesgosos; y abordar las emociones y los conflictos dentro de las relaciones familiares o de pareja. Al igual que con muchos otros tipos de proveedores de atención médica, es probable que un terapeuta no esté muy familiarizado con su raro diagnóstico en particular; compartir información precisa puede ser útil, pero no tiene que ser el enfoque de su trabajo en conjunto, a menos que esa sea una de sus metas.

Especialmente a raíz del COVID, muchos de nosotros hemos tenido experiencias de miedo, ansiedad, tristeza o frustración. Es posible que hayamos perdido a seres queridos, hayamos visto a otros enfermos o hayamos estado enfermos nosotros mismos. Estar encerrado o socialmente distante quita un apoyo crucial. El regreso a la escuela y la vida comunitaria ha sido difícil para muchos y aquellos que están inmunodeprimidos o comprometidos pueden tener preocupaciones constantes. Una mayor conciencia sobre la salud mental y un mayor acceso a los servicios de salud mental en línea y a través de la tele salud pueden hacer que el acceso al tratamiento sea más rápido y fácil. Cualquiera que sea el tipo de terapia o el tipo de terapeuta con el que uno trabaja, es útil preguntar sobre la capacitación y los antecedentes de la persona con la que se está trabajando y colaborar para decidir los objetivos de la terapia y un plan de tratamiento. Muchas prácticas de atención plena (ver a continuación) se pueden aprender o usar como parte del proceso de terapia, particularmente en EMDR o terapia cognitivo-conductual (CBT) para ayudar a controlar la ansiedad y desarrollar nuevas formas de confrontarla. No debes sentirte avergonzado por pedir ayuda, o que te la ofrezcan. Pedir ayuda, solicitar una evaluación o iniciar sesión para esa primera visita virtual puede ser difícil: da miedo mostrarnos vulnerables. Construir una relación abierta y de confianza con un terapeuta puede ser un

Si tú o un ser querido tienen pensamientos suicidas o de autolesionarse, una llamada a la línea directa nacional o estatal puede ponerlos de inmediato en contacto con alguien que pueda dirigirlos a una fuente local de apoyo, escucharlos o brindar servicios de crisis.

Llama a la línea nacional de ayuda para la prevención del suicidio al 1800-273-TALK (8255) o envía un mensaje de texto a la línea de Crisis por texto (envía HELLO al 741741) Ambos servicios son gratuitos y están disponibles las 24 horas los 7 días de la semana.

También puedes enviar “care” al 202-596-6520 para ponerte en contacto con un consejero voluntario compasivo a través de la línea de Enfermedades Crónicas.

elemento clave para afrontar y hacer los cambios necesarios.

Apoyo de semejantes

El apoyo de otras personas que comparten parte de tu experiencia puede tomar muchas formas, ya sea cara a cara, por teléfono, mensaje de texto o en foros en las redes sociales. La capacidad de acceder a los recursos y conectarse en línea ha sido de gran ayuda para las personas con enfermedades raras, que de otro modo no podrían conocer a otras personas que comparten, reconocen o entienden su diagnóstico. El apoyo de otras personas puede proporcionar apoyo tanto informativo como emocional. Es muy valioso saber que no eres la única persona que experimenta algo y que otros han recorrido este camino antes. Muchas organizaciones de pacientes tienen conferencias en persona (y

ahora virtuales); tanto pacientes como familiares de pacientes me han dicho que se sintieron abrumados y lloraron la primera vez que entraron en una habitación “donde todos entienden”. Algunas organizaciones ofrecen programas de tutoría que conectan a los pacientes recién diagnosticados y sus familias con aquellos que han vivido la experiencia de la enfermedad durante varios años. Los pacientes y familiares que comparten su experiencia pueden brindarte una mayor sensación de “comodidad” al hablar sobre el impacto de la enfermedad en su vida (8). Es posible que tengan recursos y conocimientos que pueden ser útiles para ti en la vida diaria, el sistema de atención médica o la trayectoria de esa enfermedad en particular. Cuando dirigía un grupo para padres de niños con cistinosis hace varios años, una madre compartió cómo su familia solía encontrar diversión y

Ejemplos de grupos de apoyo enfocados en enfermedades renales raras.

- Síndrome de Alport - www.alportsyndrome.org
- Síndrome hemolítico-urémico atípico - www.ahusallianceaction.org
- Cistinuria - www.cystinuria.org
- Cistinosi - www.cystinosis.org
- Enfermedad de Fabry - www.fabry.org
- GEFS/síndrome nefrótico - www.nephcure.org
- Nefropatía por IgA - www.igan.org
- Síndrome de Joubert
- Lupus - www.lupus.org
- Oxalosis/hyperoxaluria - www.ohf.org
- Poliquistosis renal - www.pkdcure.org
- Síndrome del abdomen de ciruela pasa - www.prunebelly.org

relajación en los campamentos, una actividad que se hizo más difícil debido al diagnóstico y las necesidades médicas de su hijo. Otras familias intervinieron instantáneamente con empatía e ideas, cosas que habían hecho para volver a la vida al aire libre, pero con algunas modificaciones. En otros grupos, he visto a pacientes con cistinosis compartir risas entre ellos sobre problemas médicos que otros no podrían entender o encontrar divertidos. Para aquellos con enfermedades raras como la cistinosis, los grupos de defensa de enfermedades específicas (ver ejemplos a continuación) o grupos generales como la Organización Nacional de Trastornos Raros (NORD), Global Genes o la Fundación Nacional del Riñón (NKF) pueden ser un buen lugar para comenzar a conectarse. . Más adelante, es posible que puedas “devolver el favor” ofreciendo recursos y apoyo similares a otra persona; para algunas

personas, ayudar a los demás es una parte importante de su propio cuidado personal.

Prácticas de bienestar y autocuidado

Para muchos pacientes y familiares, la resiliencia, la esperanza, la fe, el humor y la atención plena pueden ser ingredientes clave para mantener el bienestar, incluso mientras viven con una enfermedad. El bienestar abarca muchos elementos de una vida saludable, autoayuda, autocuidado, estado físico, nutrición, dieta y prácticas espirituales. Ya sea tú mismo, siendo paciente renal o un cuidador de alguien que lo es, hay muchas cosas que puedes hacer para recuperar o mantener una sensación de bienestar. Hacer cambios pequeños e ir incrementando de manera gradual: eliminar un alimento de tu dieta, usar una botella de agua para controlar tus líquidos, hacer ejercicio solo 5 minutos

al día, darte un mensaje positivo en lugar de criticarte a tí mismo, puede marcar una diferencia en tus resultados de laboratorio y en tu estado general de salud, así como tu perspectiva. Cada persona necesita encontrar un equilibrio entre el autocuidado y el apoyo de sus compañeros y médicos. Es importante recordar que, a pesar de las mejores intenciones de nuestra familia o nuestro equipo de atención médica de alentar cambios en nuestras rutinas, cultivar un sentido de aceptación y gratitud por las cosas tal como son es tan importante como hacer los cambios necesarios.

Una forma en la que podemos comprender y manejar mejor las enfermedades crónicas y mantener el bienestar es a través de la atención plena, definida por Jon Kabat-Zinn como “la conciencia que surge al prestar atención, a propósito, en el momento presente, sin juzgar”. Hay muchas prácticas de atención plena que las personas pueden probar, desde la respiración profunda durante unos minutos hasta la meditación o las prácticas de yoga más largas. Es importante darse cuenta de que el cuidado personal y la atención plena pueden tomar muchas formas: ejercicio, pasatiempos, un ritual diario, dibujar o colorear, escribir un diario, cocinar, leer, practicar la propia fe, pasar tiempo con los demás o incluso esa primera taza de café de la mañana! (¡A decir verdad, eso es lo mío!). Si bien a algunas personas les resultará útil probar algo nuevo para reducir el estrés, también puede recurrir a las cosas que ya disfrutó o que disfrutó en el pasado. Particularmente debido a que la enfermedad puede hacer que la planificación sea un desafío y la vida impredecible, muchos pacientes de enfermedades raras y sus cuidadores han compartido conmigo las formas en que “viven en el ahora”, construyendo actividades divertidas y lúdicas, momentos tranquilos y tiempo valioso con amigos y familiares, siempre que se tenga la oportunidad (incluso durante la diálisis o durante la estadía en el hospital). También hay muchas aplicaciones gratuitas y de bajo costo que brindan sugerencias, cronómetros y guías paso a paso para actividades de atención plena y cuidado personal. Simplemente tomarte el tiempo para observar el mundo que te rodea con cada uno de sus cinco sentidos durante unos minutos, y estar atento a tu propia respiración y latidos del corazón, puede ser suficiente para brindarte una sensación de calma. Con el tiempo, diferentes formas de aceptar (y brindar) apoyo pueden funcionar



para ti como paciente o cuidador. Nota cuando el “cubo de estrés” se está desbordando, o si los pensamientos y sentimientos se interponen en tu forma de funcionar todos los días, cómo interactúas con los demás; trabajar o estudiar o cuidar de la casa; o cuidar de tí mismo o de tu salud. Puede ser un momento para encontrar apoyo adicional más allá del autocuidado y los amigos, la familia o tu comunidad en línea.

Maya Doyle es una MSW y PhD que ahora es Profesora Asociada de Trabajo Social en la Universidad de Quinnipiac. Fue trabajadora social del hospital durante muchos años y se desempeñó como trabajadora social sénior en el Children’s Hospital at Montefiore desde 2000, donde conoció a su primer paciente con cistinosis. Es asesora profesional de Cystinosis Research Network y mentora de la Junta Asesora de Liderazgo de Adultos (ALAB) de CRN. También es la coordinadora del Programa de Diálisis y Riñón Infantil Ruth Gottscho en Frost Valley YMCA (www.frostvalley.org/kidney). Ha vivido con diabetes tipo I desde los 8 años y es madre de un niño de 14 años.

Recursos:

- Red de Investigación de Cistinosis. About Cystinosis 2021 [Disponible en: <https://cystinosis.org/about-cystinosis/>].
- Centro de Información Genética y de Enfermedades Raras (GARD). Preguntas frecuentes sobre enfermedades raras: Institutos Nacionales de Salud; [Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>].
- Doyle M, Werner-Lin A. Esa águila que me cubre: transición y autonomía conectada para adultos jóvenes con cistinosis. *Nefrología Pediátrica*. 2015;30(2):281-91.
- DoHHS de EE. UU. ¿Qué es la Salud Mental? 2020 [Disponible en: www.mentalhealth.gov].
- Ciudadano Paciente de Diálisis. Diálisis y depresión: una mirada a dos posibles tratamientos 2022 [Disponible en: <https://www.dpcedcenter.org/news-events/news/depression-and-dialysis-a-look-at-two-potential-treatments/>].
- Al Nashri F, Almutary H. Impacto de la ansiedad y la depresión en la calidad de vida de los pacientes en hemodiálisis. *Revista de Enfermería Clínica*. 2022;31(1-2):220-30.
- Doyle M, Werner-Lin A. Estrategias familiares para vivir con enfermedades raras: la experiencia de la cistinosis. *Revista de la Sociedad de Trabajo Social e Investigación*. 2016;7(3):547-67.
- Doyle M. Apoyo de semejantes y tutoría en una comunidad de enfermedades raras de EE. UU. Hallazgos del estudio de cistinosis en la edad adulta temprana. *Resultados de la investigación centrada en el paciente*. 2015;8(1)