

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

**“XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y  
PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD”**

Estudio cualitativo etnográfico realizado en la aldea Yumalcap,  
Santa Cruz Barillas, departamento de Huehuetenango  
2018

Tesis

Presentada a la Honorable Junta Directiva  
de la Facultad de Ciencias Médicas de la  
Universidad de San Carlos de Guatemala

**Laura Elena González Hernández**

**Médico y Cirujano**

Guatemala, mayo de 2018

El infrascrito Decano de la Facultad de Ciencias Médicas y el Dr. C. César Oswaldo García García, Coordinador de la COTRAG, de la Universidad de San Carlos de Guatemala hacen constar que:

La estudiante:

1. LAURA ELENA GONZÁLEZ HERNÁNDEZ 200610270 2433155700101

Cumplió con los requisitos solicitados por esta Facultad previo a optar al Título de Médico y Cirujano en el grado de Licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:

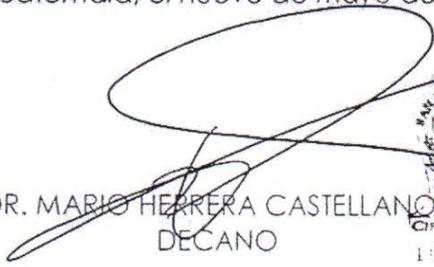
"XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD"

Estudio cualitativo etnográfico realizado en la aldea Yumalcap,  
Santa Cruz Barillas, departamento de Huehuetenango  
2018

Trabajo asesorado por la Dra. Ada Beatriz Reyes Juárez y revisado por el Dr. José Pablo de León Linares, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

### ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, el nueve de mayo del dos mil dieciocho

  
DR. MARIO HERRERA CASTELLANOS  
DECANO



*César O. García G.*  
Doctor en Salud Pública  
Colegiado 5,950

  
DR. C. CÉSAR OSWALDO GARCÍA GARCÍA  
COORDINADOR



El infrascrito Coordinador de la COTRAG de la a Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hace constar que la estudiante:

1. LAURA ELENA GONZÁLEZ HERNÁNDEZ 200610270 2433155700101

Presentó el trabajo de graduación titulado:

"XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD"

Estudio cualitativo etnográfico a realizado en la aldea Yumalcap,  
Santa Cruz Barillas, departamento de Huehuetenango  
2018

El cual ha sido revisado por el Dr. César Oswaldo García García y, al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Coordinación, se le autoriza continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala el nueve de mayo del dos mil dieciocho.

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"

*César O. García G.*  
*Doctor en Salud Pública*  
*Colgado 5,950*

Dr. C. César Oswaldo García García  
Coordinador



Guatemala, 9 de mayo del 2018

Doctor  
César Oswaldo García García  
Coordinación de Trabajos de Graduación  
Facultad de Ciencias Médicas  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Presente

Dr. García:

Le informo que:

1. LAURA ELENA GONZÁLEZ HERNÁNDEZ

Presenté el trabajo de graduación titulado:

"XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y  
PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD"

Estudio cualitativo etnográfico realizado en la aldea Yumalcap,  
Santa Cruz Barillas, departamento de Huehuetenango  
2018

Del cual el asesor y la revisora se responsabilizan de la metodología,  
confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados  
obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y  
recomendaciones propuestas.

Firmas y sellos

Revisor: Dr. José Pablo de León Linares  
Reg. de personal 20151539

Asesora: Dra. Ada Beatriz Reyes Juárez

Dr. José Pablo de León Linares  
MÉDICO Y CIRUJANO  
COL 11,642

Dra. Ada Beatriz Reyes Juárez  
MÉDICO Y CIRUJANO  
COL 11,642

## **ACTO QUE DEDICO**

- A DIOS** Por ser fortaleza, luz y guía de este camino.
- A MIS PADRES** Flor de María y Gustavo Adolfo, por su apoyo y amor incondicional.  
Gracias Mami, Gracias Papi.
- A MI HERMANA** Ana Cristina, por ser el motor que me impulsa a ser mejor cada día
- A MIS PADRINOS** Por su enseñanza y ejemplo de grandes médicos.
- A MI FAMILIA** A mis abuelitas, primos y tíos: por su amor, apoyo, confianza y por abrirme las puertas de su casa y familia

*De la responsabilidad del trabajo de graduación:*

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

## RESUMEN

**OBJETIVO GENERAL:** Explorar la experiencia de vida del paciente con xeroderma pigmentosa y la perspectiva de la familia, la comunidad y el personal de salud, de la aldea Yumalcap, Santa Cruz Barrillas, Huehuetenango, Guatemala, durante el mes de octubre de 2017. **METODOLOGÍA:** Estudio cualitativo con metodología etnográfica, con un total de 16 entrevistas semi-estructuradas, divididas en cuatro grupos focales: personal de salud, pacientes, familiares directos y personas de la comunidad. **RESULTADOS:** Se evidencia conocimiento limitado acerca del origen y tratamiento de la xeroderma pigmentosa, en los cuatro grupos focales. La enfermedad impide el correcto desarrollo personal, social, económico y familiar del paciente y su entorno. **CONCLUSIONES:** Diversos factores afectan la calidad de vida de las personas que padecen xeroderma pigmentosa y sus familiares; el de mayor importancia es la situación económica que es base de las múltiples dificultades que estos pacientes deben afrontar.

**PALABRAS CLAVE:** Xeroderma pigmentosa, Guatemala, etnográfico.

## ÍNDICE

<b>1. INTRODUCCIÓN</b>	<b>1</b>
<b>2. MARCO LÓGICO</b>	<b>3</b>
2.1 Dimensión conceptual	3
2.2 Dimensión epistemológica	4
2.2.2 Etnografía	4
2.2.2 Objetivo del estudio etnográfico	5
2.2.3 Características de la etnografía	5
2.2.4 Pioneros de la investigación etnográfica	5
2.2.5 Metodológica en la investigación etnográfica	6
2.2.6 Técnica de análisis de datos	8
2.2.6.1 Triangulación de datos	8
2.3 Dimensión teórica	10
2.3.1 xeroderma pigmentosa	10
2.3.2 Área de estudio	16
2.3.2.1 Localización	16
2.3.3 Yulmacap	17
2.4 Dimensión metodológica	17
<b>3. OBJETIVOS</b>	<b>19</b>
3.1 General	19
3.2 Específicos	19
<b>4. METODOLOGÍA</b>	<b>21</b>
4.1. Tipo de estudio y diseño metodológico	21
4.2. Población y muestra	21
4.3. Instrumento de recolección de datos	21
4.3.1 Selección de sujetos de estudio	21
4.4 Método de análisis	23

4.4.1 Reducción de datos	23
4.4.1.2 Identificación y clasificación de los elementos	23
4.4.2 Síntesis y agrupamiento	25
4.4.3 Disposición y transformación de los datos	25
4.4.3 Obtención de resultados y verificación de conclusiones	27
4.5. Aspectos éticos de la investigación	28
<b>5. RESULTADOS</b>	<b>29</b>
5.1 Entrevistas	29
5.2 Disposición y transformación de datos	29
5.2.1 Personal de salud	30
5.2.2 Paciente con xeroderma pigmentosa	31
5.2.3 familiares directos de pacientes con xeroderma pigmentosa	34
5.2.4 Personas de la comunidad convivientes con paciente con xeroderma pigmentosa	38
<b>6. DISCUSIÓN</b>	<b>39</b>
<b>7. CONCLUSIONES</b>	<b>43</b>
<b>8. RECOMENDACIONES</b>	<b>45</b>
<b>9. APORTES</b>	<b>47</b>
<b>10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	<b>49</b>
<b>11. ANEXOS</b>	<b>55</b>
11.1 Instrumento de recolección de datos	55
11.2 Consentimiento Informado	61
11.3 Transcripciones de entrevistas	63
11.4 Fotografías	96

# 1. INTRODUCCIÓN

Xeroderma Pigmentosa (XP), se define como una enfermedad rara de origen genético con comportamiento autosómico recesivo, donde se ve afectada la capacidad del ADN de repararse a sí mismo, luego de la exposición a la luz ultra violeta (UV).<sup>1</sup> La incidencia es de aproximadamente 2-4 casos por millón, siendo más elevada en países del medio oriente.<sup>2</sup> La fisiopatogenia radica en una mutación genética, siendo la principal manifestación el cáncer de piel en edades muy jóvenes.<sup>3</sup> La enfermedad manifiesta también un acusado deterioro neurodegenerativo que puede desembocar en una progresiva deficiencia mental, sordera, ataxia y retardo en el crecimiento.<sup>4</sup>

La incidencia a nivel mundial es escasa, y cuenta con muy pocos estudios realizados sobre la misma; en Europa la incidencia es de 2-3 casos por millón. En el continente americano, se conoce que en Estados Unidos es de un caso por millón.<sup>2</sup> mientras en el resto del continente no se conoce un valor exacto, pero hay reportes de varios casos clínicos en México y Brasil.

En Guatemala, no se encontraron estudios propios publicados sobre el tema; sin embargo, se sabe que la organización no gubernamental, Instituto para la Investigación Científica y la Educación de Enfermedades Genéticas y Metabólicas (INVEGEM), realiza actualmente un mapeo molecular de los pacientes y sus familiares.

El origen genético de la enfermedad y su progresión natural, la convierten en una patología crónica que conlleva un rápido deterioro de distintas facetas de la vida diaria de los pacientes, por lo que requieren de cuidado y atención constante de sus familiares y personal de salud.

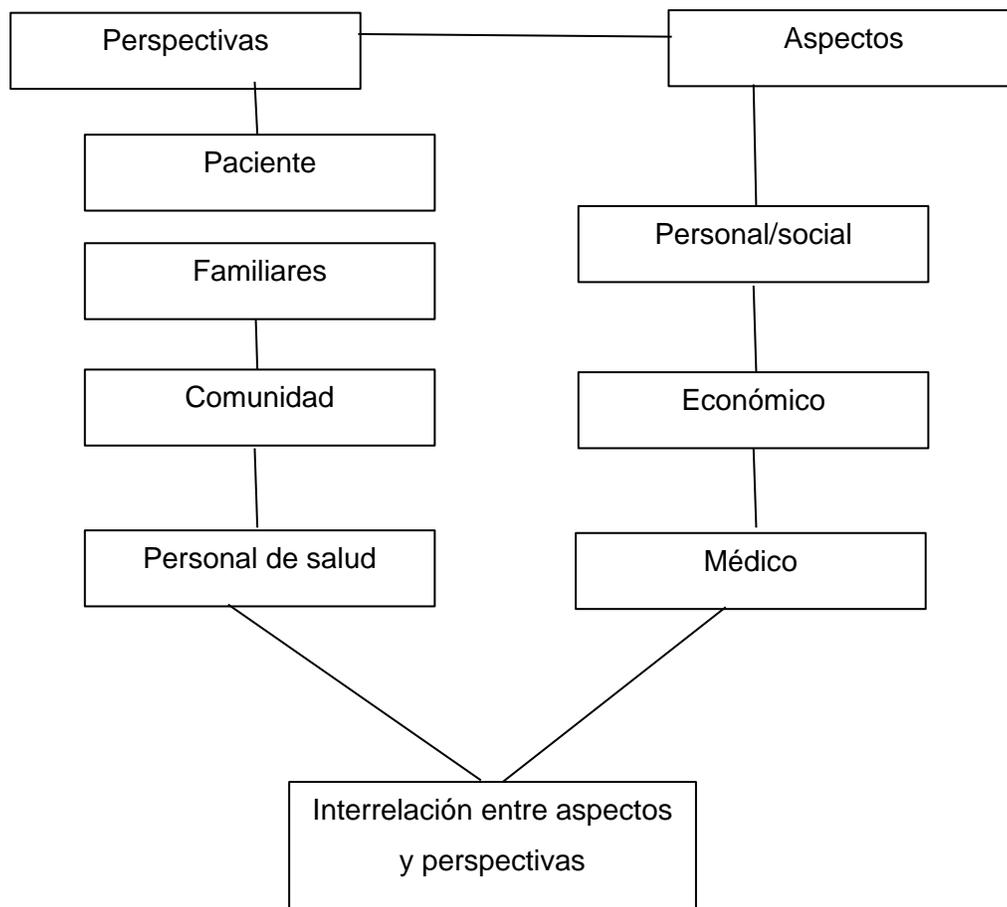
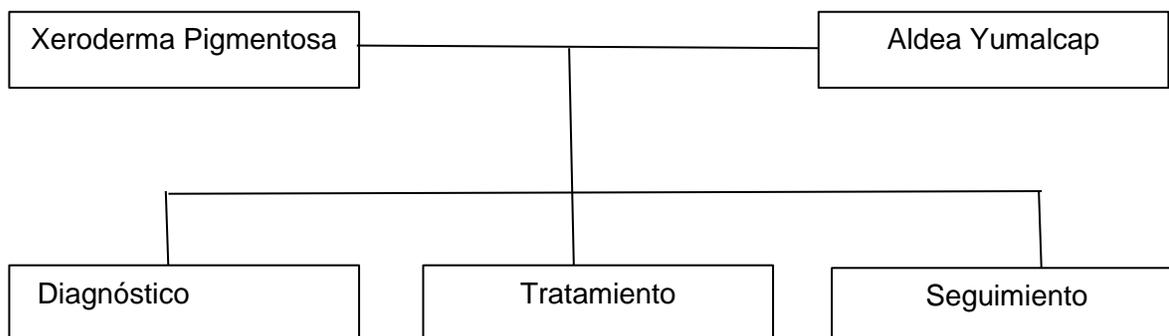
En Guatemala, el entendimiento de xeroderma pigmentosa es escaso, debido a la falta de información tanto estadística, como clínica, de posibilidades diagnósticas, tratamiento, seguimiento y pronóstico de la enfermedad. Esto es propiciado principalmente por el factor distancia y la dificultad del acceso, siendo aproximadamente de 16-18 horas de recorrido desde la ciudad de Guatemala, lo que convierte a Yulmacap en una comunidad aislada y con características epidemiológicas únicas, por lo que se

dificulta realizar un diagnóstico certero y dar seguimiento adecuado y puntual a los pacientes.

En el entendido de la existencia de distintos factores del conocimiento y la percepción del enfermedad por parte del servicio de salud, los pacientes, familiares directos y la comunidad, surge el interés de explorar la interacción entre estos y la viabilidad para efectuar un diagnóstico, tratamiento, seguimiento y conocimiento del significado de vivir con xeroderma pigmentosa, y como los afectados afrontan la enfermedad; para poder brindar de información a la comunidad médica de las posibilidades de un diagnóstico certero y del seguimiento adecuado y puntual a los pacientes.

## 2. MARCO LÓGICO

### 2.1 Dimensión conceptual



Fuente: Elaboración propia.

## 2.2 Dimensión epistemológica

Dentro de las ramas principales de investigación, está la rama cualitativa, esta parte de la suposición de que la sociedad se entiende de mejor manera a base de símbolos y significados; la investigación cualitativa tiene como fin la obtención y comprensiones de significados de las definiciones tal y como son presentadas y entendidas por la sociedad.<sup>7-8</sup>

Esta metodología es de carácter multidisciplinario, en donde la tarea fundamental del investigador es generar conocimiento a partir del entendimiento de la experiencia de quienes experimentan el asunto a investigar; es en este proceso donde el investigador y los individuos interaccionan de mejor manera.<sup>7-8</sup>

### 2.2.2 Etnografía

Etnografía etimológicamente se puede definir como “*ethnos*” que significa “tribu” y “*Grapho*” que significa “yo escribo”.<sup>10</sup> La Real Academia de la Lengua Española la define como: el estudio descriptivo de las costumbres y tradiciones de los pueblos.<sup>11</sup> Por otro lado, la investigación cualitativa de tipo etnográfica se define como el estudio directo de grupos de personas, durante cierto período de tiempo, que obtiene conocimiento, por medio de métodos como: la observación y entrevistas. Este tipo de metodología pretende la descripción e interpretación de sociedades complejas, cuya unidad es una situación social determinada.<sup>10</sup>

La etnografía se entiende desde tres perspectivas: enfoque, método y texto.<sup>12</sup>

- *Enfoque*, la etnografía busca la comprensión de los fenómenos sociales desde el punto de vista de aquellos sujetos que la integran.
- *Método*, es realizado en terreno y donde caben las encuestas, la observación participante y la entrevista dirigida.
- *Texto*, el resultado, la descripción textual de los comportamientos de culturas particulares.

En el campo de la salud se comprende no solo desde la perspectiva de investigación, sino desde el mismo momento de la consulta médica, diagnóstico y tratamiento; la etnografía puede ser parte integral de este proceso clínico asistencial. El paciente valora que sea escuchado y entendido como un sujeto que tiene una historia y está envuelto en una cultura que se relaciona con su estado y las respuestas a lo que le sucede.<sup>12</sup>

La etnografía, surge como concepto clave para el mejor entendimiento en la organización y construcción de distintos grupos y sociedades, se conoce también como un método de recopilación de datos y un punto de partida para otras disciplinas y técnicas de investigación.<sup>13</sup>

La etnografía se interesa por lo que la gente hace, cómo se comporta e interactúa; se propone descubrir sus creencias, valores y motivaciones. El origen de la etnografía lo encontramos a finales del siglo XIX.<sup>12</sup>

### 2.2.2 Objetivo del estudio etnográfico

El objetivo inmediato de un estudio etnográfico es crear una imagen realista y fiel del grupo estudiado, para contribuir en la comprensión de sectores o grupos poblacionales más amplios que tienen características similares. Trata de presentar episodios que son “porciones de vida” documentados con un lenguaje natural y que representa lo más fielmente posible cómo siente la gente, que sabe, como lo conoce y cuáles son sus creencias, percepciones y formas de ver y entender su propia situación<sup>15</sup>

### 2.2.3 Características de la etnografía

Características de la etnografía como forma de investigación social,

- Tiene carácter fenomenológico: la investigación describe los fenómenos sociales desde el punto de vista de los participantes.
- Supone una permanencia relativamente persistente por parte del etnógrafo en el grupo o escenario que es objeto de estudio.
- Es holística y naturalista: las etnografías son muy detalladas producen distintas perspectivas para conceptualizar la realidad y la visión del mundo.
- Tiene carácter inductivo: es un método de investigación basado en la experiencia y exploración de primera mano, a través de la observación participante<sup>15</sup>

### 2.2.4 Pioneros de la investigación etnográfica

James Lull, es considerado el pionero de la investigación etnográfica, desde la década de los 80, por su trabajo “ Los usos sociales de la televisión”, en donde describe la etnografía como un proceso en el investigador utiliza técnicas como: la observación y las entrevistas, con el objetivo de obtener percepciones y significados sociales, como datos de interés general.<sup>16</sup>

### 2.2.5 Metodológica en la investigación etnográfica

Existen distintos tipos de metodología en la investigación etnográfica, ellos son: 1) Observación Participante 2) Diario de campo 3) Informante 4) Entrevista etnográfica y 5) Historia de vida.<sup>16</sup> Se describen únicamente: Observación participante, diario de campo y entrevista etnográfica.

#### a) Observación participante:

La observación participante es una de las técnicas etnográficas más referidas y utilizadas en el trabajo etnográfico, constituye el rasgo más distintivo de la investigación etnográfica. La observación participante apela a la experiencia directa del investigador para la generación de información en el marco del trabajo de campo. La observación participante consiste en dos actividades principales: observar sistemática y controladamente todo lo que acontece en torno del investigador y participar en una o varias actividades de la población.<sup>16</sup>

La observación participante generalmente supone el residir por períodos significativos con las personas o en los lugares donde se lleva a cabo la investigación, desde unos meses a años; esto hace que el investigador adquiera un conocimiento detallado de la vida de estas personas y lugares.<sup>16</sup>

#### b) Diario de campo:

Se entiende como un cuaderno o libreta de notas en la que el investigador describe su estadía en el terreno. Son notas escritas diariamente, de ahí su nombre de diario. Como estas notas son escritas sobre lo sucedido durante la investigación en el terreno, es un tipo muy particular de diario: uno de campo. Cuando se hojea un diario de campo ya terminado, uno se encuentra con una serie de notas ordenadas por lugar y fecha que describen situaciones que han sucedido en terreno e interpretaciones realizadas por el etnógrafo.<sup>16</sup>

#### c) Entrevista etnográfica:

Se puede definir la entrevista etnográfica como un diálogo formal orientado por un problema de investigación. La entrevista como técnica de investigación supone que se han diseñado de antemano los términos, contenidos y formas de registro del diálogo. Estas entrevistas se elaboran dentro de una investigación para ofrecer datos relevantes que ayudarán al investigador a comprender más adecuadamente la problemática que está

estudiando. La entrevista etnográfica debe ser considerada como un componente dentro de un proceso de investigación<sup>16</sup>

Es importante distinguir entre los cuestionarios, encuestas y los censos de un lado y la entrevista del otro. Los cuestionarios, encuestas y censos constituyen otras técnicas de investigación que suponen preguntas cerradas, es decir, preguntas que sugieren respuestas del tipo sí/no, de escogencia múltiple o de definiciones muy puntuales. En general, estos cuestionarios, encuestas y censos buscan cuantificar ciertos aspectos de una población específica o de sus percepciones. La entrevista supone preguntas abiertas donde los entrevistados presentan sus puntos de vista con cierto detenimiento. Por tanto, las entrevistas apuntan más a un diálogo orientado entre el investigador y el entrevistado. Antes que cuantificar determinados aspectos de una población lo que busca la entrevista es comprender en detalle las percepciones de los entrevistados o profundizar el conocimiento de situaciones pasadas o presentes. De ahí que el investigador invierte un tiempo significativo, no solo en la realización de cada entrevista, sino también en su posterior análisis e incorporación a los resultados de su investigación. Las entrevistas se hacen relativamente a pocas personas, a diferencia de los censos, encuestas y cuestionario.<sup>16</sup>

Hay ámbitos de la vida social para los cuales la entrevista es una herramienta privilegiada.

Entre estos ámbitos de la vida social se pueden resaltar:

1. Acceso a las percepciones y valoraciones que los entrevistados poseen sobre situaciones, hechos y personajes, así como sus deseos, temores y aspiraciones.
2. Conocimiento de acontecimientos del pasado o del presente de los cuales los entrevistados fueron testigos directos.
3. Registro de la tradición oral de los entrevistados; incluye tanto la historia local como la oralitura (cuentos, mitos, narrativas y leyendas populares).
4. Descripción de saberes, artes y oficios desempeñados o conocidos por el entrevistado, así como de la urdimbre de relaciones sociales en las cuales se encuentra inscrito.
5. Pesquisa del conocimiento y epistemología local expresados en la cosmovisión de los entrevistados<sup>9, 16, 17</sup>

Las entrevistas no son una técnica de investigación para instrumentalizar en los primeros momentos del trabajo de campo, sino cuando ya el investigador tenga conocimientos

básicos y, sobre todo, haya creado relaciones de confianza con sus posibles entrevistados. Para los primeros momentos del trabajo de campo debe recurrirse a una discreta observación y charlas informales.<sup>9, 16, 17</sup>

Existen ciertas condiciones para el éxito de la entrevista. En primer lugar, la existencia de una mínima confianza mutua entre el entrevistado y entrevistador. Si el entrevistado desconfía del entrevistador, si este no tiene claros los motivos del investigador ni que la información de la entrevista no será difundida de forma indebida, la entrevista no podrá adelantarse adecuadamente. En segundo lugar, el entrevistador debe tener un conocimiento básico para poder identificar a los entrevistados claves, de modo que pueda diferenciar a aquellas personas que por su trayectoria, conocimiento o posición, pueden ofrecer la información relevante para su investigación. En tercer lugar, las entrevistas deben ser diseñadas de tal forma que fluyan de la manera más natural posible, sin producir ruidos innecesarios debido al momento, el lugar o la tecnología de registro seleccionada. Finalmente, el entrevistador debe tener muy claro qué tipo de información se espera registrar en cada una de las entrevistas que adelante.<sup>9, 16, 17, 18</sup>

#### 1.2.6 Técnica de análisis de datos

En la investigación cualitativa, la riqueza de los datos obtenidos es mayores si estos provienen de distintas fuentes. Con el fin de una mejor comprensión de la enfermedad en la comunidad, se llevarán a cabo entrevistas a distintos grupos focales afectados por la patología, efectuándose así una triangulación de datos, con las siguientes fuentes:

- Personal de salud
- Pacientes.
- Familiares.
- Personas de la comunidad.

#### 2.2.6.1 Triangulación de datos

Es la metodología de análisis de datos, en la que se combinan: dos o más teorías, fuentes de datos o métodos de investigación, para el estudio de un fenómeno singular.<sup>18</sup> Esta técnica es descrita por Campbell y Fiske en 1959.<sup>19</sup> El principal objetivo de todo proceso de triangulación es incrementar la validez de los resultados de una investigación, mediante la depuración de las deficiencias intrínsecas de un solo método de recogida de datos y el control del sesgo personal de los investigadores. De este modo puede decirse

que cuanto mayor es el grado de triangulación, mayor es la fiabilidad de las conclusiones alcanzadas.<sup>18</sup>

Existen cuatro distintos tipos de triangulación, se explica brevemente en que consiste cada una de ellas:<sup>19</sup>

1. Triangulación de datos: información con el mismo método y de distinta fuente.
2. Triangulación del investigador: uso de múltiples observadores singulares de un mismo objetivo.
3. Triangulación teórica: uso de múltiples perspectivas en relación a los mismos objetivos
4. Triangulación metodológica: implica la triangulación dentro de métodos y triangulación entre métodos.
  - Triangulación dentro métodos: combinación de dos o tres métodos de recolección de datos.
  - Triangulación entre métodos: combinar dos o tres estrategias de investigación<sup>19</sup>

En esta ocasión se utilizará la técnica de triangulación de datos, cuyo objetivo fue verificar las tendencias detectadas en un determinado grupo de observaciones. La confrontación de los datos puede estar basada en criterios espacio temporales y niveles de análisis.

La triangulación de datos en el espacio recurre a poblaciones heterogéneas para incrementar la variedad de las observaciones. De esta manera se evitan dificultades como el sesgo de las unidades de análisis.<sup>20</sup>

Existen distintos niveles de triangulación de datos:

- Análisis agregado: se recopilan las características de un fenómeno sin tener en cuenta los vínculos sociales: no se establecen relaciones en lo observado.
- Análisis interactivo: en este tipo de análisis la unidad de observación, más que la persona o grupo, es la interacción. Se tienen en cuenta las redes existentes entre individuos y grupos.
- Análisis colectivo: se lleva a cabo un estudio estructural-funcional. La unidad de observación es el grupo. Dentro del análisis colectivo se distingue entre el análisis ecológico, institucional, cultural y de unidades sociales.

- Análisis ecológico: se buscan explicaciones espaciales para un determinado fenómeno.
- Análisis institucional: por su parte, compara las relaciones dentro de las instituciones políticas: económicas y legales de la sociedad.
- Análisis cultural presta atención a las normas, valores, prácticas e ideologías.<sup>20</sup>

## **2.3 Dimensión teórica**

### **2.3.1 xeroderma pigmentosa**

Enfermedad rara, autosómica recesiva, donde hay un desorden en la reparación del ADN del daño causado por la luz ultra violeta (UV).<sup>1</sup>

#### **a) Características generales**

- Foto sensibilidad: está asociada con el edema de la conjuntiva, las superficies oculares, tales como la esclera, córnea, párpados, son muy vulnerables a los daños por la luz UV; es tan común como los problemas en la piel.
- Abundantes pecas: es la primera manifestación en aproximadamente el 40% de los casos, iniciando a los dos años. Se presenta en áreas expuestas a la luz solar (nariz, cuello, frente).
- Pérdida de la visión: la exposición continua a la luz solar produce queratitis, lo que resulta en opacificación de la córnea.
- Cáncer ocular: el daño de la UV no solo lleva a la pérdida de la visión, sino también induce la formación de cáncer en la córnea y los tejidos circundantes.
- Degeneración neurológica progresiva: la presenta aproximadamente el 25% de los pacientes con xeroderma pigmentosa, consiste en la pérdida de la capacidad sensorial auditiva, ataxia y deterioro cognitivo. Estas manifestaciones inician aproximadamente a los dos años, pero pueden variar su inicio, hasta la edad media.
- Muerte prematura: asociada a la degeneración neurológica y a la disminución de la reparación celular.
- Alta incidencia de cáncer de piel: la incidencia en pacientes con xeroderma pigmentosa es aproximadamente de 10,000 veces mayor para cáncer de piel no- melanoma y de 2,000 veces mayor para los melanomas.

- Máculas hiperpigmentadas: pueden ser de las primeras manifestaciones de la enfermedad y son el resultado del daño en la reparación del ADN, frente a la exposición a la luz UV.<sup>1,21</sup>

b) Etiología

Daño en la vía de reparación del ADN alterada en xeroderma pigmentosa, es la vía de reparación por escisión de nucleótidos o NER por sus siglas en inglés (Nucleotide Excision Repair), que causa mutación en los genes de la polimerasa, que se encarga de reparar los daños al ADN, provocados por la luz UV.<sup>3,21</sup>

Las personas con xeroderma pigmentosa son extremadamente sensibles a la luz UV. Este padecimiento lo causan mutaciones que afectan la vía de reparación por escisión de nucleótidos. Cuando la vía no funciona, los dímeros de timina y otras formas de daño por luz UV no pueden repararse. Las personas con xeroderma pigmentosa desarrollan quemaduras graves con solo unos pocos minutos en el sol y, cerca de la mitad desarrollará cáncer de piel a la edad de diez años a menos que eviten el sol.<sup>22</sup>

En la vía de Reparación de la Escisión de Nucleótidos (NER), las proteínas producidas a partir de estos genes juegan una variedad de papeles en este proceso. Ellos reconocen el daño del ADN, desenrollan las regiones del ADN donde el daño ha ocurrido, recortan (eliminan) las secciones anormales y reemplazan las áreas dañadas con el ADN correcto. Las anomalías hereditarias en los genes relacionados con el NER impiden que las células lleven a cabo uno o más de estos pasos.<sup>23</sup>

c) Incidencia

- Dos a tres casos por millón en Europa<sup>5</sup>
- Uno por millón en Estados Unidos<sup>2</sup>
- Incidencia mundial: dos a cuatro casos por millón<sup>2</sup>
- Se ha mencionado alta incidencia de la enfermedad en países como: Libia, Arabia Egipto y Japón, con un promedio de dos a cuatro casos por millón<sup>2</sup>

d) Mecanismo de transmisión de la enfermedad

Esta patología se transmite por mecanismo autosómico recesivo, lo que significa que ambos padres (portadores) deben tener una copia del cromosoma afectada para que

la persona desarrolle la enfermedad. Si solo se tiene una copia de cromosoma afectado se considera portador de la enfermedad y no manifestará los signos ni síntomas, pero será capaz de transmitirla a su progenie.<sup>1, 23</sup>

e) Clínica

Al nacimiento poseen un fenotipo completamente normal. Las primeras manifestaciones son las cutáneas, iniciando con un aumento desmesurado de la cantidad de pecas en las áreas expuestas a la luz (cara, brazos, orejas, manos, etc.), entre los seis meses y el primer año de vida. En algunos casos el síntoma inicial es la presencia de quemaduras con mínima exposición solar; con frecuencia inicia también con la presencia de piel extremadamente seca (Xeroderma).<sup>1</sup>

Posteriormente, en promedio de diez años, suelen empezar a aparecer las células cancerosas, en los ojos, piel, labios, y lengua. Es en este momento cuando la enfermedad está ampliamente manifestada.<sup>21</sup> Dentro de las manifestaciones clínicas de la enfermedad se encuentra la degeneración neurológica, la cual es de carácter progresivo y se manifiesta por medio de retraso mental, convulsiones y sordera, etc. Debe su origen a la misma incapacidad de reparación de los errores en la replicación del ADN en el tejido nervioso; es importante mencionar que, aunque el paciente se cubra del sol, no significa que el deterioro cognitivo se detenga.<sup>1, 18, 21, 24</sup>

Entre el 80-90 % de los pacientes poseen afectaciones oculares, el 70% tiene lesiones bucales, e incluso malformaciones dentales. El 49% de los casos aparece degeneración neurológica.<sup>2, 4</sup>

f) Tipos de xeroderma pigmentosa

Existen ocho diferentes tipos reciben nomenclatura con letra mayúscula desde la A a la G, dependiendo del gen involucrado, la mayoría de las variantes tiene un solo gen involucrado; sin embargo, un 20% de los pacientes poseen variantes de XP.<sup>5</sup>

Los tipos de xeroderma pigmentosa con mayor índice de quemaduras por el sol son los tipos A, B y D. Los que solo presentan anomalías pigmentarias son los C y E; sin embargo, estos últimos se asocian con mayor frecuencia al deterioro neurológico.<sup>1, 5, 21</sup>

g) Etapas evolutivas y morfológicas

1. Primera o Eritropigmentaria: hay eritema, edema y en ocasiones vesículas y ampollas después de la exposición leve a la luz. Posteriormente aparecen manchas lenticulares.

2. Segunda o atrófica-telenagiectásica: lesiones que se acompañan del adelgazamiento de la nariz, mutilación de los pabellones auriculares, verrugosidades y queratosis actínica.
3. Tercera o Tumoral: epitelomas basocelulares, sarcomas, melanomas, o neoplasias benignas.<sup>2</sup>

#### h) Diagnóstico

En la mayoría de los casos el diagnóstico se hace con la sospecha clínica, a la extrema sensibilidad de la luz solar a edades muy tempranas. El diagnóstico definitivo se hace con biología molecular, aprovechando tipificar el tipo de XP.<sup>3, 21</sup>

Etapas del diagnóstico:

- Diagnóstico clínico precoz: evaluación clínica completa del paciente
- Pruebas de laboratorio especializadas: amniocentesis/ Pruebas genéticas
- Estudio de los miembros de la familia: evaluación genética de los miembros familiares
- Consejo genético: tratamiento a largo plazo, ya que la enfermedad no tiene cura y seguimiento a los familiares.<sup>21, 23, 25</sup>

#### i) Diagnósticos diferenciales

En la primera infancia las lesiones observadas son tan difusas que pueden ser confundidas con diferentes patologías, tales como impétigo. Cuando las lesiones son quemaduras, pueden confundirse con maltrato infantil.<sup>5</sup>

#### j) Cáncer de piel en xeroderma pigmentosa

En pacientes sanos la edad común del apareamiento de cáncer de piel suele ser de aproximadamente entre la quinta y la sexta década de vida.<sup>26</sup> Los factores predisponentes en cáncer de piel en cualquiera de sus distintos tipos, suele ser: exposición prolongada al sol, color de tez clara y herencia familiar.

En los pacientes las lesiones cutáneas (xeroderma, hiperpigmentación, queratosis etc.) evolucionan a cáncer de piel del tipo carcinoma celular de células escamosas o melanomas, antes de los 30 años, sin importar el color de piel.

#### k) Genética de xeroderma pigmentosa

Como ya se explicó, es una enfermedad de origen recesivo, donde los pacientes tienen un alto índice de producir cáncer de piel a edades muy tempranas. Esta causa se debe a la mutación puntual de un gen, que consiste en la imposibilidad de la polimerasa en

reparar la escisión de nucleótidos causada por el daño de la luz UV al ADN en las células epiteliales.<sup>27</sup>

La fracción ultravioleta B del espectro fotobiológico, es absorbida por cromóforos cutáneos como el ADN celular, dañando su estructura molecular formando dos fotoproductos: dímeros de ciclobutano timina y dímeros de citosina y timina. Estas moléculas pueden interferir en la transcripción y replicación normales, de la conformación helicoidal del ADN.<sup>27</sup>

Un complejo proceso de reparación molecular, que relaciona la participación de al menos 30 proteínas denominado NER, escisión selectiva de nucleótidos, implica la acción del sistema global de corrección del genoma y la reparación acoplada a la transcripción.<sup>27</sup>

Los efectos nocivos del metabolismo tisular oxidativo, exposición química tóxica y particularmente la radiación ionizante y la fracción B de la luz ultravioleta, en pacientes con capacidad reducida o ausente, para la reparación del material genómico y pérdida de la vigilancia de la estructura y función del mismo, conduce a un acúmulo aberrante de mutaciones oncogénicas e inhibición de genes supresores de crecimiento tumoral.<sup>27,28</sup>

l) Forma grave de xeroderma pigmentosa: síndrome de Sanctis

La forma más grave, se conoce como el síndrome de Sanctis-Cacchione. Este es muy poco común: hay reportados tan solo 60 casos a nivel mundial. Está caracterizado por el deterioro progresivo del sistema nervioso, convulsiones, ataxia, hipo o arreflexia, microcefalia, retraso en el desarrollo, sordera neurosensorial y las lesiones cutáneas características de la xeroderma pigmentosa<sup>28</sup>

m) Tratamiento

No existe una cura o tratamiento definitivo; sin embargo, hay numerosas medidas que pueden tomarse para darle al paciente calidad de vida. Es importante mencionar que las lesiones ocasionadas por la luz UV antes del diagnóstico no tienen regresión.<sup>1, 2, 21</sup>

➤ Modificaciones en el ambiente

- Uso de ropa que bloquee los rayos de luz UV, idealmente es ropa densa y oscura que bloquee el paso de la radiación.
- Existe ropa especial para el bloqueo de la luz UV, sin embargo, en niños en crecimiento difícil utilizarla ya que es ropa de alto costo.
- Uso de lentes solares para evitar o disminuir el daño ocular.

- Uso de pantalla solar de alto factor de protección solar (30 SPF o más); la primera aplicación debe ser por la mañana y repetir cada dos a tres horas.
- Uso de suplemento de vitamina D, ya que esta se forma en la piel bajo la exposición solar.<sup>1, 2, 21</sup>

➤ Tratamiento multidisciplinario

El tratamiento multidisciplinario en pacientes con XP es de vital importancia donde deben estar involucrados: un genetista, dermatólogo, pediatra o internista, según el caso, psicólogo y nutricionista.<sup>1, 2</sup>

n) Pronóstico

Suele ser grave sin el tratamiento sintomático y de soporte adecuado; en la mayoría de los casos la supervivencia no es alta, ya que más del 50% de las personas afectadas con esta enfermedad no llegan a la vida adulta, falleciendo de complicaciones de la enfermedad tales como el cáncer, infecciones y hemorragias de las lesiones cancerígenas, todo esto asociado a un estado nutricional deficiente.<sup>21, 25</sup>

o) Prevención y consejería genética

La única forma de tratar de prevenir la enfermedad, es mediante la asesoría genética de personas que conozcan la posibilidad de heredar a su descendencia la enfermedad.

Se puede retrasar la aparición de los tumores mediante el tratamiento paliativo antes descrito y, realizando un diagnóstico precoz para intentar retrasar la evolución de la enfermedad y dar mayor calidad de vida.<sup>21, 25</sup>

En Guatemala se ha tratado, en múltiples ocasiones de encontrar una solución al problema de esta comunidad. En el año 2007, un grupo de investigadores de la Universidad de California, realizaron un estudio genético, donde evidenciaron que el tipo de XP que presentan los pacientes es el tipo C.<sup>3</sup>

Desde el año 2014 se realizan en el INVEGEM estudios moleculares, para determinar la cantidad de portadores de la mutación, se han realizado visitas en años consecutivos para la realización de pruebas, entrega de resultados y brindar atención médica.

En la actualidad, se sigue realizando en el INVEGEM en el estudio genético y se trabaja junto con la Universidad del Istmo (UNIS) y su facultad de Arquitectura y Diseño, en la carrera de Licenciatura en Diseño Industrial con Especialización en Vestuario, para la investigación de técnicas y herramientas de vestimenta adecuada para los pacientes.<sup>29</sup>

## 2.3.2 Área de estudio

### 2.3.2.1 Localización

Guatemala se sitúa en el istmo centroamericano con una extensión territorial de 108, 889 km<sup>2</sup>. El territorio se encuentra integrado por 22 departamentos, los cuales se dividen en 331 municipios. Su capital es la ciudad de Guatemala. Está limitada al oeste y norte por México, al este con Belice y el Golfo de Honduras, al sureste con Honduras y El Salvador; al sur con el Océano Pacífico.<sup>30-31</sup>

Según el Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD), Guatemala, es un país con aproximadamente 16 millones de habitantes, con una población joven, siendo el 70% menores de 30 años, con el 29.6% de la población que vive en pobreza extrema, el 49.8% de los niños menores de cinco años con desnutrición crónica, sin embargo con una esperanza de vida de 71 años, con un promedio de educación formal de cuatro años<sup>32</sup>

El departamento de Huehuetenango limita al Norte y Oeste con la República de México, siendo parte de la frontera. Su extensión territorial es de 7,403km<sup>2</sup> y dista a 264 kilómetros de la ciudad capital.<sup>33-34</sup> Se divide en 31 municipios, siendo el departamento de mayor cantidad de municipios y con abundantes sitios turísticos. Su cabecera departamental lleva el mismo nombre, Huehuetenango, y se encuentra al sur del departamento. Su topografía es variada, contando con montañas y cimas que exceden de 3,000 metros de elevación y, por el contrario, con tierras bajas que descienden hasta unos 300 metros sobre el nivel del mar. De igual manera, su clima es variado, debido a las elevaciones y sinuosidades del terreno.<sup>33</sup>

La mayor parte de la población es de descendencia maya, encontrando pobladores de diferentes etnias como lo son los Mames, Chujes, Kanjobales y Jacaltecos. Es el departamento que posee la mayor concentración de pueblos mayas, conteniendo nueve comunidades lingüísticas, de las 22 conocidas en el país; entre ellas: Mam, Tectiteco, Acateco. Jacalteco, Chuj, Kanobaj y Español.<sup>33</sup>

En el Municipio de Santa Cruz Barrillas, que se conoce también únicamente como Barrillas, está ubicado en una pequeña planicie en la Sierra de los Cuchumatanes, a una altitud de 1,450 metros sobre el nivel del mar. Es el municipio más grande en extensión territorial.<sup>33</sup>

### 2.3.3 Yulmacap

La aldea Yulmacap se formó hace aproximadamente 100 años, con una población aproximada de 500 personas, la cual se encuentra en el municipio de Santa Cruz Barrillas, Huehuetenango, Guatemala.<sup>3</sup> La aldea está ubicada a aproximadamente 16-18 horas de viaje, en automóvil, desde la ciudad capital. El municipio de Santa Cruz Barillas se encuentra, según la dependencia Nacional de Caminos, a aproximadamente 415 kilómetros de la ciudad capital, a esta distancia hay que agregar los 25 km aproximados desde el municipio a la aldea.<sup>34</sup> El tiempo de recorrido depende del estado de las carreteras que dentro del departamento de Huehuetenango suele estar en malas condiciones.

## 2.3 Dimensión metodológica

Para la metodología de esta investigación, se utilizó un enfoque cualitativo con metodología etnográfica. La población analizada fueron personas con diagnóstico clínico de xeroderma pigmentosa, en la aldea de Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango. El muestreo fue por medio de casos típicos, mediante una entrevista semi estructurada, dirigida a personal de salud, pacientes, familiares directos y personas de la comunidad.

En el caso de los pacientes, familiares y personas de la comunidad la entrevista se realizó en su domicilio; y en el caso del personal de salud en su lugar de trabajo. La entrevista se llevó a cabo con ayuda de anotaciones y audios, que posteriormente se transcribieron e interpretaron los datos.

El análisis de estos resultados se efectuó mediante triangulación de datos obtenidos, entre las declaraciones efectuadas por los pacientes, familiares, personas de la comunidad y el personal de salud; con el apoyo de las observaciones efectuadas por el investigador.<sup>9, 16, 18, 19, 35</sup>



## **3. OBJETIVOS**

### **3.1 General**

Explorar la experiencia de vivir con xeroderma pigmentosa desde el punto de vista del paciente, la familia, comunidad y el personal de salud, de la aldea Yulmacap, Santa Cruz Barrillas, Huehuetenango, Guatemala, en el mes de octubre de 2017.

### **3.2 Específicos**

- 3.2.1 Reconocer las barreras que deben superar en cuanto al diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.
  
- 3.2.2 Indagar sobre los factores sociales y económicos implicados de vivir con xeroderma pigmentosa.
  
- 3.2.3 Reconocer los aspectos médicos a los que se enfrenta el paciente con xeroderma pigmentosa.



## 4. METODOLOGÍA

### 4.1. Tipo de estudio y diseño metodológico

Estudio cualitativo con metodología etnográfica.<sup>35</sup>

### 4.2. Población y muestra

#### 4.2.1. Población:

Pacientes con diagnóstico clínico de xeroderma pigmentosa, familiares directos de pacientes, personal encargado de salud y personas de la comunidad de la Aldea Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango, Guatemala.

#### 4.2.2. Muestreo: casos típicos<sup>35</sup>

Se utilizaron casos típicos como estrategia de muestreo, ya que brinda un perfil para conocer las características principales de un grupo específico o de una comunidad. Se construyeron cuatro grupos focales: personal de salud, pacientes, familiares y personas de la comunidad, estos tres últimos grupos serán abordados en su domicilio.

### 4.3. Instrumento de recolección de datos

La recolección de datos se realizó a través de entrevista “semi estructurada” para buscar de una forma guiada, permitiendo aportes de los entrevistados, la interacción entre la enfermedad y el vivir diario de estas personas. Bajo la premisa de triangulación de datos, se efectuaron entrevistas a tres grupos focales, con el fin de poder establecer la asociación desde tres puntos de vista, de la percepción de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento. Los grupos son:<sup>13, 17, 18, 35</sup>

1. Personal encargado de salud.
2. El paciente que padece la enfermedad.
3. Familiares de pacientes con xeroderma pigmentosa.
4. Personas de la comunidad que tienen contacto con los pacientes.

#### 4.3.1 Selección de sujetos de estudio

Para la realización del trabajo de campo, se entrevistó en su domicilio, debido a la distancia y a la patología misma, por la cual no puede exponerse a la luz.

*Grupo 1: paciente*

- Diagnóstico clínico de xeroderma pigmentosa
- Sexo: indistinto
- Mayor de 15 años de edad
- Que tenga deseo de participar en la entrevista
- Originario y residente de la aldea Yulmacap

*Grupo 2: personal de salud*

- Mayor de 18 años de edad
- Sexo: indistinto
- Personal encargado de brindar cuidados de salud en aldea Yulmacap (médico, enfermera auxiliar o graduada, promotor de salud o técnico de salud)
- Que tenga deseo de participar en la entrevista

*Grupo 3: familiar directo de paciente con xeroderma pigmentosa*

- Originario y residente de la aldea Yulmacap
- Que tenga contacto estrecho con paciente con xeroderma pigmentosa
- Mayor de 18 años de edad
- Sexo: indistinto
- Que tenga deseo de participar en la entrevista.

*Grupo 4: persona de la comunidad con relación estrecha con paciente con xeroderma pigmentosa*

- Originario y residente de aldea Yulmacap
- Que tenga contacto estrecho con el paciente con xeroderma pigmentosa
- Mayor de 18 años
- Sexo: indistinto
- Que tenga deseo de participar en la entrevista.

#### **4.4 Método de análisis**

Para el análisis de los datos se trabajó en tres fases: reducción de datos, disposición y transformación de datos y la obtención de resultados y verificación de conclusiones.

##### **4.4.1 Reducción de datos**

Los datos se obtuvieron de forma oral, con el apoyo voluntario de personal encargado de la salud y líderes comunitarios, quienes colaboraron como enlace e intérpretes de los participantes que no hablan el idioma castellano.

Se utilizó como guía las preguntas propuesta en la entrevista semiestructurada; estas fueron registradas tanto de forma escrita en el lugar de la entrevista como de forma grabada para posteriormente ser transcritas de forma manual. Se respetó el acuerdo de anonimidad establecido entre el participante y el investigador pactado en el consentimiento informado.

La entrevista se realizó, para el personal de salud: en su lugar de trabajo. Para los pacientes, familiares y personas de la comunidad en su casa de habitación con el apoyo del personal de salud de la comunidad y de líderes comunitarios. En los tres grupos focales se inició con una conversación informal de presentación del proyecto y del investigador, con el fin de generar un ambiente de confianza y participación.

##### **4.4.1.1 Separación de unidades de contenido**

Una vez transcritas las entrevistas de cada grupo focal, se dividieron las mismas en unidades de contenido según los criterios temáticos especificados en los objetivos de la investigación.

##### **4.4.1.2 Identificación y clasificación de los elementos**

Posterior a la transcripción completa de las entrevistas, estas fueron sometidas a un proceso de codificación que se realizó de forma manual, dividida en tres etapas. La primera de ellas se basó en una primera lectura a fondo para poder señalar las partes más importantes. La segunda etapa o lectura se utilizó para la identificación de conceptos emergentes. En la tercera etapa fueron usados listados de códigos, enumerados inferiormente, para la organización sistemática de la información y su uso posterior en el análisis de datos.

Para cada grupo focal se estableció la siguiente categorización y codificación de la información de tipo deductivo para el posterior análisis de los datos.

Grupo focal		Categoría/ tema	Codificación
1	Personal de salud	Percepción general de enfermedad	PGSXP
		Aspectos sociales de tratar con una persona con XP	ASTXP
		Aspectos económicos de tratar con una persona con XP	AETXP
		Aspectos médicos de tratar a una persona con XP	AMTXP
		Conocimiento general de la enfermedad	CGXP
2	Paciente con xeroderma pigmentosa (XP)	Percepción general de enfermedad	PGPXP
		Percepción de las barreras de vivir con XP	PBXP
		Percepción de su lugar en la sociedad, a causa de vivir con XP	PFSXP
		Percepción de las afectaciones económicas de vivir con XP	PAECXP
		Percepción de componentes médicos de vivir con XP	PCMXP
3	Familiar de paciente con xeroderma pigmentosa	Percepción general de enfermedad	FPGXP
		Aspectos sociales de convivir con una persona con XP	FASCXP
		Aspectos económicos de convivir con una persona con XP	FAEXP
		Aspectos médicos de convivir con una persona con XP	FAMXP
4	Persona de la comunidad conviviente con paciente con xeroderma pigmentosa(XP).	Percepción general de la enfermedad	PGCXP
		Aspectos sociales de convivir con una persona con XP	ASCXP
		Aspectos económicos de convivir con una persona con XP	AECXP
		Aspectos médicos de convivir con una persona con XP	AMCXP

#### 4.4.2 Síntesis y agrupamiento

Los datos obtenidos se agruparon y organizaron según los códigos propuestos anteriormente para la creación de cuatro categorías inductivas básicas en los grupos focales:

1. Percepción general de la enfermedad
2. Percepción de las barreras sociales de vivir con la enfermedad
3. Percepción de las barreras económicas de vivir con la enfermedad
4. Percepción de los factores de salud necesarios para el tratamiento de la enfermedad

#### 4.4.3 Disposición y transformación de los datos

Se utilizó para la disposición de datos una matriz cualitativa. Se dividió en cada grupo focal donde se organizó la información obtenida de las entrevistas y las grabaciones de una forma breve para su posterior análisis.

<b>Matriz de datos cualitativos para entrevista semiestructurada realizada a personal de salud</b>				
<b>Categoría/ tema</b>	<b>Personal 1</b>	<b>Personal 2</b>	<b>Personal 3</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
Percepción general de enfermedad				
Aspectos sociales				
Aspectos económicos d				
Aspectos médicos				

<b>Matriz de datos cualitativos para entrevista semiestructurada realizada a pacientes con xeroderma pigmentosa</b>					
<b>Categoría/ tema</b>	<b>Paciente 1</b>	<b>Paciente 2</b>	<b>Paciente 3</b>	<b>Paciente 4</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
Percepción general de enfermedad					
Percepción de las barreras de vivir con XP					
Aspectos sociales					
Aspectos económicos					
Aspectos médicos					

<b>Matriz de datos cualitativos para entrevista semiestructurada realizada a familiares directos de pacientes con xeroderma pigmentosa</b>				
<b>Categoría/ tema</b>	<b>Familiar 1</b>	<b>Familiar 2</b>	<b>Familiar 3</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
Percepción general de enfermedad				
Aspectos sociales				
Aspectos económicos				
Aspectos médicos				

<b>Matriz de datos cualitativos para entrevista semiestructurada realizada a personas de la comunidad convivientes con pacientes con xeroderma pigmentosa</b>					
<b>Categoría/ tema</b>	<b>ENTREVISTA 1</b>	<b>ENTREVISTA 2</b>	<b>ENTREVISTA 3</b>	<b>ENTREVISTA 4</b>	<b>CONCLUSIÓN INVESTIGADORA</b>
Percepción general de enfermedad					
Aspectos sociales					
Aspectos económicos					
Aspectos médicos					

#### 4.4.3 Obtención de resultados y verificación de conclusiones

Para la obtención de resultados que den respuesta a los objetivos de la investigación, se utilizó el método de triangulación de los tres grupos focales y sus percepciones hacia la enfermedad y los diferentes aspectos en cuestión.

La verificación de conclusiones se llevó a cabo mediante recogida de material referencial adecuado: fotografías, grabaciones y anotaciones para su posterior análisis. La transferencia de la información se garantizará mediante la diversificación de la información obtenida (tres grupos focales) para que de esta forma sea comparable en distintos escenarios. La estabilidad de los resultados será por medio de la comprobación de las constancias que se dejen durante todo el proceso, desde la recogida de los datos, la selección de los informantes, al análisis de los datos y la caracterización de los mismos. Por último, se explicó al lector todos los supuestos epistemológicos en los cuales se basan las interpretaciones del investigador.

#### **4.5. Aspectos éticos de la investigación**

Para la realización del trabajo de campo de esta investigación, se les explicó a los participantes: el título, objetivos, la forma de trabajo, los beneficios y el acuerdo de confidencialidad de forma verbal. Se solicitó la autorización del paciente o su representante de: grabar la entrevista, tomar fotografías y la publicación de los resultados de la investigación verbalmente y por escrito en el consentimiento informado.

Durante el proceso completo de la realización de esta investigación no se realizó ningún acto que pudiese provocar daño a los pacientes o a sus familiares. La información provista será publicada solo sí el paciente lo desea y lo autoriza en el consentimiento informado.

Se reunió información sobre experiencias del paciente y su familia para con la enfermedad y del personal encargado de salud de la comunidad, mediante una entrevista que fue grabada. Se mantendrá la identidad del paciente en anonimato.

## 5. RESULTADOS

### 5.1 Entrevistas

Se realizan 16 entrevistas semi-estructuradas, las cuales para efectos de transcripción se dividen en cuatro grupos (A-D), que corresponden a las visitas domiciliarias efectuadas. A continuación, una breve explicación del lugar y las personas entrevistadas en cada visita:

- Grupo A: se realizó en el puesto de salud, a la señora Marta Pedro, enfermera auxiliar y al señor Marcos Juan Juan, perteneciente al comité de salud.
- Grupo B: se realizó en la casa de la familia Antonio Francisco, donde se entrevista a la señora Isabel Francisco, madre de las pacientes, (Julia y Juana). Posteriormente se unen a la visita dos hermanos de las pacientes; sin embargo, solamente José Antonio, participa de la entrevista. Durante la visita está presente el señor Marcos Juan, quien colabora como miembro de las autoridades comunitarias y como traductor, ya que las pacientes y su progenitora hablan el dialecto Kanjobal.
- Grupo C: la visita a la familia Pedro Antonio, se hace con la presencia de doña Angelina y su hijo, Cris Pedro Antonio quien es paciente; se lleva a cabo con la participación del señor Mateo Diego, quien colabora como miembro de las autoridades comunitarias y traductor, ya que el paciente y su progenitora hablan el dialecto Kanjobal.
- Grupo D: la visita a la familia Delgado Juan se hace en su hogar, con la presencia de ambos padres y cinco de los hijos, de los cuales tres presentan la enfermedad. En esta ocasión, acompaña don Mateo Diego, quien colabora como miembro de las autoridades comunitarias y traductor, ya que las pacientes y sus familiares hablan el dialecto Panjobal.

### 5.2 Disposición y transformación de datos

Se presentan los datos obtenidos de cada una de las categorías previstas junto con la conclusión del investigador, de cada uno de los grupos focales.

## 5.2.1 Personal de salud

**Tabla 5.1**  
**Saberes y perspectivas del personal de salud sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Personal 1</b>	<b>Personal 2</b>	<b>Conclusión del investigador</b>
<b>Conocimiento enfermedad</b>	Si conoce. Nombre antiguo "sombras". No tratamiento. Viene del gen/familia.	Si conoce. Le llama XP. No sabe tratamiento. Viene de la familia.	Conocen la existencia de la enfermedad. Conocen varios nombres y el origen de la misma. No saben el tratamiento de la enfermedad
<b>Aspecto social</b>	Origen familia. Vergüenza de parte del paciente. No discriminación.	Origen familia. No discriminan.	No perciben discriminación. Perciben sentimiento de vergüenza de parte del paciente debido a las deformidades físicas que causan las lesiones tumorales.
<b>Aspecto económico</b>	Les dan ayuda esporádica. Ayuda del extranjero. Paciente no puede trabajar	Necesitan ayuda de iglesia y/o extranjero. No trabajan.	Hay muchas dificultades económicas, ya que siendo la principal fuente de ingresos la agricultura, necesitan que todos los miembros de la familia colaboren, sin embargo, los pacientes no son capaces de hacerlo.
<b>Aspecto médico</b>	Casos especiales. En la comunidad tratamiento sintomático. Referir hospitales. Necesitan tratamiento especializado.	Tratamiento en hospital. Necesitan mejor nivel de atención. Buscan apoyo en COCODE y alcalde auxiliar.	Son casos especiales, en el puesto de salud solo pueden dar tratamiento sintomático. Necesitan mejor nivel de atención y recursos. En caso de ser necesario trasladar un paciente pueden coordinar con la comunidad, sistema de salud y alcaldía auxiliar

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a personal de salud, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

## 5.2.2 Paciente con xeroderma pigmentosa

**Tabla 5.2**

**Saberes y perspectivas del paciente sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Paciente 1 (grupo B)</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
<b>Percepción de enfermedad</b>	Si conoce. Le llama XP. Padece mucho dolor.	Padece la enfermedad desde bebé, siendo la madre quien reconoce las primeras señales. Padece de dolor crónico.
<b>Barreras de la enfermedad</b>	No puede salir. No puede estudiar.	No puede exponerse al sol, por lo que no puede salir ni estudiar.
<b>Aspectos sociales</b>	No puede participar en actividades sociales/familiares.	Se encuentra aislado ya que no puede participar de las actividades sociales o familiares. En algunas ocasiones colabora en los quehaceres de la casa.
<b>Aspectos económicos</b>	Algunas veces ayuda en cosas de la casa. Depende de ayuda de familiares en USA.	Pasan mucha dificultad económica por pocas posibilidades de trabajo estable, ya que la familia se dedica a la agricultura de forma familiar, el no es capaz de colaborar.
<b>Aspectos médicos</b>	Padece de mucho dolor. Deficiencia visual. No hay tx. Necesita medicamentos para el dolor.	Molestias constantes, deficiencia visual y dolor crónico.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a paciente, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

**Tabla 5.3**  
**Saberes y perspectivas del paciente sobre la vida con xeroderma pigmentosa,**  
**Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Paciente 2 (grupo C)</b>	<b>Paciente 3 (grupo C)</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
<b>Percepción de la enfermedad</b>	Si conocen. Le llama "xelodelma", o "sombras". Origen: de Dios y de los padres.	Le llama "xelodelma". Viene de la familia. Padece de mucho dolor.	Tienen varios nombres para la enfermedad: "xelodelma" y sombras; del origen hay dos versiones, por deseo divino o por característica de la familia.
<b>Barreras de la enfermedad</b>	No puede hacer mucho. No puede hacer nada de la casa.	No puede salir cuando hay luz. No puede hacer actividades fuera de la casa.	Las dificultades son variadas, la más importante: el no poder salir de la casa.
<b>Aspectos sociales</b>	Sale muy poco. No estudia. No tiene actividad social.	Juega a veces. No tiene amigos. No va a la escuela.	No pueden tener actividades sociales ni educativas; aún así la más pequeña sale, en algunas ocasiones, a jugar durante la noche.
<b>Aspectos económicos</b>	No pueden trabajar. Depende del padre.	No puede trabajar. Depende del padre.	No pueden trabajar con el resto de la familia y dependen económicamente del padre.
<b>Aspectos médicos</b>	Le lastima el sol. No mira bien. El diagnóstico se lo dieron médicos de USA. Ha buscado tratamiento en hospital de Antigua y en el puesto de salud.	Le molesta la luz. Pide tratamiento en el puesto de salud.	El diagnóstico definitivo lo dieron médicos de USA, hace aproximadamente 10 años. Le lastima la luz solar, la mayor dolencia son los problemas visuales. Han buscado ayuda en el hospital de Antigua Guatemala y alivio de algunos síntomas en el puesto de la aldea.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a paciente, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

**Tabla 5.4**  
**Saberes y perspectivas de pacientes sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Paciente 4</b>	<b>Paciente 5</b>	<b>Paciente 6</b>	<b>Conclusión investigador (grupo D)</b>
<b>Percepción enfermedad</b>	Mucho dolor en cabeza y ojos. Le llama xerodema "mendoza"	Si la conoce, le llama xerodema y no sabe más.	Si la conoce, le llama xerodema y no sabe más	Las pacientes no conocen el origen de la enfermedad y la conocen con el nombre de xeroderma "mendoza"
<b>Barreras de la enfermedad</b>	No puede comer fácilmente. No puede salir	No puede salir. Padece de mucho dolor.	Padece de dolor y le sale sangre de los ojos.	Las pacientes no pueden salir y padecen de mucho dolor.
<b>Aspectos sociales</b>	No participa de actividades fuera de la casa, porque tiene problemas de vista.	No puede ver bien. No puede estudiar.	Solo puede salir de noche.	Las pacientes no pueden asistir a la escuela ni a las actividades de la comunidad porque no tienen buena visión. Logran salir esporádicamente por la noche.
<b>Aspectos económicos</b>	No puede trabajar. Depende del padre.	No puede trabajar. Depende del padre.	No puede trabajar. Depende del padre.	No pueden trabajar y dependen económicamente del padre.
<b>Aspectos médicos</b>	Dificultad para ver y para comer. No hay tx. Padece de mucha debilidad. A veces van al hospital.	"Ronchitas" en la piel. A veces necesita ir al hospital.	Mala visión. Necesita tx de la vista.	Tienen varios padecimientos: tienen mala visión y dificultad para comer, además refieren tener "ronchitas" en la piel y sangrado de los ojos; siendo esta la manifestación de las lesiones cancerígenas, típicas de la enfermedad, que se ulceran, sangran y se infectan; lo cual les produce mucho dolor

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a paciente, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

5,2,3 familiares directos de pacientes con xeroderma pigmentosa

Tabla 5.5  
**Saberes y perspectivas de familiar directo, sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Familiar 1 (grupo B)</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
<b>Percepción de la enfermedad</b>	Si conoce. Sufre al ver a su hijo con dolor.	Conoce la enfermedad, ya que tiene un hijo con la misma; es muy difícil ver a su hijo sufriendo
<b>Aspectos sociales</b>	No pueden trabajar juntos. No hay dinero. Si sale, la hija mayor debe cuidar a su hermano.	Para poder salir y trabajar debe pedir ayuda para que cuiden del niño.
<b>Aspectos económicos</b>	No puede trabajar por que debe cuidar al niño. Recibe ayuda de familiar en USA.	No puede trabajar, ya que debe cuidar constantemente del paciente y se ve en la necesidad de solicitar ayuda a familiares en USA.
<b>Aspectos médicos</b>	Padece de la vista. Se enferma mucho. Ella supo el diagnostico con ver las primeras señales.	Tiene problemas visuales y se enferma con regularidad. La enfermedad inicia desde que es un bebe, siendo la madre la primera en reconocer las primeras señales.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a familiar directo, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

**Tabla 5.6**  
**Saberes y perspectivas de familiares directos sobre la vida con xeroderma pigmentosa,**  
**Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Familiares</b>			<b>Conclusión investigadora</b>
<b>Categoría</b>	<b>Familiar 2 (grupo C)</b>	<b>Familiar 3 (grupo C)</b>	
<b>Percepción enfermedad</b>	Ver sufrir a sus hijos. Ha perdido varios hijos con la enfermedad	Varios hermanos enfermos. Varios fallecidos por la enfermedad.	Difícil situación de ver a hijos y hermanos, respectivamente, sufrir y fallecer a causa de la enfermedad.
<b>Aspectos sociales</b>	No puede salir por que debe cuidar a las niñas enfermas.	Ve que sus hermanas no pueden salir.	Los pacientes no pueden tener una vida social y familiar normal, ya que no pueden salir de la casa.
<b>Aspectos económicos</b>	No hay dinero. Depende del esposo. A veces pide ayuda en iglesia.	No hay dinero. Dependen del padre.	Muchas escasez, ya que madre debe quedarse en casa al cuidado de las pacientes, por lo que dependen económicamente del padre. En algunas ocasiones solicitan ayuda en la iglesia católica.
<b>Aspectos médicos</b>	Tienen mucho dolor. Les cuesta comer. El diagnóstico se lo dieron médicos de USA.	Padecen mucho dolor.	Las pacientes padecen de mucho dolor, tiene problemas para poder alimentarse solas y para ver con claridad. El diagnóstico definitivo lo dieron médicos de USA, hace aproximadamente 10 años.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a familiares directos, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

**Tabla 5.7**

**Saberes y perspectivas de familiares directos sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Familiares</b>		<b>Conclusión investigadora</b>
	<b>Familiar 4 (grupo D)</b>	<b>Familiar 5 (grupo D)</b>	
<b>Percepción de la enfermedad</b>	Si conoce. Ha perdido 4 hijos por la enfermedad. Tiene 3 hijas con la enfermedad.	Si conoce. Ha perdido 4 hijos por la enfermedad. Tiene 3 hijas con la enfermedad	Difícil situación de vera varios hijos enfermos, para luego fallecer a causa de la enfermedad.
<b>Aspectos sociales</b>	No hay dinero. No pueden salir.	Dificultades económicas. No pueden salir.	Los pacientes no pueden tener una vida social y familiar adecuada, ya que se les hace muy difícil salir.
<b>Aspectos económicos</b>	No TODOS pueden trabajar.	Ella no puede trabajar por que debe cuidar a las niñas.	Al ser la agricultura, la base de su economía, las pacientes no pueden colaborar en la actividad económica familiar.
<b>Aspectos médicos</b>	No tienen buena vista. Tienen dolor. Necesitan comida especial.	Padecen de "fuego" en la boca, que les dificulta comer. Tienen problemas de la vista. Ella sabe como cuidar de sus hijas por experiencias pasadas.	Las pacientes padecen mucho dolor y problemas visuales. Aunque refieren tener "fuego" estas son las lesiones cancerígenas, típicas de la enfermedad, que se ulceran, sangran y se infectan; lo cual les produce mucho dolor.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a familiar directo, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

**Tabla 5.8**

**Saberes y perspectivas de familiares directos sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Familiares</b>		<b>Conclusión investigadora</b>
	<b>Familiar 6 (grupo D)</b>	<b>Familiar 7 (grupo D)</b>	
<b>Percepción de la enfermedad</b>	Si conoce. No sabe el origen. Tristeza por que nacen bien y luego se enferman y fallecen.	Si conoce. No pueden trabajar.	Difícil situación de vera varios hermanos enfermos, para luego fallecer a causa de la enfermedad
<b>Aspectos sociales</b>	Varios hermanos fallecidos. No pueden salir.	Dificultades económicas por qué no pueden trabajar y son muchos.	Las pacientes no pueden salir.
<b>Aspectos económicos</b>	Solo padre trabaja. El ayudaba antes pero ahora tiene su propia familia. No hay fuente de trabajo.	Ella siendo la menor a ves ayuda consiguiendo dinero. No hay dinero suficiente.	Difícil situación económica, no hay suficientes fuentes de trabajo, y al ser muchos es difícil suplir las necesidades de todos.
<b>Aspectos médicos</b>	Padecen dolor. Al ser varios, les cuesta alimentarlos a todos.	Padecen mucho dolor. Colabora dándoles de comer. Madre le ha explicado como cuidarlas.	Las pacientes sufren mucho dolor y dificultad para comer.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a familiar directoo , Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

5.2.4 Personas de la comunidad convivientes con paciente con xeroderma pigmentosa

**Tabla 5.9**

**Saberes y perspectivas de personas de la comunidad sobre la vida con xeroderma pigmentosa, Yulmacap, Barillas, octubre 2017**

<b>Categoría</b>	<b>Entrevistado 1 (grupo B)</b>	<b>Conclusión investigadora</b>
<b>Percepción enfermedad</b>	Si conoce. Le llama XP.	En la comunidad si conocen la enfermedad y le llaman XP
<b>Aspectos sociales</b>	Conoció desde pequeños a varios pacientes que ya fallecieron.	Sabe de la letalidad de la enfermedad; conocen a los pacientes desde bebes, luego los ven enfermos y luego fallecen.
<b>Aspectos económicos</b>	No pueden trabajar. Les cuesta conseguir comida.	Sabe de las dificultades económicas, ya que son personas que no pueden colaborar en el trabajo de la familia.
<b>Aspectos médicos</b>	Padecen de la vista. Salen solo cuando no hay sol. En Barillas no hay tratamiento.	Sabe que padece de la vista y que no pueden salir. Sabe que en Barillas no hay tratamiento.

Fuente: Codificación de entrevista semi-estructurada a personas de la comunidad, Yulmacap, Barillas, octubre 2017.

## 5. DISCUSIÓN

Las enfermedades raras se definen como: “*enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Muchas de ellas son de carácter genético*”. No obstante, todavía no existe una definición unánime acerca de lo que es una enfermedad rara. En Estados Unidos, esta se define cuando afecta a menos de 200.000 personas en todo el país, lo que supone un caso por cada 1.200 personas aproximadamente; mientras que la normativa de la Unión Europea(UE) 141/2000 sobre medicamentos huérfanos define una enfermedad rara utilizando el umbral epidemiológico de 5/10.000, algunos estados miembros utilizan umbrales diferentes: 1/10.000 en Suecia o 1/50.000 en el Reino Unido.<sup>37</sup>

Se sabe que, por definición, xeroderma pigmentosa (xp), está clasificada tanto como de las enfermedades raras,<sup>1</sup> como de las crónicas. Estas dos clasificaciones de patología son constantemente sometidas a numerosas investigaciones tanto clínicas, bioquímicas, farmacológicas, epidemiológicas y moleculares. Los criterios empleados son fundamentalmente de tipo biológico y cuantitativo por lo que se suele dejar de lado las perspectivas de actores principales en cuestiones que giran en torno al origen, su evolución y manejo, las prácticas no médicas empleadas para su prevención y rehabilitación.<sup>38</sup> En el presente estudio se exploró la perspectiva de diversos grupos focales, los cuales mantienen contacto estrecho con xeroderma pigmentosa y la relación establecida entre ellos. Se evaluaron distintas áreas de conocimiento en cada grupo focal.

En cuanto al conocimiento general de la enfermedad, se sabe que los pacientes, familiares, personal de salud y la comunidad están familiarizadas con la patología. Tal es el caso que algunas personas que padecen la enfermedad le conocen de la forma tradicional “*la enfermedad de las sombras*” o tienen una pequeña variación en el nombre “*xeroderma mendoza*”. El origen de la enfermedad, se basa en una mutación que ocasiona un desorden en la vía NER de la reparación del ADN,<sup>3, 21</sup> esta es de tipo autosómico recesivo,<sup>1</sup> por lo que se necesitan dos copias dañadas del mismo alelo para lograr la enfermedad. Esta situación es provocada cuando dos padres portadores heredan el gen dañado a su descendencia. La percepción del origen de la enfermedad en los pacientes, familiares, personal de salud y comunidad es que “*va en la familia*”, es algo “*... de tíos y familia*”.

Hace aproximadamente diez años, un grupo de médicos estadounidenses realizó el primer tamizaje molecular de pacientes: dando como resultados que el tipo de xeroderma pigmentosa presente en la región, es del tipo C. <sup>3</sup>

Hace aproximadamente unos cinco años la institución INVEGEM, realizó un tamizaje molecular a los familiares de los pacientes y personas de la comunidad, con el fin de determinar si son portadores del gen afectado. El diagnóstico inicial es de carácter empírico, este lo suelen dar los padres o cuidadores del paciente, quienes por experiencia previa reconocen las lesiones iniciales de la enfermedad. A las personas afectadas se les da seguimiento en el puesto de convergencia de Yulmacap, centro de salud de Santa Elena Barillas y en el Hospital de Huehuetenango.

Por la naturaleza de la enfermedad la exposición a la luz solar, se desencadena el apareamiento de las lesiones cancerígenas,<sup>1,3,4</sup> esto conlleva a un aislamiento social y familiar de parte de los pacientes, quienes, junto con sus familiares y personal encargado de salud, manifiestan continuamente la incapacidad e incomodidad que sufren si se exponen al sol; como consecuencia del aislamiento, los afectados no son capaces de acudir a diferentes actividades sociales, familiares ni educativas. En algunos casos, los pacientes pueden desempeñar alguna actividad dentro de su hogar y cuando los son menores suelen salir en ocasiones, cuando el sol cae por la tarde.

En Yulmacap, la principal actividad económica es la agricultura,<sup>31,32</sup> por lo que culturalmente es necesaria la colaboración de todos los miembros de la unidad familiar para lograr el sustento para todos; sin embargo, los pacientes no pueden realizar actividades al aire libre y necesitan de un cuidador de forma constante, lo cual disminuye la cantidad de personas que pueden colaborar en la obtención de recursos. En los cuatro grupos focales entrevistados, la respuesta en común fue que la situación económica era un factor importante para el correcto diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes. Uno de los entrevistados mencionó e hizo hincapié en las dificultades económicas que pueden llegar a ser tan importantes, en ocasiones no se logran cubrir las necesidades básicas de la familia afectada.

Dentro de las características principales de la enfermedad y de las encontradas durante las entrevistas fueron: fotofobia, pérdida de la visión, maculas hiperpigmentadas,

lesiones cancerígenas en ojos, nariz y boca, asociados a dolor ocular; estas lesiones son llamadas coloquialmente, por el paciente y sus familiares: "*fuego*" o "*ronchitas*".

En el grupo de familiares entrevistados se encuentran: padres de familia y hermanos de los pacientes, quienes refieren la difícil situación emocional que viven al ver a sus hijos y hermanos padecer desde los primeros meses de vida, sufrir durante varios años y luego fallecer a causa de la enfermedad. En la comunidad conocen y entienden la letalidad de la misma, ya que sabe de varios integrantes de las familias afectas, que enfermaron desde pequeños y luego fallecieron.

Tanto los familiares, pacientes, personal de salud como la comunidad, no están claros en la existencia o no de un tratamiento específico para xeroderma pigmentosa. Unas de las familias entrevistadas mencionó que han acudido a varios lugares en busca de ayuda y su principal incomodidad es que no les han proporcionado un tratamiento que cure la enfermedad. Sin embargo, al no existir cura, solo hay tratamiento paliativo y sintomático.

Llama la atención que, tanto el personal de salud, como los pacientes, familiares y miembros de la comunidad, solo mencionan como causa de las lesiones la exposición a la luz solar, sin embargo es importante recordar que el daño al ADN lo provoca el espectro UV de la luz, el cual se encuentra en varios aparatos electrónicos y en la luz eléctrica por lo que, el estar expuesto a la radiación UV, es un acelerador de la enfermedad casi imposible de erradicar.

Con la información obtenida con las entrevista, esta enfermedad impide el correcto desarrollo de los pacientes y sus familiares, ya que el ser humano es un ser social por naturaleza y la capacidad de un individuo para poder llevar una vida social adecuada es directamente proporcional a la posibilidad de poder interactuar con el medio, las personas que les rodean y su entorno físico. Esta habilidad, se verá reflejada en el correcto desarrollo de los distintos aspectos de su vida, tanto familiar, académico y económico; ámbitos en los que una persona que padece la enfermedad xeroderma pigmentosa y sus familiares están claramente afectados.



## 7. CONCLUSIONES

- 7.1 En general existen diversos factores para las personas que padecen xeroderma pigmentosa, los familiares, el personal de salud y la comunidad. Dentro de estos el de mayor importancia es la situación económica que es base de muchas de las dificultades que estos pacientes deben afrontar
- 7.2 Son los familiares cercanos quienes usualmente reconocen las primeras señales de la enfermedad durante los primeros meses de vida, por lo que rara vez este diagnóstico consultado o confirmado por un facultativo clínico.
- 7.3 En la actualidad no existe tratamiento específico para la enfermedad, lo que causa confusión, frustración y sensación de abandono por parte del sistema de salud, en los pacientes y sus familiares, ya que solo pueden acceder a tratamiento sintomático.
- 7.4 La actividad económica familiar principal es la agricultura y para la obtención de mejores resultados en ésta, es necesaria la colaboración de todos los integrantes de la familia; sin embargo, la incapacidad de los pacientes con xeroderma pigmentosa de exponerse a la luz solar y colaborar, merma el esfuerzo del resto de la familia.
- 7.5 En el aspecto médico, los mayores problemas de vivir con la enfermedad son la pérdida de la visión, el dolor crónico y el sangrado de las lesiones propias de la patología.
- 7.6 Al optimizar el nivel de conocimiento de la enfermedad y sus implicaciones médicas, sociales y económicas, se podrá mejorar la educación que el personal de salud brinda a los pacientes y familiares.
- 7.7 Es necesaria la educación y posterior implementación de diversas medidas para retrasar y disminuir la severidad de la enfermedad, con el fin de dar más y mejor calidad de vida al paciente y su núcleo familiar.



## **8. RECOMENDACIONES**

### **8.1 A la población médica en general**

Insistir en la educación continua acerca de la enfermedad a la población médica, para así poder educar de mejor manera al personal que colaborador de salud, los pacientes y sus familiares.

### **8.2 Al centro de salud, Santa Elena Barillas**

Continuar con la educación en salud al personal médico y paramédico que atiende las necesidades de la comunidad en la aldea Yulmacap

Continuar con la educación en salud a pacientes, familiares y personas de la comunidad, en cuanto a la enfermedad xeroderma pigmentosa, su tratamiento y cuidado.

### **8.3 A los encargados de salud y líderes comunitarios**

Coordinar y fomentar el uso de medidas que protejan al paciente de la radiación ultravioleta, incluso dentro del hogar, tales como: vestimenta y bombillas especializadas y el uso de protector solar, con el fin de disminuir y retrasar las lesiones típicas de la enfermedad.



## **9. APORTES**

- 9.1 Dar a conocer a la población médica, la experiencia de vivir con xeroderma pigmentosa, desde la perspectiva de los pacientes, los familiares, la comunidad y el personal de salud.
  
- 9.2 Dar a conocer a la población general, la experiencia de vivir con xeroderma pigmentosa, desde la perspectiva de los pacientes, los familiares, la comunidad y el personal de salud.
  
- 9.3 Señalar algunas de las deficiencias de conocimiento de la enfermedad en los pacientes, familiares y comunidad, para poder así, empezar a suplirlas y dar a quien la padece, un mejor entendimiento de la patología.



## 10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tamura D, John D, Sikandar G, Kraemer K, Kraemer KH. Living with xeroderma pigmentosum: comprehensive photoprotection for highly photosensitive patients. *Photodermatol, Photoimmunol Photomed* [en línea]. 2014 Dic [citado 20 Jun 2017]; 30: 146-152. Doi:10.1111/phpp.12108.
2. Rodríguez-García R, Aguilar-Ye A, Puig- Sosa PJ, Solis-Daun O, Padila-Castillo A. Xeroderma pigmentoso en dos hermanas. *Rev Mex Pediatr* [en línea]. 2002 Ago [citado 20 Jun 2017]; 69(4):151-154. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2002/sp024g.pdf>
3. Cleaver JE, Feeney L, Tang JY, Tuttle P. Xeroderma Pigmentosum Group C in an Isolated Region of Guatemala. *J Invest Dermatol* [en línea]. 2007 Feb [citado 20 Jun 2017]; 127(2): 493-496. doi: 10.1038/sj.jid.5700555.
4. Totonchy MB, Tamura D, Pantel MS, Zalewski C, Bradford PT, Merchant SN et al. Auditory analysis of xeroderma pigmentosum 1971-2012: hearing function, sun sensibility and DNA repair predict neurological degeneration. *Brain* [en línea]. 2013 [citado 15 Ago 2016]; 136 (pt 1): 194-208. Doi: 10.1093/brain/aww317.
5. Fasshi H. Importance of genotype correlation in xeroderma pigmentosum. *British Journal of Dermatology* [en línea]. 2015 [citado 8 Sept 2017]; 172: 844-860. Doi:10.1111/bjd.13577
6. Díaz Leonard D, Herrera Alonso A, Vígera Fajardo MN. Presentación de un caso. Xeroderma pigmentoso. *Revista Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos*. [en línea]. 2008 Jun 28 [citado Ago 2017]; 2(6): 64-67. Disponible: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/460/559>
7. Louro Bernal IL, Serrano Patten A. La investigación familiar y el valor de la metodología cualitativa para el estudio del afrontamiento a la enfermedad sicklemica. *Rev Cubana Salud Pública* [en línea]. 2010 Ene-Mar [citado 5 Jun 2017]; (36)1:38-53. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662010000100006](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662010000100006)
8. Salgado Levano AC. Investigación cualitativa: diseños, evaluación del rigor metodológico y retos. *Liberabit. Revista de Psicología* [en línea]. 2007 Sept [citado 5 Ago 2017]; 21 (13): 71-78. Disponible: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=68601309>.

9. Hernandez Sampieri R, Fernandez-Collado C, Baptista Lucia P. Metodología de la Investigación. 4 ed Mexico DF: McGrawHill; 2006.
10. Sandoval Lutrillo MA. Tú: moda y belleza más allá del texto, un análisis de recepción. [tesis Licenciatura en Ciencias de la Comunicación en línea]. Puebla, México: Universidad de las Américas, Departamento de Ciencias de la Comunicación, Escuela de Ciencias Sociales; 2003 [citado 2 Nov 2017]. Disponible en: [http://catarina.udlap.mx/u\\_dl\\_a/tales/documentos/lco/sandoval\\_l\\_ma/](http://catarina.udlap.mx/u_dl_a/tales/documentos/lco/sandoval_l_ma/)
11. Real Academia de la Lengua Española. Diccionario de la Real Academia Española [en línea]. Madrid: RAE; 2014 [citado 7 Jun 2017] Disponible en: <http://dle.rae.es/?id=H4vHzNH>
12. Pérez Gómez AV. Metodología de investigación y lectura de estudios. La etnografía como método integrativo. Rev. Colomb. Psiquiat [en línea]. 2012 Jun [citado 8 Jun 2017]; 41(2): 421-428. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/806/80624462006.pdf>
13. Ulin PR, Robinson ET, Tolley EE. Investigación aplicada en salud pública. Métodos cualitativos.[en línea]. Washignton D.C.: OPS; 2006 [citado 22 Ago 2017]. Disponible: <http://iris.paho.org/xmlui/bitstream/handle/123456789/729/9275316147.pdf0>
14. Govea Rodríguez V, Vera G, Vargas AM. Etnografía: Una mirada desde el corpus teórico de la investigación cualitativa. Omnia [en línea]. 2011 Ago [citado 7 Sept 2017]; 17(2):26-39. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/737/73719138003.pdf>
15. Murillo FJ, Martínez-Garrido C. Investigación etnográfica. Apuntes: Investigación Etnográfica [en línea]. Madrid: Universidad Autónoma de Madrid; 2010 [citado 5 Ago 2017] Disponible en:[http://www.uam.es/personal\\_pdi/stmaria/jmurillo/InvestigacionEE/Presentaciones/Curso\\_10/I\\_Etnografica\\_Trabajo.pdf](http://www.uam.es/personal_pdi/stmaria/jmurillo/InvestigacionEE/Presentaciones/Curso_10/I_Etnografica_Trabajo.pdf)
16. Restrepo E. El proceso de investigación etnográfica: Consideraciones éticas. Etnografías Contemporáneas (Universidad Autónoma de Madrid) [en línea]. 2015 [citado 7 Jun 2017]; 1(1): 162-179. Disponible en: <http://www.unsam.edu.ar/ojs/index.php/etnocontemp/article/download/21/13>
17. Peláez-Ballestas I, Burgos-Vargas V. La aproximación cualitativa en salud: una alternativa de investigación clínica de las enfermedades reumáticas. Reumatol Clin [en línea]. 2005 [citado 5 Jul 2017]; 1(3):166-174. Disponible en: <http://www.reumatologiaclinica.org/es/la-aproximacion-cualitativa-salud->

una/articulo/S1699258X05727376/

18. Guber R. La etnografía. Método, campo y reflexividad [en línea]. Perú: Grupo editoriales Norma; 2001 [citado 6 Jul 2017] Disponible en: [http://facultad.pucp.edu.pe/comunicaciones/ciudadycamunicacion/wp-content/uploads/2014/11/Guber\\_Rosana\\_-La\\_Etnografia\\_Metodo\\_Campo\\_y\\_Reflexividad.pdf](http://facultad.pucp.edu.pe/comunicaciones/ciudadycamunicacion/wp-content/uploads/2014/11/Guber_Rosana_-La_Etnografia_Metodo_Campo_y_Reflexividad.pdf)
19. Pereira Perez Z. Integración de metodologías cuantitativas y cualitativas: triangulación [en línea]. Argentina: Facultad de Ciencias Económicas, Instituto de Economía y Finanzas; 2007 [citado 8 Jul 2017] Disponible: [http://ief.eco.unc.edu.ar/files/workshops/2007/09oct07\\_lilipereyra\\_work.pdf](http://ief.eco.unc.edu.ar/files/workshops/2007/09oct07_lilipereyra_work.pdf).
20. Arias Valencia MM. La triangulación metodológica: sus principios, alcances y limitaciones. Investigación y Educación en Enfermería [en línea]. 2000 Mar [citado 25 Jul 2017]; 18(1):13-26. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=105218294001>
21. Ávila García B. La Triangulación, una técnica de Investigación [blog en línea]. Colombia: CEAD Barranquilla Oct 2010 [citado 7 Jul 2017] Disponible en: <http://triangulacion-tecnicadeinvest.blogspot.com/>
22. Lehman AR McGibbon D, Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. Orphanet Journal of Rare Diseases [en línea]. 2011 Nov [citado 8 Jul 2017]; 6(70): doi: 10.1186/1750-1172-6-70
23. Crespo D. Open course ware. Aula Virtual. Biogerontología. Mecanismo de reparación del ADN [blog en línea] España: Universidad de Cantabria. 2011 [citado 8 Jul 2017] Disponible en: <http://ocw.unican.es/ciencias-de-la-salud/biogerontologia/materiales-de-clase-1/capitulo-8.-danos-en-el-genoma-y-el-envejecimiento/8.3-mecanismos-de-reparacion-del-adn>.
24. Genetics Home Reference [en línea]. Xeroderma pigmentosum. Bethesda MD.U.S National Library of Medicine. National Institutes of Health. Department of Health & Human Services 2017 [citado 8 Jul 2017]; Disponible: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/xeroderma-pigmentosum#>.
25. Camargo R, Choque Pardo J, Magne Rojas WS, Madariaga Bedoya JN. Xeroderma pigmentoso. Rev Bol Ped [en línea]. 2008 Ene [citado Jul 2017]; 47(1): 16-18. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttex&pid=S1024-06752008000100005&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttex&pid=S1024-06752008000100005&lng=es)

26. Ortellano L, Rambaldo L. Xeroderma Pigmentosa. Arch arg Ped [en línea]. 2007 [citado 8 Jul 2016]; 105(5):432-435. Disponible en: [https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-0075200700050011&xcript=sci\\_arttext](https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-0075200700050011&xcript=sci_arttext)
27. Kumar V, Abbas A, Fausto N, Aster J. Robbins y Cotran patología estructural y funcional. 8 ed. España: Elsevier; 2010.
28. Pérez-Elizondo AD, Pino-Rojas GT, García-Hernández JF. Xeroderma pigmentoso. Breve revisión: de lo molecular a lo clínico. Rev Argent. Dermatol [en línea]. 2014 Mar; [citado 7 Jul 2017]; 95(1): 23-28. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1851-300X2014000100005](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2014000100005).
29. Falcon Lincheta L, Dorticós Balea A, Daniel Simón R, Garbayo Otaño E. Xeroderma Pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione. Presentacion de 1 caso. Rev Cubana Pediatr [en línea]. 1998 [citado 7 Jul 2017]; 70(2):113-116. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75311998000200009](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311998000200009)
30. Castellanos Barrios CE. Propuesta de diseño para la confección y producción de jumpsuits on textiles que poseen protección UV para niños(as) de 1 mes a 5 años que padecen la enfermedad xeroderma pigmentosum en la aldea Chicaná, Huhuetenango, Guatemala [tesis Licenciatura en Diseño Industrial con Especialización en Vestuario en línea]. Guatemala: Universidad del Istmo, Facultad de Arquitectura y Diseño; 2016. Disponible en: [glifos.unis.edu.gt/digital/2016/50745.pdf](http://glifos.unis.edu.gt/digital/2016/50745.pdf)
31. Cooperación para la Educación. Perfil del país de la República de Guatemala [en línea]. Guatemala: COED; 2016 [citado 15 Jul 2017] Disponible en: <http://www.coeduc.org/es/guatemala/perfil.html>.
32. Guatemala. Instituto Geográfico. Información Geográfica Nacional. [en línea]. Guatemala: IG; 2005 [citado 8 Jul 2017] Disponible: <http://www.ign.gob.gt/informacioacuten-geograacutefica.html>.
33. Procuraduría de las Naciones Unidas [en línea]. Guatemala: PNUD 2016 [citado 30 Nov 2016] Disponible: <http://www.gt.undp.org/content/guatemala/es/home/countryinfo.html>.
34. Guatemala. Instituto Nacional de Estadística [en línea]. Guatemala: INE; 2013 [citado 30 Nov 2016] Disponible en: <https://www.ine.gob.gt/sistema/uploads/2015/07/20/yYXFscGDOuzXzAzSVWOzGnaa>

1WSaqajj.pdf.

35. Universidad de San Carlos de Guatemala. Distancias por departamento de la República de Guatemala. [en línea] Guatemala: USAC; 2014 [citado 25 Jul 2016] Disponible en: [http://sitios.usac.edu.gt/wp\\_auditoria/wp-content/uploads/2014/10/Tabla-recorridos-Km.pdf](http://sitios.usac.edu.gt/wp_auditoria/wp-content/uploads/2014/10/Tabla-recorridos-Km.pdf).
36. Morales Bolaños AB, González Sosa P, García García CO, Reyes Juárez AB, Barrera Pérez AG. Guía para la elaboración del protocolo de investigación cualitativa en salud [en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2016 [citado 1 Jun 2017] Disponible en: <http://www.repositorio.usac.edu.gt/6163/>
37. Federación Española de Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: ENSERIo [en línea]. Madrid, España: FEDER; 2009. [citado 22 Julio 2017]; Disponible: [https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf)
38. Mercado-Martínez F, Hernandez-Ibarra E. Las enfermedades crónicas desde la mirada de los enfermos y los profesionales de la salud: un estudio cualitativo en México. Revista de salud pública [en línea]. 2007 Sept [citado 25 Jul 2017]; 23(9): 2178-2186. Disponible: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v23n9/18.pdf>
39. Martínez Miguélez M. Dimensiones básicas de un desarrollo humano integral. Revista de la Universidad Bolivariana [en línea]. 2009 Jun [citado 8 Jun 2017]; 8(23): 119-138. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/305/30511379006.pdf>





## 11. ANEXOS

### 11.1 Instrumento de recolección de datos

#### 11.1.1 Entrevista semi-estructurada a pacientes con xeroderma pigmentosa

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
*ÁREA CURRICULAR DE INVESTIGACION*  
COORDINACION DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

#### **XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD”**

Estudio cualitativo etnográfico en personas que padecen la enfermedad, sus familias, la comunidad y el personal de salud, 2017

Entrevista semi-estructurada a paciente con xeroderma pigmentosa

¿Cómo se siente usted?

¿Cómo es un día bueno para usted?

¿Cómo es un día malo para usted?

Sección I: percepción general de la enfermedad.

1. ¿Conoce usted la enfermedad que padece?
2. ¿Qué sabe acerca de su enfermedad?
3. ¿Cómo le llama usted a la enfermedad?
4. ¿Qué otro nombre conoce la enfermedad?
5. ¿Algún médico le ha dado el diagnóstico?
6. ¿Qué significa para usted la enfermedad?

Sección 2: percepción de las barreras de la enfermedad.

1. ¿Cuáles son las actividades que no puede hacer por su enfermedad?
2. ¿Cuáles son las actividades que se le dificulta hacer por su enfermedad?

Sección 3: percepción de las dificultades sociales a causa de vivir con la enfermedad.

1. ¿Participar en reuniones sociales?
2. ¿Participar en actividades familiares?
3. ¿Participar en actividades sociales, donde pueda tomar decisiones?
4. ¿Pudo asistir a la escuela?

Sección 4: percepción de las dificultades económicas de vivir con la enfermedad

1. ¿Cuáles son las dificultades económicas de su enfermedad?
2. ¿Puede usted tener un trabajo?
3. ¿Puede usted tener un oficio?
4. ¿De dónde provienen sus ingresos?

Sección 5: percepción de los aspectos médicos de la enfermedad.

1. ¿Tiene alguna dificultad física a causa de la enfermedad?
2. ¿Dónde se trata su enfermedad?
3. ¿Dónde consigue el remedio o las medicinas? ¿Cómo lo consigue?
4. ¿Qué es lo que cree usted que más necesita la persona que vive con xeroderma pigmentosa?

Comentario del paciente:

11.1.2 Entrevista semi-estructurada a personas de la comunidad donde habitan pacientes con xeroderma pigmentosa

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
*ÁREA CURRICULAR DE INVESTIGACION*  
COORDINACION DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

**XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y  
PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD**

Estudio cualitativo etnográfico en personas que padecen la enfermedad, sus familias, la comunidad y el personal de salud, 2017

Entrevista semi-estructurada a personas de la comunidad, convivientes con pacientes con xeroderma pigmentosa

Sección 1: percepción general de la enfermedad

1. ¿Conoce usted la enfermedad?
2. ¿Qué significa para usted la enfermedad?
3. ¿Cuál es su relación con el paciente con xeroderma pigmentosa?

Sección 2: aspectos sociales de convivir con una persona con la enfermedad.

1. ¿Cómo ha afectado esta enfermedad a su familia?
2. ¿Cuáles son las cosas que se le dificulta hacer en familia por la enfermedad?

aSección 3: aspectos económicos de vivir con un paciente con la enfermedad

1. ¿Cuáles son las dificultades económicas de la enfermedad?
2. ¿Puede el paciente tener un trabajo?
3. ¿De dónde provienen los ingresos para costear la enfermedad?

Sección 4: aspectos médicos de vivir con alguien con la enfermedad.

1. ¿Cuáles son las principales dificultades de salud que puede tener un paciente con xeroderma pigmentosa?
2. ¿Cómo cuidar al paciente? ¿le han explicado cómo hacerlo? ¿Quiénes?
3. ¿El personal de salud le ha explicado cómo cuidar al paciente?
4. ¿Qué es lo que cree usted que más necesita la persona que vive con xeroderma pigmentosa?

11.1.3 Entrevista semi-estructurada a familiares de personas pacientes con xeroderma pigmentosa

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
*ÁREA CURRICULAR DE INVESTIGACION*  
COORDINACION DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

**XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD**

Estudio cualitativo etnográfico en personas que padecen la enfermedad, sus familias, la comunidad y el personal de salud, 2017

Entrevista semi-estructurada: a familiares directos de pacientes con xeroderma pigmentosa

Sección 1: percepción general de la enfermedad

- 1 ¿Conoce usted la enfermedad?
- 2 ¿Qué significa para usted la enfermedad?
- 3 ¿Cuál es su relación con el paciente con xeroderma pigmentosa?

Sección 2: aspectos sociales de convivir con una persona con la enfermedad.

- 4 ¿Cómo ha afectado esta enfermedad a su familia?
- 5 ¿Cuáles son las cosas que se le dificulta hacer en familia por la enfermedad?

Sección 3: aspectos económicos de vivir con un paciente con la enfermedad

- 6 ¿Cuáles son las dificultades económicas de la enfermedad?
- 7 ¿Puede el paciente tener un trabajo?
- 8 ¿De dónde provienen los ingresos para costear la enfermedad?

Sección 4: aspectos médicos de vivir con alguien con la enfermedad.

- 9 ¿Cuáles son las principales dificultades de salud que puede tener un paciente con xeroderma pigmentosa?
- 10 ¿Cómo cuidar al paciente? ¿le han explicado cómo hacerlo? ¿Quiénes?
- 11 ¿El personal de salud le ha explicado cómo cuidar al paciente?

12 ¿Qué es lo que cree usted que más necesita la persona que vive con xeroderma pigmentosa?

11.1.4 Entrevista semi-estructurada a personas de la comunidad donde habitan pacientes con xeroderma pigmentosa

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
*ÁREA CURRICULAR DE INVESTIGACION*  
COORDINACION DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

**XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD.**

Estudio cualitativo etnográfico en personas que padecen la enfermedad, sus familias, la comunidad y el personal de salud, 2017

Entrevista semi-estructurada a personal de salud que atiende en la comunidad

Sección 1: percepción general de la enfermedad

1. ¿Conoce usted la enfermedad?
2. ¿Cómo le llama usted a la enfermedad?,
3. ¿Conoce el tratamiento de la enfermedad?
4. ¿Conoce las causas de la enfermedad?

Sección 2: aspectos sociales del tratamiento de la enfermedad.

1. ¿Existe alguna creencia específica del origen de la enfermedad?
2. ¿Existe algún tipo de discriminación a quien padece de la enfermedad?

Sección 3: aspectos económicos del tratamiento de la enfermedad.

1. ¿Existe algún tipo de ayuda económica para quienes padecen de la enfermedad?
2. ¿Cuáles son las dificultades económicas, que usted observa en un paciente con la enfermedad?
3. ¿Cuáles son las dificultades económicas, que usted observa en las familias con uno o varios pacientes con la enfermedad?

Sección 4: aspectos médicos del tratamiento de la enfermedad.

1. ¿Cuáles son las principales dificultades medicas del tratamiento de estos pacientes?

2. ¿Quién es el encargado del tratamiento de estos pacientes?
3. ¿Qué hacen cuando hay una complicación?
4. ¿Quién da la asesoría a estos pacientes?
5. ¿Qué es lo que cree usted que más necesita la persona que vive con xeroderma pigmentosa?

## 11.2 Consentimiento Informado

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
*ÁREA CURRICULAR DE INVESTIGACION*  
COORDINACION DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

**XERODERMA PIGMENTOSA: EXPERIENCIA DE VIDA DEL PACIENTE Y  
PERSPECTIVA DE LA FAMILIA, PERSONAL DE SALUD Y DE LA COMUNIDAD.**

Estudio cualitativo etnográfico en personas que padecen la enfermedad, sus familias,  
la comunidad y el personal de salud, 2017

**Consentimiento informado**

Usted ha sido invitado a participar en una investigación sobre la evaluación de xeroderma pigmentosa en la aldea Yulmacap de Santa Cruz Barillas, Huehuetenango; como parte de un proyecto de graduación titulado “ Evaluación de xeroderma pigmentosa en la aldea Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango, Guatemala.” Esta investigación es realizada por Laura Elena González Hernández, estudiante de 7º año de la carrera de médico y cirujano general de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Esta investigación reunirá información sobre la experiencia de vivir con xeroderma pigmentosa, desde el punto de vista del paciente, un familiar cercano y el personal de salud. La sesione se programarán según su disposición de tiempo y se realizarán en la casa de habitación de paciente y su familia. En el caso de personal de salud, en su puesto de trabajo.

Se grabará la entrevista y se le solicitará la toma de fotografías. No será registrado su nombre ni su cara, durante la misma y en caso de obtención de información personal que pueda revelar su identidad durante la misma, será omitido de la publicación final.

Su participación nos ayudará a encontrar una respuesta a la necesidad de entender la enfermedad desde el punto de vista de quien la padece, en tonto sus necesidades, dolencias y limitaciones. La investigación puede ayudar a pacientes tanto de

generaciones presentes como futuras con su enfermedad; así como al personal en salud para entender y empatizar con pacientes con xeroderma pigmentosa

Su participación es voluntaria y no hay sanción por rehusarse a tomar parte. Puede rehusarse a contestar cualquier pregunta de la entrevista o interrumpir ésta en cualquier momento. Todos los datos ofrecidos para este trabajo únicamente serán utilizados con fines docentes y de investigación.

He leído y/o me han leído y explicado la información proporcionada; he tenido la oportunidad de preguntar sobre ella y se me ha contestado satisfactoriamente las preguntas que he realizado. Acepto voluntariamente participar en esta investigación como participante y entiendo que tengo el derecho de retirarme de la investigación en cualquier momento sin que me afecte en ninguna manera.

Si tiene alguna pregunta o desea más información sobre esta investigación, por favor comunicarse con Laura Elena González Hernández al celular número 4700-8131.

Participante:

---

Nombre del Participante

---

Firma del Participante

En caso de ser, el participante, menor de edad:

---

Nombre Progenitor/tutor legal

---

Firma Progenitor/tutor legal

He discutido el contenido de esta hoja de consentimiento informado con el arriba firmante.

---

Laura Elena González  
Investigadora

## 11.3 Transcripciones de entrevistas

### 11.3.1 Grupo de entrevistas A

Interlocutores:

Marta Pedro: Enfermera auxiliar puesto de salud

Marcos Juan Juan: Representante comité de salud

Investigadora: Laura González

**Investigadora:** Estamos con doña Marta Pedro, que es la auxiliar del puesto de convergencia y con don Marcos Juan Juan que es del comité de salud de la aldea. Yo les haré un par de preguntas. Quisiera saber ¿Cómo conocen ustedes la enfermedad? ¿si le tienen algún otro nombre? Aparte de xeroderma, que ya usted me decía.

**Marta Pedro:** antes yo miraba que le llamaban “sombra”, ahorita le cambiaron nombre. Los niños mas que todo salen de noche a jugar porque de día les afecta los rayos de sol y luz, no salen a jugar. En la noche es cuando los niños vienen conmigo en la tarde van a venir a platicar.

**Investigadora:** y usted don Marcos ¿la conoce con algún otro nombre?

**Marcos Juan:** así como dice la enfermedad, así es igual. En el día no

pueden salir, en la noche sale, cuando no hay sol. Cuando hay sol no pueden caminar

**Investigadora:** ¿Alguno de ustedes sabe si esta enfermedad tiene tratamiento?

**Marta Pedro:** si, hay veces que si, ahorita por el momento no lo están dando, pero si vienen a controlar del área de salud a ver como están, por el momento ahorita no. A veces se enferman y conmigo vienen a pedir medicamentos: acetaminofén y todo eso; y les doy porque son casos especiales

**Investigadora:** ¿Usted sabe si sabe tratamiento la enfermedad?

**Marcos Juan:** Eso si no sé.

**Investigadora:** ¿alguno de ustedes sabe cual es la causa de la enfermedad? O ¿por qué se da?

**Marta Pedro:** lo que he escuchado es que viene del gen, de la familia, viene del raíz, esa enfermedad más que todo viene desde los abuelos de ellos y así traspasa.

**Investigadora:** y usted don Marcos ¿sabe de dónde viene?

**Marcos Pedro:** eso sí, solo lo que dicen, no sé si es cierto, solo Dios sabe verdad, dicen que cuando es un tía o tío, que se juntan se pega la enfermedad, pero no si sí ellos lo saben,

**Investigadora:** es como de la familia entonces verdad??

**Marcos Juan** si, si así es

**Investigadora:** ¿Aquí en la aldea tienen alguna creencia del origen de la enfermedad? ¿De dónde vino?

**Marta Pedro:** la verdad eso si seño no sé, pero de que si, según lo que piensan pues, como dijo don Marcos viene de, por si por ejemplo, según lo que escuchamos, según las personas que todos aquí tienen creencias y tradición y lo que creen, como dijo don Marcos es cuando se unen y son primos o tíos y es así como surge esa enfermedad, según lo que dicen ellos.

**Investigadora:** Ok. De los tíos y los primos. Igual usted verdad don Marcos?? Estas personas que tienen la enfermedad tienen alguna.... ¿Son discriminados de alguna forma? Ustedes

perciben algún tipo de discriminación hacia las personas que tienen la enfermedad?

**Marta Pedro:** pues la verdad en mi caso, pues ósea ellos vienen aquí y hay personas que vienen, yo nunca he visto rechazos o discriminación; los tratan bien. Es como persona normal que no tiene ninguna enfermedad. Yo he visto eso, porque la niña (señala la casa vecina) cuando esta nublado a veces así, sale y vienen a visitar cuando hay vacunación, pero la gente no dice nada.

**Investigadora:** Usted me contaba que la nena grande que vive aquí cerca le daba pena o vergüenza salir....

**Marta Pedro:** sii, más que todo porque ya es mayor, entonces tal vez piensa que se van a burlar de ella o van a discriminar. Es lo que piensa ella, pero en realidad, la gente no es así, lo trata más con respeto, cariño, todo eso.

**Investigadora:** y usted don Marcos ¿Piensa o ha visto en alguna ocasión, usted que pasa más tiempo aquí, si los discriminan, los tratan mal o algo?

**Marcos Juan:** No

**Investigadora:** No

**Marcos Juan:** No. Porque ellos andan conscientemente y no dicen nada por la enfermedad. Ahora si es mayor de edad los acompaña si van a la iglesia, porque ya son grandes y ya es complicada la enfermedad y no pueden andar solos.

**Investigadora:** para las personas que tienen esta enfermedad, por ejemplo, las niñas que están aquí cerca ¿hay alguien que les de una ayuda económica?

**Marta Pedro:** en el caso de Isabel (madre de las niñas vecinas) una vez la encontré en Barillas, pidiendo ayuda en la iglesia católica, ella fue a pedir ayuda y le ayudaron

**Investigadora:** ¿y si le dieron ayuda?

**Marta Pedro:** Si le dieron

**Investigadora:** ¿y es de vez en cuando o le dan periódicamente?

**Marta Pedro:** de vez en cuando, ella viene cuando. No es diario

**Investigadora:** ¿Usted (dirigiéndose a don Marcos) no sabe de alguien que le den ayuda?

**Marcos Juan:** Si, Ayuda de la iglesia si.

**Investigadora:** y ayuda que no sea de la iglesia... ¿de alguna institución o algo que los apoye?

**Marcos Juan:** aaa sii. Bien tal vez que hay ayuda de otro país, de otras naciones les dan ayuda. Vienen a dejar ropa, medicamento

**Investigadora:** Del extranjero entonces.... ¿Usted no sabe que países son los que han ayudado?

**Marta Pedro:** creo que de Canadá, porque yo he visto que vienen algunos

**Investigadora:** ¿Estos pacientes pueden trabajar?

**Marta Pedro.** Pues la verdad yo he visto que la más grande, una vez yo fui a visitar a doña Isabel, la niña grande puede lavar trastes, pero solo eso, ya otra cosa, si ya no.

**Investigadora:** Usted me comentaba que como son casos especiales para tratar vienen de Barillas a tratarlos. ¿Solo viene el médico de Barillas o vienen alguien mas?

**Marta Pedro:** si viene el médico, lo que es más que todo del hospital y a veces viene la trabajadora social; vienen otros

pero no se quienes son por que la primera vez que viene aquí, como ahorita en julio empecé, allí estuvieron, no se donde vienen pero, si vienen los médico y la trabajadora social.

**Investigadora:** si reciben cierto trato especial para la enfermedad

**Marta Pedro:** si o digo que si, por eso vienen a visitar; pasan aquí y después pasan allá, como son tres familias las más afectadas: hay otra pero no se si esta ahorita, como hoy es cosecha.

**Investigadora:** Probablemente se fue. Entocnes ¿Quien esta encargado del tratamiento de esta enfermedad es del hospital de Barillas o de Huehue??

**Marta Pedro:** Yo creo que antes de Barillas. Pero de Huhue también han mandado, pero según lo que dijo el compañero es que van a visitar, pero no lo he preguntado, el compañero que salió, no se si al el le indicaron dar los medicamentos o solo lo va a entregar

**Investigadora:** ¿y que medicamentos le están dando?

**Marta Pedro:** Pues la verdad no se seño

**Investigadora:** Sabe que le traen cosas, pero no sabe que le dan

**Marta Pedro:** Si, no sé qué es.

**Investigadora:** Si hay alguna complicación; por ejemplo, don Marcos, como me contaba que la nena grande de aquí, ya está más complicada. ¿Qué hace?

**Marta Pedro:** pues si es una complicación más grave, pues hay que referirla a Barillas en el hospital. Porque aquí no tenemos suficiente material para atender a ella, seria todo lo que son emergencias se refieren a Barillas.

**Investigadora:** y cuando no esta doña Marta o alguien de fijo aquí, ¿Qué hacen en la aldea don Marcos?

**Marcos Juan:** Bueno como nosotros pues, trabajamos con lo que tenemos, como comisión de salud seguimos enfermedades que están graves o complicado, entonces nos toca pues sacarnos, con los alcaldes auxiliares, COCODES y demás. Gracias a Dios una ambulancia estaba trabajando aquí con nosotros y llamamos ambulancia para sacar y llevar al hospital.

**Investigadora:** Entonces si tienen una ambulancia???

**Marta Pedro:** Sí. Hay días que hay una emergencia, para ver que se puede hacer, me comunican a mi y yo con el profesional (refiriéndose al enfermero profesional de Barillas), después ellos se encargan de transferirlo y pasan a San Ramón, que es un centro de bombeo que se encarga de movilizar y canalizar y todo eso.

**Investigadora:** Las manda de aquí a San Ramon y de allí a Barillas

**Marcos Juan:** porque en San Ramon está allí el enfermero profesional. En cambio, nosotros no tenemos enfermero profesional

**Investigadora:** Pasan primero entonces con el enfermero profesional.

Y según ustedes, que son las personas que se encargan más de la parte de salud de la comunidad, ¿Qué creen ustedes que necesita más una persona que tenga la enfermedad de xeroderma?

**Marta Pedro:** bueno para mi pues, es su tratamiento por que más que todo hay momentos que se empeora la enfermedad, y no son capaces de salir, por eso ellos necesitan tener un tratamiento para poder mejorar su salud porque así yo veo que, la niña que

siempre viene con migo, siempre se mantiene con gripe y todo eso. Yo he intentado de dar medicamentos, pero no es igual dijera que le dan directamente para su enfermedad

**Investigadora:** ¿Qué tratamiento cree usted que debería de dar a estas personas?

**Marta Pedro:** para mi pues como tienen una enfermedad, no se cuál es su tratamiento pero al menos que den directamente para esa enfermedad para que no se avance, entonces más o menos que disminuya la capacidad de esa enfermedad, para que esten en un mejor estado de salud.

**Investigadora:** ¿y usted don Marcos, que cree usted, como parte de la comunidad, que necesitan estas personas?

**Marcos Juan:** lo que más necesitan estas personas: medicinas

**Investigadora:** ¿tener acceso a medicamentos?

**Marcos Pedro:** Si porque aquí hay mucha necesidad. Los niños a veces se enferman y como este es puesto de convergencia no hay medicamentos. Eso

mas eso mas necesitamos aquí y otros personales, enfermeros profesionales. Eso mas necesitamos

**Investigadora:** Ok. Bueno. Yo les agradezco mucho que se hayan tomado este tiempo para platicar conmigo un

ratito y pues ya los dejo seguir con sus labores.

FIN DE LA ENTREVISTA

### 11.3.2 Grupo de entrevistas B

#### Interlocutores

Isabel Francisco: madre de pacientes

Julia Antonio: paciente

Juana Antonio: paciente

José Antonio: hermano de pacientes

Marcos Juan: representante de la comunidad y traductor

Investigadora: Laura González

**Marcos Juan:** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** (habla en dialecto Panjobal).

**Marcos Juan:** donde más siente dolor en la cabeza

**Investigadora:** ¿y en las lesiones que tiene en la boca también le duele?

**Marcos** y después **Isabel** hablan en dialecto Panjobal.

**Marcos Juan:** dice la señora que cuando para que pase el dolor toma Alka Zeltzer, Sal Andrews, tabcin y suero.

**Investigadora:** ¿toma bastante de eso?

**Marcos Juan:** si, y jugos

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Investigadora:** ¿ustedes o las nenas saben mas o menos como fue la enfermedad, a qué se debe o de qué previno la enfermedad?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Julia Antonio** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** cuando empezó a pegar esta enfermedad, tiene como un mes la nena, así que sólo Dios sabe cómo pega la enfermedad, de la madre o del padre que tiene la enfermedad. Eso es lo que sabemos, eso es lo que dice la señora  
**Investigadora:** ¿quién les dijo a las niñas que tenían la enfermedad?, ¿quién les dio el diagnóstico?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** así como vienen doctores, vienen de Estados Unidos a ver y a visitar

**Investigadora:** ¿El grupo que vino hace como 10 años?

**Isabel Francisco:** dialecto. 5 años. Dialecto.

**Marcos Juan:** ya fueron al hospital de Antigua Guatemala 6 veces, así dice, pero no las curan

**Investigadora:** ¿y qué le dijeron en el hospital de Antigua?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** a ellos les dijeron allá, pues, que ya no van a curar porque ya no tiene medicina, no tiene cura pues, entonces y por eso ya no van a ir

**Investigadora:** ya no van a ir

**Marcos Juan:** solo lo quiere la señora pues ella lo que está pensando ahorita si de muchas maneras puede dar un poco de ayuda dinero o medicina, eso es lo que está pidiendo la señora aquí pues

**Investigadora:** ¿y qué medicinas son las que necesita?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** Alka Zeltser, Sal Andrews, tabcin, suero sobre y sobre botella

**Investigadora:** ¿eso es lo que ella toma?

**Marcos Juan:** atoles

**Investigadora:** atoles

**Isabel Francisco:** Incaparina, mosh, corazón de trigo, leche. Dialecto

**Investigadora:** ¿ella come atoles por qué es lo único que puede comer?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** puede comer tortilla

**Investigadora:** ¿si puede comer de todo?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** si. Dialecto. Isabel dialecto. Fideos y arroz

**Marcos Juan:** huevo se puede

**Investigadora:** ¿cosas duras no?

**Marcos Juan:** frijol no

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Investigadora.** ¿y por qué no come frijol?

**Marcos Juan** habla en dialecto Panjobal

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** porque no le gusta

**Isabel Francisco** habla en dialecto Panjobal

**Marcos Juan:** lo que más necesita es dinero. Ella pues la paciente va a decir que cosa y así van a comprarlo

**Investigadora:** ¿quién es quien mantiene el hogar?, ¿Quién da el dinero para las niñas?

**Marcos Juan:** ¿cómo?

**Investigadora:** ¿Quién trabaja?, ¿Quién tiene un trabajo dentro de la familia?

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Marcos Juan:** el papá

**Investigadora:** ¿solo el papá? Es el quien da para el gasto

**Marcos Juan:** pues él es el centro de familia

**Investigadora:** ¿sólo es él el que trabaja?

**Marcos:** si pues

**Investigadora:** ¿y cuántos hijos son?

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Marcos Juan:** 7

**Investigadora:** 7 hijos y los dos papás, ¿y de ellos sólo el papá trabaja ahorita?, ¿cómo cuanto gana el papá más o menos?

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto.  
Q200. Dialecto

**Marcos Juan:** Gana Q200 al mes, solo

**Investigadora:** Q200 mensuales

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Investigadora:** ella, la nena, ¿no se levanta?

**Marcos Juan:** sale pues, cuando no hay sol

**Investigadora:** solo sale cuando no hay sol

**Marcos Juan:** si pues

**Investigadora:** ¿le lastima el sol?, ¿solo aquí en el puesto de salud y en el

hospital de Antigua ha buscado tratamiento?

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Marcos Juan:** solo

**Investigadora:** esos dos

**Investigadora:** ¿la vienen a ver de algún lugar para tratarla de su enfermedad?

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Marcos Juan:** solo aquí se mantiene porque, como hay veces duerme con la mamá allá dentro y sale

**Investigadora:** ¿ella fue a la escuela?

**Marcos Juan:** no

**Investigadora:** ¿trabaja en algo?

**Marcos Juan:** no trabaja porque cuando le pegó la enfermedad ella tenía un mes

**Investigadora:** tenía un mes. Ella nunca sale al puesto de salud, a alguna reunión o a alguna actividad que haya aquí en la aldea

**Marcos Juan** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Marcos Juan:** no sale

*(llega el hermano José Antonio y hablan, en dialecto, entre madre y hermano)*

**José Antonio:** disculpe, es mi hermana (presentando a Juana y refiriéndose a ella)

**Investigadora:** gracias, gracias

**Investigadora:** y, cuénteme, ¿ella sale a alguna parte o a la iglesia?

**José Antonio:** si sale, por ejemplo, el día domingo ella sale a participar en la iglesia, pero solo se mantiene ahí sentada

**Investigadora:** solo va y viene a la iglesia de aquí abajito

**José Antonio:** si, allá abajo

**Investigadora:** ¿solo sale a la Iglesia y de ahí no sale a ningún lugar?

**José Antonio:** no, no sale

**Investigadora:** no fue a la escuela porque desde el primer mes tuvo problemas. ¿Y de las actividades de aquí de la casa su hermana hace alguna?

**José Antonio:** cuando no está grave de la enfermedad, limpia o se mantiene ahí cocinando, hay veces, pero de vez en cuando

**Investigadora:** ¿a qué se refiere usted cuando me dice “cuando está grave de la enfermedad” ?, ¿qué es lo que a ella la poner peor?

**José Antonio:** dolor de cabeza y se mantiene ahí acostada, no sale

**Investigadora:** ¿ella no pudo estudiar?

**José Antonio:** si, no estudió

*(se escucha a lo lejos que habla Juana en dialecto)*

**Investigadora:** ¿y a su otra hermana, Julia, como le va?, ¿tiene mucho dolor de cabeza?

**José Antonio:** si, si tiene

*(se escucha que habla Isabel Francisco en dialecto)*

**José Antonio:** las medicinas que le hacen bien son tabcin, Alka Zeltzer

**Investigadora:** ¿y Julia fue a la escuela?

**José Antonio:** no

**Investigadora:** ella tampoco fue. ¿Ella si va a la Iglesia?

**José Antonio:** si

**Investigadora:** ella va más. ¿Ella sale un poquito más?

**José Antonio:** ella sale aquí afuera y anda jugando

**Investigadora:** ¿a ella no le lastima la luz el sol?

**José Antonio:** no. Cuando está bien claro, o sea, cuando no hay oscuridad, ahí si

**Investigadora:** ¿en la noche sale más?

**José Antonio:** si

**Investigadora:** ¿y Juana no sale en la noche?

**José Antonio:** ella sale a sentarse

**Investigadora:** ¿aquí afuerita sí?

**José Antonio:** si

**Investigadora:** ¿al momento Julia o Juana tienen alguna limitación física?

**José Antonio:** no

**Investigadora:** ¿ven bien?

**José Antonio:** de ver, no, no ven bien. Ellas ya no tienen ojos

**Investigadora:** ¿ninguna de las dos?

**José Antonio:** solo la Julia si (refiriéndose a que todavía puede ver)

**Investigadora:** ¿ella ya no ve nada? (refiriéndose a Juana)

**José Antonio:** si, ya no

**Investigadora:** ¿y puede oír?

**José Antonio:** si

**Investigadora:** pueden caminar bien

**José Antonio:** bien

**Investigadora:** ¿problemas para comer?

**José Antonio:** comen bien

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**Investigadora:** ¿a Julia quien le dijo el diagnostico de su enfermedad?

**José Antonio:** los especialistas de Estados Unidos

**Investigadora:** ¿y a Juana?, ¿igual los de Estados Unidos?

**José Antonio:** si

**Investigadora:** ¿han ido con ella a Antigua Guatemala o sólo han ido con Juana?

**José Antonio** habla en dialecto

**Isabel Francisco** habla en dialecto

**José Antonio:** ya ha ido ella

**Investigadora:** ¿ya ha ido Julia?

**José Antonio:** si pues

FIN DE A ENTREVISTA

### 11.3.3 Grupo de entrevistas C

#### Interlocutores

Angelina Cristóbal Pedro: madre de paciente

Cris Pedro: paciente

Mateo Diego: antiguo facilitador de salud, e intérprete

Investigadora: Laura González

**Investigadora:** estamos aquí con don Mateo Diego que fue facilitador de salud, con Cris de 9 años que es paciente con xeroderma pigmentosa y con Angelina Cristóbal Pedro quién es mamá de Cris Pedro. Don Mateo, ¿cómo conocen aquí ustedes la enfermedad?, ¿le tienen algún otro nombre aparte de xeroderma?

**Mateo Diego:** prácticamente, no conocemos otro nombre, sino que, simplemente, nos han venido a decir que esta enfermedad viene por los genes dicen, así nos han dicho. Muchas son las personas que nos han visitado y así dicen. Descubrieron que la enfermedad viene, por los genes, así nos han contado, pero nosotros tenemos pena porque dicen que la enfermedad es una brujería, así hemos detectado nosotros prácticamente a ver cómo se puede ayudar a esta gente. Desde hace mucho tiempo hay personas que han fallecido con esta naturaleza

**Investigadora:** ¿conoce usted muchas personas que hayan fallecido por la enfermedad?

**Mateo Diego:** si, hay varios: unos que conozco y unos que no conocí. Conocí a los patojos, jóvenes que ya murieron

**Investigadora:** ¿Cómo cuantos han fallecido?

**Mateo Diego:** bastantes como unos... (habla en dialecto)

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** como unas 8 personas, creo yo

**Investigadora:** ¿Cuál es la dificultad más grande que tienen estos niños?, ¿les cuesta encontrar trabajo?, ¿van a la escuela?

**Mateo Diego:** definitivamente no trabajan, no van a la escuela; simplemente crecen así con esta enfermedad y no pueden hacer nada. Prácticamente, ellos son pobrecitos porque hasta le consiguen la comida

**Investigadora:** ¿les cuesta conseguir comida?

**Mateo Diego:** si les cuesta, a veces ellos ya no comen porque a los papás les cuesta y no les alcanza el dinero pues; peor aquí, que con nosotros no hay suficiente trabajo y todo mundo nos dedicamos a la agricultura y a veces no tiene buen precio nuestro producto y entonces aquí estamos viviendo con esta gente, ¿verdad?

**Investigadora:** en cuanto a problemas de salud en estos niños, ¿qué es lo que mas les cuesta?, ¿qué es lo que más les duele?

**Mateo Diego:** simplemente les duele más la vista porque es la que, prácticamente, la mayor parte de los niños que están enfermos de esto es que pierden la vista; se hace la operación, pero se queda que ya no pueden ver sino que se queda como quien dice solo para sostener

**Investigadora:** ¿qué operación les hacen?

**Mateo Diego:** trasplante de carne, no sé como le llaman

**Investigadora:** ¿de córnea?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿y dónde les hacen esos trasplantes?

**Mateo Diego:** muchos se van por Antigua

**Investigadora:** ¿en Antigua?

**Mateo Diego:** si, allá he oído que van; yo no he ido con ellos, pero allá van los padres de familia

**Investigadora:** ¿y al hospital de Barillas?

**Mateo Diego:** allí no porque casi que no nos atienden esta clase de enfermedad

**Investigadora:** ¿y por qué no los atienden?

**Mateo Diego:** no hay medicinas, no hay nada

**Investigadora:** ¿los han visto médicos de Barillas?

**Mateo Diego:** bien, los han visto los médicos, pero no sé... no se preocupan casi para estos niños

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Investigadora:** Cris (dirigiéndose al paciente), una pregunta: ¿qué es lo que más te duele?

**Cris** habla en dialecto

**Mateo Diego** habla en dialecto . La cabeza le duele mucho

**Investigadora:** ¿la mamá del nene o el nene saben otro nombre de la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** no dicen, no conocen

**Investigadora:** ¿quién les dio el diagnóstico de la enfermedad?

**Mateo Diego y Angelina Cristóbal** hablan en dialecto

**Mateo Diego:** dice que le cae bien el “albupulmin”, ahora que llueve mucho

**Investigadora:** ¿y quién le dijo que tenía esta enfermedad en la piel?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** nadie le dijo, pero ella cuando lo vio lo supo

**Investigadora:** ella sola se dio cuenta

**Mateo Diego:** solo ella sola

**Investigadora:** ¿el nene puede salir o no puede salir a la calle?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** puede salir cuando está fresco dice y cuando hay calor no puede

**Investigadora:** ¿Cuándo está nublado?

**Mateo Diego:** si, cuando está nublado puede salir

**Investigadora:** ¿el nene mira bien?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** puede ver cuando está fresco

**Investigadora:** ¿el va a la escuela?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** no; dice

**Investigadora:** ¿y va a la iglesia o alguna actividad que haya afuera?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** no

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Investigadora:** ¿qué dijo?

**Mateo Diego:** quiere ir a la iglesia pero no está bien del ojo

**Investigadora:** él quiere ir, pero no puede ir

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿ellos no pueden trabajar, estudiar, tener algún oficio o se dedican a algo en la casa?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** puede recoger leña, puede ayudar en alguna cosita

**Investigadora:** ¿quién aporta el dinero para la manutención de él?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** él ahorita tiene la oportunidad de que hay un su tío que está en los Estados

Unidos y apoya un poquito ahora. Aquel día apoyaban, dicen, recibían un dinero de parte de los gringos, de los Estados, no sé de dónde viene el dinero, pero dice que le cortaron y ya no hay nada ahorita

**Investigadora:** ¿lo que más le molesta es que le cuesta ver?, ¿tiene algún problema para caminar?, ¿tiene problema para oír?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** oye no hay problema, camina cuando está fresco, pero cuando

hay calor no puede casi caminar porque no mira

**Investigadora:** ¿quién le da el tratamiento para la enfermedad o sólo viene aquí al puesto?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** no hay ningún tratamiento, no le han ayudado

**Investigadora:** yo digo, cuando el nene se enferma, ¿sólo viene al puesto o lo lleva a algún lugar?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** aquí en la clínica no hay medicinas

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** ella siempre va a comprarle sus medicinas a las farmacias

**Investigadora:** ahora con la mamá (dirigiéndose a Angelina Cristóbal) a usted como mamá, ¿qué es lo que más le cuesta con la enfermedad de su hijo?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** más se preocupa ella cuando dice que ya no duerme; hay ratos que ya no duerme, tiene dolor de su vista y su cabeza; luego se va a la farmacia a comprar, dice ella, gentamicina

**Investigadora:** ¿y ya se le pasa?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿ella puede trabajar cuando lo está cuidando?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal** habla en dialecto

**Mateo Diego:** no puede trabajar ella porque ella se mantiene cuidando; ahora, si ella **se va** un su rato a trabajar, tiene que estar una su hija mayor que está allí con ella y cuida a su hermano

**Investigadora:** aparte del problema de la vista que ya me contó que tiene, ¿qué otro problema tiene el nene?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Angelina Cristóbal habla** en dialecto

**Mateo Diego:** es que a veces viene calentura y a veces le da diarrea

**Investigadora:** ¿el nene se enferma mucho?

**Mateo Diego:** si, si se enferma mucho, pero si siempre vacuna, su gentamicina. O sea que tiene más fe ella en la gentamicina

**Investigadora:** ella como mamá del nene, ¿qué es lo que cree que más necesita el nene?

**Mateo Diego habla** en dialecto

**Angelina Cristóbal habla** en dialecto

**Mateo Diego:** ella se ayuda en medicina, en algo de comer atoles y todo eso y, económicamente, si es posible porque el dinero casi no hay

FIN DE LA ENTREVISTA

#### 11.3.4 Grupo de entrevistas D

Interlocutores

Caño Delgado: padre de las pacientes

Candelaria Juan Sebastián: madre de las pacientes

Ester Delgado Juan: paciente

Kalancha Delgado Juan: paciente

Alicia Delgado Juan: paciente

Marta Delgado Juan: hermana de las pacientes

Baltazar Delgado Juan: hermano de las pacientes

Mateo Diego: antiguo facilitador de salud, representante de la comunidad e intérprete

Investigadora: Laura González

**Investigadora:** estamos con la familia Delgado Juan. En esta familia hay 3 pacientitas, son 3 nenas. Están presentes las 3, los papás y los hermanos. Vamos a empezar con Candelaria Juan Sebastián que es la mamá y con Caño Delgado que es el papá. Para ellos, ¿qué es lo más difícil de tener esta enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** según dice él es que gracias a Dios es que ahorita como están

un poquito calmados. Ellos ya han ido a hospitales, a Huehue, a Guate, a Barillas dice... entonces como que ahorita está un poquito calmado y la vida de ellos está un poquito normal y se sienten contentos porque siempre recibieron ayuda por parte de los Estados y por parte de la gente que ha colaborado.

**Investigadora:** ¿de Estados Unidos?

**Mateo Diego:** si, ajá, de Estados Unidos.

**Investigadora:** ¿cuántos hijos tienen ellos en total?

**Mateo Diego:** ¿todos?, ¿los muertos y los enfermos?

**Investigadora:** si, todos. Los que están vivos, los que ya no están, los buenos, los sanos, todos.

**Mateo Diego:** ¿y los que ya no están vivos?

**Investigadora:** si, todos.

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** 7 por total

**Investigadora:** tiene 7 hijos

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** y de los 7, ¿han fallecido algunos?

**Mateo Diego:** si, los 4

**Investigadora:** ¿4 han fallecido?

**Mateo Diego:** si

**Caño Delgado** habla en dialecto

**Investigadora:** 4 han fallecido, ¿y ellas 3?, 7 más los otros dos, son nueve. (refiriéndose a los otros hermanos presentes).

**Mateo Diego:** ellos son aparte (refiriéndose a los hermanos sin la enfermedad), ¿o se incluyen todos?

**Investigadora:** ¿ellos son hermanos de las nenas?

**Mateo Diego:** si, si son hermanos. Ella es la nuera (refiriéndose a la señora que nos acompaña, esposa de uno de los hermanos)

**Investigadora:** ella es la nuera. ¿Ellos, él y ella, son los únicos de los hermanos de las nenas?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** entonces, ¿son...?

**Mateo Diego:** 8 entonces

**Investigadora:** ¿fallecieron 4?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** más ellas 3 son 7, más ella 8, más él 9

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dicen que son 10 porque hay otro jovencito allá

**Investigadora:** son 10 hijos en total

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** de los 7 hijos enfermos, 4 han fallecido. ¿Cuántos hombres y cuántas mujeres eran?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** 2 hombres, 2 mujeres

**Investigadora:** 2 hombres, 2 mujeres

**Mateo Diego:** sí. Y ahora de los que están vivos.

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Caño Delgado** habla en dialecto

**Mateo Diego:** 3 buenos y sanos y 3 enfermos (refiriéndose a los hijos vivos actualmente)

**Investigadora:** ¿cómo ha afectado la enfermedad a la familia?

**Mateo Diego:** ¿de los que están o a las abuelas?

**Investigadora:** a los papás, en general con sus 10 hijos y ellos 2. ¿Cómo les ha afectado?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** les ha afectado en la economía porque no se tiene pisto por la enfermedad dice, incluso a veces no

comen porque toda la vida se mantiene la enfermedad.

**Investigadora:** entonces, ¿les cuesta trabajar a todos juntos, como en familia?

**Mateo Diego habla en dialecto.**

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no pueden trabajar, dice

**Investigadora:** ¿las niñas han tenido algún trabajo?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no, dice

**Investigadora:** ¿la mamá tiene que quedarse en casa para cuidar a las niñas?, ¿sólo trabaja el papá?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** él sale trabajar solo, dice

**Investigadora:** ¿nadie más?

**Mateo Diego:** nadie más

**Investigadora:** en la salud de las niñas, ¿qué es lo que ellos han visto que les cuesta más hacer?, ¿les cuesta ver, comer, caminar...?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no pueden andar, dice

**Investigadora:** ¿les cuesta caminar?

**Mateo Diego:** ajá, les cuesta comer, dice

**Investigadora:** ¿tienen problemas de la vista?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** si, tienen problemas de la vista

**Investigadora:** ¿qué es lo que la mamá hace para cuidarlas?, ¿cómo las cuida?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** lo que más se ve con las niñas es que piden siempre carne, piden

comida buena. Piden buenas cosas porque, por la enfermedad, dice

**Investigadora:** ¿y por qué por la enfermedad las piden?

**Mateo Diego:** tal vez dice el señor que así es esa enfermedad. Quieren buenas cosas

**Investigadora:** ¿tienen mucha hambre?

**Mateo Diego:** si

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dice que sí, que carne, que un pedazo de huevo, entonces si comen. Pero si sólo les traen un pedazo de frijolito, entonces no comen porque no les gusta

**Investigadora:** ¿les cuesta comer frijol?

**Mateo Diego:** si, si les cuesta

**Investigadora:** ¿qué les cuesta comer?

**Mateo Diego:** por eso quieren carne, quieren huevo, algo que sea bueno entonces comen bien

**Investigadora:** ¿y qué es, según los papás, lo que más necesitan ellas por su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** sí. Gracias señor, dicen ellos que, si usted fuera tan amable, si usted pudiera conseguir alguna ayuda, sería así, económicamente, para nosotros podemos comprar poquito por poquito, para cuando ellos piden se compra su pedazo de carne o sus cosas que puedan comer, dice

**Investigadora:** ellos mencionaban antes que a las nenas les cuesta comer, ¿por qué les cuesta comer?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto

**Mateo Diego:** tal vez no tienen buen apetito, o sea que no comen. Siempre se levantan así desganadas, no da hambre, dice

**Investigadora:** ¿por qué no les da hambre?

**Mateo Diego:** sí

**Investigadora:** ¿y no es por qué tengan algún problema en la boca?, ¿no les duelen los dientes o las encías?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado y Candelaria Juan Sebastián** hablan en dialecto (se escucha la voz de alguna de las niñas)

**Mateo Diego:** no tienen buena dentadura, dice que tienen fuego en la boca

**Investigadora:** ¿tienen mucho fuego?

**Mateo Diego:** sí, fuego en la boca

**Investigadora:** ¿entonces tienen que comer comidas especiales?

**Mateo Diego:** sí, exacto, comidas suave

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

*(Hay una pequeña interrupción porque llaman a Mateo Diego)*

**Investigadora:** gracias con los papás, ahora vamos con las nenas. ¿Ellas tienen algún dolor?, ¿les cuesta hacer algo?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Mateo Diego:** ¿con cuál empezamos?

**Investigadora:** con la que quiera. Si quiere con la nena grande

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Mateo Diego:** ¿qué quiere saber?

**Investigadora:** si les duele algo, si les cuesta hacer algo...

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Ester Delgado** habla en dialecto

**Mateo Diego:** dice ahorita que tiene fuego en la boca y le sale sangre ahí, dice

**Investigadora:** ¿ella sabe cómo se llama su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Ester Delgado** habla en dialecto

**Ester Delgado:** xeroderma“mendoza”

**Mateo Diego:** xeroderma“mendoza”

**Investigadora:** ¿ella conoce otro nombre de la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Ester Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no, dice

**Investigadora:** ¿ella sabe el origen o de dónde proviene la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Ester Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no, dice

**Investigadora:** ¿algún doctor les ha dado el nombre de la enfermedad?, ¿o cómo se enteraron ellas que tenían la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Ester Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** los doctores de aquel día son los que le dijeron

**Investigadora:** ¿cuáles doctores?, ¿los que vinieron hace 2 años o los de Estados Unidos?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Ester Delgado** habla en dialecto.

**Ester Delgado:** Estados Unidos

**Mateo Diego:** los que vinieron de Estados Unidos, dice

**Caño Delgado** habla en dialecto

**Investigadora:** ¿qué dijo el papá?

**Mateo Diego:** que cuando van al hospital, ya varias veces les han dicho el nombre de la enfermedad

**Investigadora:** ¿hay alguna actividad que les cueste hacer a las nenas?

**Mateo Diego** habla en dialecto

**Caño Delgado** habla en dialecto

**Mateo Diego:** si hay una actividad, dice

**Investigadora:** ¿no les cuesta salir al sol?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no puede, dice

**Investigadora:** ¿ellas estudiaron?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no

**Investigadora:** ¿van a la iglesia o hacen alguna actividad aquí en la aldea?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no van, dice

**Investigadora:** ¿ellas no salen nunca?

**Mateo Diego:** ellas permanecen aquí en su casa

**Investigadora:** y aquí en la casa, ¿qué hacen?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado y Candelaria Juan Sebastián** hablan en dialecto.

**Mateo Diego:** solo juegan aquí en la casa

**Investigadora:** ¿aquí juegan y ayudan en las actividades de la casa?

**Mateo Diego:** no, no ayudan nada

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no porque no tienen buena vista, no pueden trabajar nada

**Investigadora:** no por la vista, ¿les cuesta ver o les duelen los ojos?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** para las 3 nenas quién da el aporte es el papá, ¿verdad?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿ellas no trabajan ni tienen un oficio?

**Mateo Diego:** si, no trabajan

**Investigadora:** aparte de tener problemas para ver y comer, ¿tienen alguna otra dificultad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** cuesta que les pase el tiempo, dice

**Investigadora:** ¿ellas reciben algún tratamiento?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no hay, dice

**Investigadora:** ¿Cuándo se enferman van al puesto de salud o se tratan aquí en la casa?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** es que casi no han recibido nada de medicina. A veces cuando vamos al hospital es cuando dan un poco de medicina, dice, pero es de vez en cuando. Es casi cada mes o cada 2 meses

**Investigadora:** ¿y qué medicina les dan en el hospital?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no saben el nombre, dice

**Investigadora:** bueno. Ahora, según la nena grande, que se llama Ester, ¿qué es lo que más necesita ella por su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Ester Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** entonces, a veces en el día, se desmaya y tiene mucha debilidad y, a veces, ya no da hambre, ya no quiere comer

**Investigadora:** ok, bueno. Ahora con Kalancha, ¿qué es lo que más le duele o lo que más le molesta a ella?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Kalancha Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** tiene dolor de ojos, dice, y le duele la cabeza

**Investigadora:** ¿ella fue a la escuela?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Kalancha Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no

**Investigadora:** ¿no trabaja?

**Mateo Diego:** no, no trabaja

**Investigador:** aparte de que le duelen sus ojos y su cabeza, ¿tiene algún otro problema físico, de salud?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Kalancha Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** le salen unas ronchitas, dice

**Investigadora:** ¿en dónde?

**Mateo Diego:** en todo el cuerpo

**Investigadora:** y según Kalancha, ¿qué es lo que más necesita para tratar su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Kalancha Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dice que quieren un su zapato, un su pantalón, un su camisa...

**Investigadora:** ok, ropa en general. Y ahora, con Alicia, ¿qué es lo que más le molesta a ella?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Investigadora:** ¿qué es lo que más le duele a Alicia?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** le duele la vista y la cabeza

**Investigadora:** ella no fue a la escuela, ¿verdad?

**Mateo Diego:** si, si, no

**Investigadora:** ¿qué es lo que más le cuesta hacer por su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dice que por la enfermedad necesita jugo y un pan

**Investigadora:** ¿qué es lo que le cuesta hacer?, ¿algo que le cueste hacer a ella?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no puede trabajar

**Investigadora:** ¿ella ve bien?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** no puede ver. Está más fregada la vista creo yo...

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto

**Mateo Diego:** ella es la que más está fregada de la vista

**Investigadora:** ¿ella es la que tiene más dificultad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** a veces si dificulta porque le sale sangre de los ojos, dice el papá

**Investigadora:** ¿ella sale de la casa o nunca sale?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dice que sale un ratito, pero cuando está nublado, pero cuando hay calor no puede salir

**Investigadora:** y según la nena, ¿qué es lo que más necesita ella por su enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Alicia Delgado** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** también quiere su ropita y sus zapatos, dice

**Investigadora:** una pregunta, los niños que fallecieron, ¿hace cuánto fallecieron los 4?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Caño Delgado** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** unos quince o veinte años, por ahí... dice, que el niño que después de este que está bien, fue el que falleció. De repente, falleció otro y otro y otro... hace unos 15 o 20 años que ha fallecido

**Investigadora:** pues gracias con las niñas. Ahora, los hermanos, con Baltazar.

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Investigadora:** ¿cómo cree él que la enfermedad ha afectado a la familia?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** él no sabe nada de por qué están sus hermanos y su familia. Lo que él ha visto en su familia es que nace bueno, pero ya desde que tiene unos sus mesecitos comienza su enfermedad. Nacen bien pero despuesito les pega la enfermedad

**Investigadora:** ¿entonces para él lo más importante es que han fallecido sus hermanos?

**Mateo Diego:** si

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** si sabe él, dice

**Investigadora:** ¿de qué?

**Mateo Diego:** si sabe él que falleció su hermano, después

**Investigadora:** ¿después de que nacen bien y se enferman, pueden fallecer?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿hay algo que les cuesta hacer a las niñas?; por ejemplo, trabajar, estudiar, trabajar en la casa... cosas que él, como hermano, se haya dado cuenta

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** si, él mira que ellas no pueden hacer nada: no pueden estudiar, no pueden trabajar

**Investigadora:** ¿aquí el principal problema económico es que sólo el papá

trabaja?, ¿él ayuda con sus hermanos o sólo se dedica a su familia?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** dice que él colaboraba en algo, pero que él tampoco tiene mucho trabajo

**Investigadora:** ¿y él ya tiene su familia?

**Mateo Diego:** si, tiene su esposa más que todo, pero no tiene hijos

**Investigadora:** ¿entonces no tiene hijos todavía?

**Mateo Diego:** si

**Investigadora:** ¿él sabe cuidar a un paciente que tenga la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** más antes cuando él está pequeñón, él a veces ayudaba a dar de comer a los niños y a las niñas; principalmente, a los que ya fallecieron

**Investigadora:** y según él, ¿qué es lo que más necesita un paciente con la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Baltazar Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** es que lo que él mira que no alcanza el pisto y, entonces, pues no hay buena comida y tal vez por eso tengan más la enfermedad

**Investigadora:** ¿él cree que están desnutridos?

**Mateo Diego:** tal vez desnutridos no, pero como todo el tiempo piden comida buena y no trabajan, entonces no les alcanza para darles porque son varios

**Investigadora:** ok, muchas gracias. Ahora ya con la hermana

**Mateo Diego:** ¿con él que está afuera?

**Investigadora:** aquí estaba la hermanita

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Investigadora:** ¿Marta?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Investigadora:** ah, ya estaba descansando Marta

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Investigadora:** ¿qué sabe ella de la enfermedad?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Marta Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** que mira la hermanita, dice, es que no pueden trabajar mis hermanas y colaboro en buscar un poquito de pisto y dar a mi mamá por la comida

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Marta Delgado** habla en dialecto.

**Investigadora:** ¿ella ha ayudado a cuidar de sus hermanas?

**Mateo Diego:** si

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Marta Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** si, le colabora al dar su comida, ayuda

**Investigadora:** ¿alguien les ha enseñado a cuidar a los pacientes o han aprendido solitos?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Marta Delgado** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** la mamá ya puede cuidar a los pacientes y ella les ha enseñado a cuidarlos

**Investigadora:** y según ella, ¿qué es lo que cree que más necesitan los pacientes?

**Mateo Diego** habla en dialecto.

**Marta Delgado** habla en dialecto.

**Candelaria Juan Sebastián** habla en dialecto.

**Mateo Diego:** ella ve a un poco de dinero para que, cuando la mamá no está, ella va a comprar

**Investigadora: Ok.** Yo les agradezco mucho

FIN DE LA ENTREVISTA

## 11.4 Fotografías

**Imagen 11.1**

***Paciente con xeroderma pigmentosa  
Grupo B***



Fuente: Entrevista semi-estructurada a familiares y pacientes.  
Se cuenta con la autorización de la madre y paciente

**Imagen 11.2**

***Paciente con xeroderma pigmentosa  
Grupo B***



Fuente: Entrevista semi-estructurada a familiares y pacientes.  
Se cuenta con la autorización de la madre y paciente.

**Imagen 11.3**  
***Paciente con xeroderma pigmentosa***  
**Grupo D**



Fuente: Entrevista semi-estructurada a familiares y pacientes.  
Se cuenta con la autorización de los padres y paciente.