



Vivir con una enfermedad huérfana: porfiria*

Mariana Yepes-Arango**
Margarita María Gómez-Gómez***

Recibido en abril 06 de 2023, aceptado en agosto 14 de 2024

Citar este artículo así:

Yepes-Arango M, Gómez-Gómez MM. Vivir con una enfermedad huérfana: porfiria. *Hacia Promoc. Salud.* 2024; 29(2): 52-65. DOI: 10.17151/hpsal.2024.29.2.4

Resumen

Objetivo: comprender los significados que pacientes diagnosticadas con porfiria le dan a la experiencia de vivir con esta enfermedad. **Metodología:** estudio cualitativo con enfoque fenomenológico. Muestra de diez mujeres de Medellín entre 24 y 44 años, diagnosticadas con porfiria mínimo hace cuatro años. Información obtenida mediante entrevistas semiestructuradas de 60 a 90 minutos, previo consentimiento informado aprobado por el Comité de Ética de la Facultad de Comunicaciones de la Universidad de Antioquia. El análisis de los datos se hizo en tres fases: 1) descripción del fenómeno de estudio; 2) relacionamiento de la información hasta consolidar los temas emergentes; y 3) comparación de los temas con otras investigaciones. **Resultados:** emergieron tres temas: 1) manifestación de la enfermedad; 2) relaciones vividas por las participantes con porfiria con los subtemas maltrato y acompañamiento; y 3) vivir con la enfermedad: autonomía, espiritualidad o dependencia. La autonomía hace alusión a la gestión consciente de la enfermedad; la espiritualidad a ver en el sufrimiento un vínculo que acerca a una fuerza universal, y la dependencia, a doblegarse a la porfiria; aunque predomine una forma de vivir con la porfiria, no quedan excluidas las otras. Las interacciones con los otros son fundamentales para la construcción de significado en torno al diagnóstico. **Conclusiones:** el dolor intenso y la frustración pueden disminuir cuando hay orientación, comprensión y acompañamiento del personal de la salud; ya que ayuda a que las participantes aprendan sobre la enfermedad y acepten los cambios en el estilo de vida que esta les exige.

Palabras clave

Enfermedades raras, porfirias, comunicación en salud, investigación cualitativa, prevención y control. (Fuente: DeCS, BIREME)

* Texto derivado de investigación para optar por el título de Comunicadoras: Yepes, M; Sánchez, M.F. Pacientes con Porphiria: de lo interpersonal a lo intersubjetivo. Facultad de Comunicación y Filología, Universidad de Antioquia. Medellín; 2019.

** Pregrado en Comunicaciones. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo electrónico: mariana.yepesa@udea.edu.co.

orcid.org/0000-0003-1437-1972.

*** Maestría en Salud Colectiva. Docente de la Facultad de Medicina de la Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo electrónico: margaritam.gomez@udea.edu.co. orcid.org/0000-0002-4056-3284.



Living with a Rare Disease: Porphyria

Abstract

Objective: To understand the meanings that patients diagnosed with porphyria attribute to the experience of living with this disease. **Methodology:** A qualitative study with a phenomenological focus. The sample consisted of ten women from Medellín, aged between 24 and 44, diagnosed with porphyria for at least four years. Information was collected through semi-structured interviews lasting 60 to 90 minutes, conducted after obtaining informed consent approved by the Ethics Committee of the Faculty of Communications at the University of Antioquia. Data analysis was carried out in three phases: 1) description of the phenomenon under study; 2) consolidation of the emerging themes through data integration; 3) comparison of themes with findings from other studies. **Results:** Three themes emerged: 1) manifestation of the disease; 2) interpersonal relationship of participants with porphyria, including the sub-themes of mistreatment and support; and 3) living with the disease: autonomy, spirituality, or dependence. Autonomy refers to the conscious management of the disease; spirituality reflects finding meaning in suffering a connection to a universal force; and dependence represents succumbing to the constraints of porphyria. Although one way of coping with porphyria may dominate, the other are not excluded. Interactions with others play a fundamental role in constructing meaning around the diagnosis. **Conclusion:** intense pain and frustration may decrease when healthcare professionals provide guidance, understanding, and support. This helps participants learn about the disease and adapt to the lifestyle changes it requires.

Key words

Rare diseases, porphyrias, health communication, qualitative research, prevention and control. (Source: MeSH, BIREME)

Viver com uma doença rara: porfiria

Resumo

Objetivo: compreender os significados que pacientes diagnosticadas com porfiria atribuem à experiência de viver com essa doença. **Metodologia:** estudo qualitativo com enfoque fenomenológico. Amostra de dez mulheres de Medellín entre 24 e 44 anos, diagnosticadas com porfiria há pelo menos quatro anos. As informações foram obtidas por meio de entrevistas semiestruturadas de 60 a 90 minutos, com o consentimento informado aprovado pelo Comitê de Ética da Faculdade de Comunicação da Universidade de Antioquia. A análise dos dados foi realizada em três fases: 1) descrição do fenômeno estudado; 2) relação das informações até a consolidação dos temas emergentes; 3) comparação dos temas com outras pesquisas. **Resultados:** surgiram três temas: 1) manifestação da doença; 2) relações vividas pelas participantes com porfiria, com os subtemas de maus-tratos e acompanhamento; 3) viver com a doença: autonomia, espiritualidade ou dependência. A autonomia refere-se à gestão consciente da doença; a espiritualidade, a ver no sofrimento um vínculo que aproxima de uma força universal; e a dependência, a submeter-se à porfiria; embora uma forma de viver com a porfiria predomine, as outras não são excluídas. As interações com os outros são fundamentais para a construção de significado em torno do diagnóstico. **Conclusões:** a dor intensa e a frustração podem diminuir quando há orientação, compreensão e acompanhamento do pessoal de saúde, pois isso ajuda as participantes a aprenderem sobre a doença e a aceitarem as mudanças no estilo de vida que esta exige.

Palavras chave

Doenças raras, porfirias, comunicação em saúde, pesquisa qualitativa, prevenção e controle. (Fonte: DeCS, BIREME)

Introducción

Debido a las circunstancias actuales del sistema de salud en Colombia, vivir con una enfermedad huérfana plantea un escenario complejo para quienes la padecen. Dificultades para el diagnóstico, altos costos en los tratamientos, escasez de medicamentos y desconocimiento es lo que viven a diario las personas diagnosticadas con porfiria, enfermedad que hace parte de las 2,236 enfermedades huérfanas/raras que hay en el país según la Resolución 023 de 2023 (1).

Según la Ley 1392 de 2010 del Ministerio de Salud y Protección Social, “una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y que tiene una prevalencia menor de 1 por cada 5,000 personas; comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas” (1, p.10).

La porfiria, considerada una enfermedad huérfana, se caracteriza por la insuficiencia de algunas enzimas encargadas de la metabolización de sustancias químicas en el organismo, lo que causa afecciones al sistema nervioso. Batista y Rago la definen como “un grupo de trastornos metabólicos hereditarios, causados por la alteración en la actividad de las enzimas que intervienen en la ruta de biosíntesis del grupo hemo de la sangre” (2, p.7). Por su parte, Gómez describe que las afecciones que esta enfermedad causa al sistema nervioso pueden ser:

[...] neuropatías periféricas que comprenden debilidad o atrofia muscular, disminución o pérdida de los reflejos tendinosos profundos y parálisis periféricas diversas. Los síntomas cerebrales incluyen trastornos mentales orgánicos, depresión y ansiedad; trastornos bulbares y parálisis facial o laríngea. Esencialmente, el triplete abdominal está formado por dolor

abdominal, vómitos y estreñimiento; delirio, con coma; convulsiones focales o generalizadas, ceguera total y cambios de la personalidad” (3, p.99).

La subyacencia de estas afecciones a diferentes enfermedades dificulta el diagnóstico y acompañamiento integral que puedan brindar a las participantes tanto el personal de salud como las personas cercanas. Lo anterior condiciona la aceptación de este padecimiento por parte de ellas, por la influencia significativa del imaginario de su entorno en la percepción del proceso. Para Flórez y Arias “las enfermedades se construyen socialmente a nivel experiencial, basadas en cómo las personas llegan a comprender su enfermedad, forjan su identidad y viven con y a pesar de padecerla” (4, p.257).

Vivir con el diagnóstico de una enfermedad huérfana plantea retos a quienes la padecen, entre ellos, aprender a convivir con esta y participar activamente en el cuidado de la salud. “Adquirir un conjunto genérico de aptitudes es bueno para que las personas manejen eficazmente las enfermedades y mejoren su salud” (5, p.187).

La comunicación, base de toda interacción social, posibilita las relaciones interpersonales e intersubjetivas, además de potenciar los vínculos establecidos y por construir del ser humano; aunque, para Rizo (6), no toda interacción da como resultado acciones de puesta en común, de entendimiento. La comunicación interpersonal es una relación de intercambio mediante la cual las personas comparten su percepción de la realidad y actúa como el principio básico de todas las relaciones sociales, pues es a partir de dicha comunicación que el ser humano comparte, pone en común y se vincula con otros desde su manera de concebir e interpretar su entorno. “En el proceso de comunicación interpersonal

los sujetos proyectan sus subjetividades y modelos del mundo, interactúan desde sus lugares de construcción de sentido” (6, p.4).

La comunicación intersubjetiva, por su parte, supone un acercamiento teórico al hecho comunicativo y, como base de la construcción de significados sociales, está orientada al entendimiento y la comprensión de la realidad y a posibilitar “los consensos necesarios que permiten un tejido social democrático basado en argumentos racionales propios de hombres libres que actúan por el bien colectivo” (7, p.115). De esta manera, Rizo señala que la construcción colectiva de significados y los consensos que emergen de dicha construcción son imprescindibles para la formación de las ideas que los sujetos tienen sobre el mundo.

La construcción de significado se da considerando al otro y en la relación con el otro en un espacio y tiempo compartidos. Hernández y Galindo (8), apuntan cómo desde el momento en que nacemos, “empezamos a formar parte de un mundo que nos precede, formado de significados socialmente establecidos que tenemos que interiorizar por medio de la socialización”. (p.235) Estas relaciones permiten la acción coherente del sujeto en el entendimiento con los otros, que tienen lugar en la vida cotidiana, único espacio donde puede “constituirse un mundo circundante, común y comunicativo” (8, p.25).

La correlación entre lo biológico, lo psicológico y lo social para abordar el proceso salud-enfermedad abrió la posibilidad de investigar a partir de las relaciones sociales, ya que es en el diálogo y en el intercambio con los otros que se complementa la percepción de la realidad (9). Basado en este postulado, este artículo presenta los significados que mujeres diagnosticadas con porfiria le dan a la experiencia de vivir con la enfermedad en sus relaciones con el mundo de la vida.

Materiales y métodos

Este es un estudio cualitativo con enfoque fenomenológico. Según Álvarez, “en la metodología cualitativa el investigador ve el escenario y a las personas en una perspectiva holística. Las personas, los escenarios o los grupos no son reducidos a variables, sino considerados como un todo.” (10, p.24). La perspectiva fenomenológica, fundada por Husserl (1913), perteneciente al paradigma interpretativo, se caracteriza por centrarse en la experiencia personal y propone entender los “fenómenos sociales desde la propia perspectiva del actor. Examina el modo en que se experimenta el mundo. La realidad que importa es lo que las personas perciben como importante” (11, p.5).

Según Álvarez (10), la fenomenología descansa en cuatro conceptos claves: la temporalidad (el tiempo vivido); la espacialidad (el espacio vivido); la corporalidad (el cuerpo vivido), y la relacionalidad o la comunalidad (la relación humana vivida). Esta perspectiva, “considera que los seres humanos están vinculados con su mundo y pone el énfasis en su experiencia vivida, la cual aparece en el contexto de las relaciones con objetos, personas, sucesos y situaciones” (10, p.85).

Este estudio contó con la participación de diez mujeres entre 24 y 44 años (se estima que las mujeres representan el 80% de las personas diagnosticadas con porfiria), habitantes de la ciudad de Medellín, con un diagnóstico de mínimo cuatro años. Una vez aceptaron la participación y estuvieron en condiciones físicas y mentales apropiadas para relatar verbalmente su experiencia, es decir, no se encontraban en una crisis aguda de la enfermedad, se realizaron las entrevistas, todas con previa firma del consentimiento informado aprobado por el Comité de Ética de la Facultad de Comunicaciones de

la Universidad de Antioquia el 30 de julio del 2019.

Para el análisis de los datos, se tomó como referente a Fernando Trejo (12), quien expone tres etapas en el análisis de datos desde la perspectiva fenomenológica. 1) *Etapas descriptiva*, que consiste en “lograr una descripción del fenómeno de estudio, lo más completa y neutral posible, que refleje la realidad vivida por la persona, su mundo, su situación en la forma más auténtica”. 2) *Etapas estructural*, en la cual “el trabajo central es el estudio de las descripciones contenidas en los protocolos”, donde fue necesario realizar una lectura general de las entrevistas transcritas, y paso a paso delimitar las unidades temáticas de una manera inductiva hasta encontrar la esencia de las experiencias, determinar el tema central de cada una de ellas y redactar los hallazgos en lenguaje académico. 3) *Etapas de discusión*, que “intenta relacionar los resultados obtenidos de la investigación con las conclusiones o hallazgos de otros investigadores para compararlos, contraponerlos o complementarlos, y entender mejor las posibles diferencias o similitudes” (12, p.101).

Con la implementación de estas etapas fue posible lograr una mayor relación y enriquecimiento del conocimiento adquirido en la investigación. De este modo, quedó en evidencia que la fenomenología, “lejos de ser un método de estudio, es una filosofía para entender el verdadero sentido de los fenómenos, pero con una secuencia de ideas y pasos que le dan rigurosidad científica” (12, p.101).

Siguiendo a Trejo, se tuvo presente que la técnica para la recolección de datos cumpliera con los propósitos de relevancia social y veracidad. Se eligió la entrevista semiestructurada y a profundidad que,

según Álvarez (10), en la investigación cualitativa busca entender el mundo desde la perspectiva del entrevistado, y desmenuzar los significados de sus experiencias, y en el método fenomenológico las descripciones fieles y con rigor que hacen las participantes dan veracidad de sus testimonios.

De acuerdo con el orden en que se realizaron las entrevistas, que fueron grabadas y transcritas en su totalidad, se enumeraron del 1 al 10 para la citación textual de la información en la redacción de los hallazgos, así: (E02, p4), donde E02 se refiere al número de entrevista de la que se habla y p4 la página donde se encuentra el fragmento citado.

Con un seguimiento del lineamiento fenomenológico paso a paso y de manera inductiva se profundizó en el análisis de los datos hasta que emergió una matriz de temas con sus respectivos subtemas: 1) manifestación de la enfermedad; 2) relaciones vividas por las participantes con porfiria con los subtemas maltrato y acompañamiento, y 3) vivir con la enfermedad con los subtemas autonomía, espiritualidad y dependencia.

Resultados

En este apartado se describen los significados que participantes diagnosticadas con porfiria le dan a la experiencia de vivir con la enfermedad en sus relaciones con el mundo de la vida.

Manifestación de la enfermedad

El camino que transita una persona diagnosticada con porfiria inicia en el momento de la manifestación de los síntomas, continúa con la incertidumbre producto del desconocimiento y la imposibilidad del personal de la salud para dar solución al padecimiento y, finalmente, lleva a una

respuesta con el diagnóstico. Dicho proceso varía en cada participante, ya que pueden pasar meses o incluso años hasta descubrir la enfermedad.

[...] creería que el desencadenante fue el duelo de mi abuela, ella era como mi mamá [...] recuerdo mucho vómito, debilidad en las piernas, hasta el punto de que ya dejaron de funcionar completamente; perdí los reflejos, la masa muscular, la movilidad, todo. (E05, p2).

Ante las dificultades para hallar un tratamiento adecuado, que les permita mantener el bienestar, sus actividades diarias y evitar el deterioro de sus relaciones, las participantes buscan información y tocan puertas donde creen que pueden ayudarlas. Sin embargo, en muchas ocasiones estos tratamientos terminan intensificando los síntomas y complicando aún más el hallazgo de un diagnóstico certero:

Fui donde una médica funcional que con meditación, alimentación y acupuntura pensé que podía ayudar y llevarme a otras ópticas distintas. Me mandó un montón de medicamentos naturales, antibióticos por si tenía algo en el estómago, y cosas para regular la acidez gástrica; la crisis que me dio fue horrible, yo me quería morir (E09, p3 - 5).

Relaciones con los otros

La valoración médica es el primer referente que tienen las participantes para comprender su diagnóstico. Sin embargo, en algunas ocasiones este acompañamiento se caracteriza por el desconocimiento y la negación de los síntomas, que causan el deterioro del estado físico, mental y emocional.

Me empezaron a hacer más exámenes, me ponían medicamentos y eso me alborotaba más el dolor. El médico decía que no, que yo me estaba haciendo, que yo tenía un dolor no justificado. Mi mamá le decía que el dolor se me aumentaba cuando me ponían el medicamento y me pasaba suero solo para ver si era verdad. Me ponían tramadol y dipirona y yo me quería morir, me desmayaba del dolor (E03, p1).

Para las participantes, la demora en el diagnóstico que permita un tratamiento adecuado se relaciona también con la imposibilidad de establecer un diálogo entre pacientes y cuidadores con el personal de la salud, lo que genera incompreensión sobre el padecimiento. Ante la persistencia del dolor, mencionan que, por miedo a ser juzgadas o maltratadas en sus entornos y, aunque las perjudiquen, se someten a las decisiones médicas.

Una doctora prepotente me mandó un medicamento que me hacía daño [...] yo le comenté que el medicamento me caía mal desde antes de que me diagnosticaran porfiria. Ella insistió en que me lo debía aplicar, que eso no me iba a hacer daño, que ella era la que más conocía de porfiria y que las pacientes se estaban volviendo adictas a otro medicamento que yo usaba. Decidí aplicarlo para no discutir más con ella y efectivamente me llevó a una crisis solo con usarlo una vez (E02, p3).

Las entrevistadas expresan que reciben información insuficiente que se manifiesta en la falta de orientación sobre el diagnóstico y la negación de los síntomas que sufren. En algunas ocasiones, este punto de vista de los agentes de salud incide en las relaciones de las

participantes con su entorno más cercano y no propicia la comprensión y el acompañamiento requerido en la vivencia de la enfermedad.

Hubo mucho tiempo que yo decía, ‘¿será que yo soy hipocondriaca?, ¿será que yo me estoy inventando todo eso?’ Sentía mucha rabia y mucha impotencia [...] vengo de una familia donde mi mamá ha sido súper fuerte, ella nunca se queja de nada, a ella nunca le duele nada; así se esté muriendo, ella dice, ‘estoy súper bien’. Tener una hija que todo el tiempo está con dolor, que todo el tiempo está mal, que todo el tiempo está enferma, ha sido un choque. Entonces, era el mismo juicio de los médicos ‘¡ah, ¿vos otra vez con dolor?, pero si ya te dijeron que no tenés nada, es que te tenés que cuidar’ [...] (E09, p4).

Las participantes con porfiria consideran que unas buenas relaciones con su entorno son el factor fundamental para el mejoramiento y estabilidad en su salud y el soporte para sobrellevar su enfermedad. En cuanto al acompañamiento de los médicos, las entrevistadas señalan la importancia de que ellos se interesen desde un principio en encontrar el diagnóstico y enseñarles sobre su nueva condición. Llegar a las manos de alguien que sepa sobre porfiria es determinante en su mejoramiento físico, emocional, mental y en el aprendizaje sobre los cuidados para con la enfermedad.

El primero en ayudarme fue el neurólogo, me dijo que la porfiria era una enfermedad que no tenía cura, con la que yo iba a vivir por el resto de mi vida, pero que si yo me cuidaba no iba a ser tan difícil llevarla. Luego, el hematólogo me explicó esto, pero profundizó en los alimentos que yo no podía comer (E06, p1).

Mi médico ha sido indispensable en este proceso. La gente llega y te empieza a decir ‘tienes que luchar contra la enfermedad’, y él una vez, de tantas conversaciones que hemos tenido, me dijo ‘pero si la enfermedad es parte de ti y tú estás luchando contra ella, estás luchando contra ti misma’. Y me dijo, ‘¿tú sabes que puedes aceptar algo sin estar de acuerdo? Es aceptar que tienes porfiria y no estar de acuerdo con eso’. En ese momento yo sentí que algo en mí cambió positivamente [...] (E05, p7).

La familia es otro pilar en el acompañamiento y en muchas ocasiones cambian sus hábitos de vida con el fin de brindar apoyo, motivan a las pacientes a que realicen sus terapias, hagan lo que las apasiona y las apoyan para que abandonen lo que les afecta de forma negativa. Agradecen tener seres queridos que se esfuercen por su bienestar, cuidan de la alimentación, de su estado físico y emocional. Para algunas participantes, la familia se constituye en la motivación para salir de sus crisis, cuidarse y mantenerse saludables.

[...] son las personas que realmente te quieren, que están a tu alrededor, que entienden por el proceso que estás pasando. Es muy importante porque con ese apoyo te sientes fortalecido y no caes tan duro en el momento de las crisis (E07, p3).

Las redes de apoyo se constituyen en una oportunidad para el aprendizaje, la concientización, el conocimiento y la interacción con otras personas que comprenden sus vivencias. La Fundación para las Porfirias brinda un espacio para adquirir herramientas para el manejo adecuado de esta enfermedad y promueve el encuentro seguro entre personas que comparten sus experiencias y

las estrategias para vencer el miedo a hablar de ella. Es en las relaciones en donde las participantes construyen los significados de vivir con la porfiria.

La Fundación fue creada por familiares y pacientes [...] ha sido un gran apoyo para nosotros, para los familiares y para las personas que están recién diagnosticadas. Creo que para ellos ya no va a ser tan difícil, porque al menos van a tener quien les diga, 'es por acá, no haga esto', o al menos van a encontrar muchos pacientes y no va a ser tan raro que les hablen de su diagnóstico (E07, p5).

Vivir con la porfiria

Para las entrevistadas, el reconocimiento de las afecciones que causa la porfiria es un proceso individual condicionado a su vez por las particularidades que presenta la enfermedad y las relaciones que establecen con los otros, lo que las lleva a vivir esta enfermedad desde la autonomía, la dependencia o la espiritualidad. Reconocen que, aunque es una de éstas la que prevalece, pueden vivir experiencias desde otras ópticas.

[...] la porfiria ha sido lo más complejo y doloroso, pero también algo que me ha hecho crecer inmensamente. Entonces, no puedo decir que sea solo luz o solo sombra, porque no lo es; ha tenido de todo, pero, en sí, creo que es un reto, un reto que tengo que asumir todos los días. Es saber cómo me cuido, cómo hago lo mejor posible hoy para estar bien (E05, p6).

Algunas participantes ven la enfermedad como una oportunidad para el autoconocimiento, el crecimiento emocional y el aprendizaje de sus experiencias con los otros, y actúan en favor de su bienestar, aun después del diagnóstico.

Afrontar la vida con porfiria es ponerme delante de ella, porque si dejo que ella vaya delante de mí, no me deja parar. He entendido que hacer cosas diferentes, ayudar a otros pacientes y estar haciendo un proyecto de vida, es una manera muy bonita de afrontar la situación (E07, p9).

Las participantes que se reconocen autónomas sienten que en muchas ocasiones han llevado su cuerpo al límite con la idea de tener una vida "normal", algo con lo que trabajan a diario para establecer un balance entre la enfermedad y sus estilos de vida, y que no es nada fácil de lograr conviviendo con un padecimiento que implica dolor crónico constante. Aprenden a conocer los síntomas, sus causas y las posibles soluciones; son responsables con su alimentación y medicación; identifican sus límites y saben hasta qué punto manejar su enfermedad y en qué momento será necesario acudir a un servicio de urgencias.

He tenido que hacer muchos esfuerzos... esa parte sí es difícil, pero yo no he podido dejar, nunca he querido que la enfermedad me domine. No quiero dejar de trabajar, ni dejar de hacer mis cosas, ni dejar de dar las clases. Porque es que eso a mí me gusta, así tenga que hacer el esfuerzo y así sea difícil. Es lo que me mantiene viva y activa. Entonces, por más esfuerzos que tenga que hacer, prefiero hacerlos (E09, p5).

Las participantes que asumen su condición desde la autonomía plantean que la palabra porfiria no las define. Defienden su independencia, valoran el acompañamiento de los otros, pero no dependen de ellos para vivir; quieren ser reconocidas por sus logros y su personalidad, no por su diagnóstico; comprenden que cada organismo es diferente y que la porfiria puede manifestarse de muchas

maneras, lo que las mueve a enseñar a otros acerca del autocuidado y del autoconocimiento, valores que han sido fundamentales en sus vidas para alcanzar la estabilidad.

No siento que me defina la porfiria, porque ya llevo un proceso muy largo donde he entendido que ese no es mi nombre y que no es mi identidad [...] es ver que no solamente está la porfiria ahí, está la mujer que es creativa, la mujer que sueña, la mujer que ama, la mujer que quiere hacer sus sueños realidad y trabaja por ellos [...] es tener esa conciencia de que hay que hacer lo que el cuerpo necesita para evitar estar en una crisis, pero que eso no te define (E05, p3).

Estas participantes aceptan que el desconocimiento de la enfermedad ha generado muchas dificultades en quienes la padecen, por lo que una de sus motivaciones es darla a conocer a otras personas y generar concientización sobre el cuidado y prevención.

Vivir con la porfiria es vivir como cualquier otro ser humano, pero teniendo en cuenta que vas a tener dolores, que hay que cuidarse, que el estado emocional puede ser muy cambiante, que vas a tener una lucha constante con el sistema de salud. Es tener presente que no todo el mundo lo entenderá. Es aprender y tener la bandera de dar a conocer la condición, porque al ser una enfermedad huérfana, es muy importante darla a conocer [...] Yo he sabido llevarla bien porque me propuse crecer y aprender, no solo de mí, sino también de otras personas (E06, p7).

Para otras participantes, padecer porfiria significa experimentar alteraciones psicológicas desestabilizantes que han implicado la renuncia a la vida que llevaban antes del diagnóstico para centrarse en el

manejo de la enfermedad. Este giro en sus vidas genera descompensaciones manifestadas en estrés, depresión, ansiedad, miedo, conductas de autoagresión o crisis agudas, agravadas cuando en lugar de acompañamiento hay incompreensión del entorno que las rodea, lo que las lleva a pensar que todo el sufrimiento y la angustia en sus vidas y la de sus cuidadores son causados por esta condición médica.

Yo tenía una vida muy activa, trabajaba, estudiaba y tenía vida social. Desde que estoy enferma, hace cinco años, yo no trabajo, a mí no me provoca salir. He tenido varias depresiones muy fuertes, me he mantenido hospitalizada. (E03, p3).

Estas participantes viven la ausencia de autonomía y decisión sobre sus vidas, y se asumen dependientes de la enfermedad. Su condición está al frente de sus deseos y motivaciones en todo momento, tanto así que renuncian a su cotidianidad por miedo a lo que pueda suceder. No reconocen que con los cuidados necesarios tendrán estabilidad; por el contrario, su vida está llena de temor y predisposición. Esta dependencia hace que solo se sientan seguras en los entornos en los que estén acompañadas por sus cuidadores, por lo que salir solas de su hogar implica un reto riesgoso que les genera miedo, malestar e incomodidad.

Antes de enfermarme me gustaba mucho ir al estadio [...] pero ahora me da mucho miedo, no soporto la bulla y eso allá se llena de mucha gente, entonces no me siento segura; por eso no he vuelto al estadio, la enfermedad no me deja volver (E02, p2).

La experiencia con la enfermedad significó para otras participantes la oportunidad de fortalecer su vínculo espiritual, y ofrendar su padecimiento a Dios. Asumen que de la

mediación divina reciben la fuerza para encarar los retos de la porfiria en su cotidianidad.

Yo le hice una promesa a Dios. Yo tengo un negocio con diosito y por eso es la razón de ser de todo esto [...] el tiempo de Dios nunca va a ser nuestro tiempo, eso es lo que nosotros no sabemos interpretar muchas veces. Por eso, lo que nos toca es tener paciencia, actuar cuando haya que actuar, tener fe y confianza [...] mi vida ahora es algo mejor que la anterior (E08, p11).

Consideran que, si bien en los cuidados de la enfermedad influye la voluntad, pesa más la fe con que se trabaje por alcanzar el bienestar y la estabilidad. Sus procesos se basan en la búsqueda de respuestas a la lección que Dios quiere enseñarles. Sienten que, tanto la voz de los médicos, los tratamientos recibidos y la atención a su enfermedad por parte de los agentes de salud, como el acompañamiento que reciben de las personas que se han unido con sus plegarias en pro de su alivio y bienestar, son mediación divina.

La fe de mi mamá, de la gente que me rodea es inmensa. Yo sé que vivo en oración con un montón de gente que ora, que cada día piden porque yo esté aliviada [...] yo digo que todo este proceso ha sido muchísima fe lo que ha ayudado (E01, p11).

Las participantes consideran que Dios es quien les ha permitido llegar hasta donde se encuentran hoy, y ven cada día como una oportunidad de acercamiento a Él, que las ha premiado por su sacrificio y sufrimiento con personas interesadas por su bienestar y con la oportunidad de conocer y trabajar por el equilibrio de su vida y su diagnóstico.

Discusión

Las experiencias que viven las participantes con porfiria, en la interacción con los otros y con su entorno, las llevan a construir el significado de su enfermedad. Schutz, citado por Hernández y Galindo (8), señala que “en el mundo de la vida tiene lugar la experiencia cotidiana y la comprensión del sentido (significado); actuando en él y sobre él, los actores se hacen y hacen el mundo”. El mundo de la vida “comprende la configuración de un ‘plexo’ que articula dimensiones, relaciones, actores, sentidos, modos de conocimiento, y que se extiende vinculando los pasados, presentes y futuros” (8, p.55). Así, el conocimiento de la vida cotidiana y la comprensión de la realidad se basan en la relación que el sujeto establece en su entorno con los diferentes agentes que allí se encuentran.

A pesar de que, desde 1934, Metalnikov, citado por Bayés (13), mencionó la importancia del vínculo existente entre el organismo y el sistema nervioso, aún hoy algunos especialistas en salud desvalorizan las dolencias de los pacientes y menosprecian su padecimiento, asunto que se evidenció en este estudio, donde los sentires de las personas con porfiria son minimizados. En palabras de Fricker, “Quien manipula es consciente de que la otra persona sabe o tiene razones para creer algo y, sin embargo, intenta hacer dudar a los otros sobre este conocimiento y rebajar el estatus epistémico de esta persona de cara a los demás” (14, p.98).

Las manifestaciones de la enfermedad exponen a las participantes diagnosticadas con porfiria a prejuicios y actitudes de rechazo por parte de algunos agentes de salud que ponen en duda su diagnóstico. Estos señalan que el dolor y el malestar son una invención asociada a síntomas psiquiátricos y trastornos mentales, poniendo en riesgo la vida de las personas con porfiria.

Lo anterior es reconocido por Fricker (14) como injusticia epistémica, puesto que el hecho de creer que el paciente no posee conocimientos científicos, o no se ha informado sobre su condición, solo alarga el sufrimiento. Ellos rechazan sus saberes, que pueden ser determinantes para tratar los síntomas y disminuir el padecimiento, y solo se tienen en cuenta las habilidades médicas, lo que va en contradicción con la medicina centrada en la persona que, según Cuba y Campuzano (15), explora la experiencia de los pacientes con la enfermedad, la contextualiza de acuerdo a sus condiciones, valores y creencias, con el fin de evitar el sufrimiento y el daño causado con intervenciones innecesarias, como las expresadas por algunas participantes en el estudio.

Las relaciones de las participantes con el personal médico, la familia o los amigos se caracterizan por el maltrato o el acompañamiento y están mediadas por la comunicación interpersonal e intersubjetiva, que varía según el nivel relacional que tengan con los otros. De acuerdo con Rizo, mientras que la comunicación interpersonal “se asocia directamente con la vivencia, y en mucha menor medida tiene que ver con el intercambio de ideas, [...] la comunicación intersubjetiva permite a los actores crear, con base en construcciones de sentido común, interpretaciones sobre sus entornos y sobre sí mismos”. (7, p.12). Lo anterior explica la manera como las entrevistadas construyen el significado de vivir con el diagnóstico desde alguno de los tres perfiles emergentes: autonomía, espiritualidad o dependencia.

Desde la autonomía, la experiencia con la porfiria es una construcción propia que se determina por el entendimiento de la enfermedad y el crecimiento constante a partir de lo que sucede, sin que la identidad sea solo

padecimiento. Simões y Souza (16) consideran que “el yo no es un ser que permanece siempre el mismo, sino el ser cuyo existir consiste en identificarse, en recuperar su identidad a través de todo lo que le acontece”.

Desde la espiritualidad, por su parte, la fe es un camino para sobrellevar la enfermedad, y el sufrimiento es visto como motivo de aprendizaje que debe asumirse con buena voluntad y regocijo. Para Simões y Souza (16) “Esa relación deseante que el ser humano mantiene con la alteridad, concebida aquí como algo que anhela pero que no puede aprehender por completo, es donde surge la idea de Dios”. En cuanto al afrontamiento desde la dependencia, la vida no encuentra otro significado más allá que el de la porfiria, en donde la paciente es incapaz de tomar el control por sí misma y se hace necesario que los cuidadores asuman una actitud de atención constante que responda al padecimiento de la enfermedad.

En cualquiera de estos tres planos, las pacientes requieren un apoyo holístico que cuente con herramientas para un adecuado tratamiento pues, como señala Flórez, “si se trataran los pacientes como eje central del problema, se potenciaría la recuperación de su dignidad como personas, lo cual sería un factor para la organización, para las redes de apoyo y para el fortalecimiento de sus capacidades de compartir experiencias, necesidades y recursos” (4, p.263).

En esta investigación se evidencian las dificultades de las pacientes con porfiria para el desenvolvimiento en su cotidianidad, lo que coincide con los resultados de Simões y Souza (16) en su trabajo sobre el significado de vivir con una enfermedad crónica. En la categoría *involucramiento con la enfermedad*, las autoras señalan que, con el diagnóstico, la vida de la persona portadora se desarrolla

en función de la enfermedad, “la cual abarca y domina a quien es portador; se hace difícil vivir sin sufrir las consecuencias que trae consigo, ya sean físicas, emocionales, sociales o económicas” (16, p.67).

Por su parte, Flórez y Arias (4), en su investigación “Vivir con epilepsia: significados construidos por las personas que padecen la enfermedad”, justifican, desde la categoría *discriminación y estrategias de afrontamiento*, que los escenarios laboral y académico son donde más se manifiesta el rechazo, “las formas de discriminación incluyen tratos diferenciados, aislamiento, lástima, burlas, humillaciones, despidos laborales y expulsiones en ambientes académicos”.

En un principio, las personas niegan y ocultan su enfermedad para evitar el maltrato en los diferentes entornos, algo relacionado con lo que referencian las participantes, puesto que al momento del diagnóstico sus vidas cambian por completo y ahora todo es en función de la enfermedad. Se sienten discriminadas por el personal de la salud, pero también disminuidas en sus diferentes entornos, pues no están seguras de comunicar con tranquilidad el diagnóstico por miedo al rechazo.

Finalmente, en la investigación “Mis primeros años con lupus: una mirada desde la experiencia de la mujer joven” (17), emergió la categoría *una realidad que se transforma*, donde se señala que son necesarios cambios en la persona para lograr el equilibrio, crecer en la adversidad, asumirse como paciente y enfrentar dificultades. Es decir, el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico implica una modificación completa en la dinámica de vida de las mujeres jóvenes y, si bien deriva en múltiples dificultades, también representa oportunidad de cambio en ellas. En las conclusiones, los investigadores evidencian la necesidad de un abordaje en salud integral

y humanizado, en el que la atención a las manifestaciones físicas se acompañe de cuidado psicológico y apoyo social.

Lo anterior se relaciona con la presente investigación en que las participantes, al enfrentarse a un nuevo diagnóstico, evidencian cambios y dificultades físicas y psicológicas de alto impacto que inciden en su postura frente al diagnóstico y la manera como asumen su condición. Ambas investigaciones proponen la necesidad de un acompañamiento integral por parte del círculo social que proporcione a las participantes oportunidades de cambio y mejora de sus condiciones de vida.

Conclusiones

Las relaciones de las participantes con el personal de la salud son el primer camino para aprender sobre porfiria y asumir su condición. Si bien hay profesionales que dan acompañamiento, atención oportuna y de calidad, hay un camino por recorrer en el que los pacientes puedan encontrar la orientación y los conocimientos necesarios para entender y asumir su condición, aceptar los cambios en el estilo de vida que exige la porfiria y disminuir el dolor intenso y la frustración que desencadenan las acciones basadas desde el desconocimiento o la omisión.

Redes de apoyo como la Fundación para las Porfirias, los encuentros comunicativos y los programas de atención en salud para esta enfermedad son fuentes de información, aprendizaje, acompañamiento y creación de vínculos que ayudan a asumir los cambios que trae el diagnóstico a las pacientes y sus familias.

Los significados de vivir con la porfiria se construyen a partir de las relaciones que las pacientes establecen con los otros y

con su entorno. En ello influyen de manera significativa el acompañamiento y/o el maltrato que han experimentado desde el diagnóstico. Los aprendizajes obtenidos y el reconocimiento que han realizado durante el proceso, las lleva a asumir la enfermedad desde la autonomía, la espiritualidad o la dependencia.

Recomendaciones

Es importante desarrollar estrategias de comunicación que fortalezcan y ayuden a obtener los objetivos de redes de apoyo como Asolpor en Cali o Fundación para las Porfirias en Medellín, que han enfocado sus esfuerzos en acercar el conocimiento de expertos con capacitaciones al personal de la salud, todo en la búsqueda por brindar un acompañamiento y orientación idóneos para los pacientes y que en muchas ocasiones se quedan cortos

en la participación de sus eventos. De la misma forma, es esencial fortalecer espacios de comunicación y arte en torno a la porfiria como @alas.purpuras proyecto emergente de la presente investigación y creado para brindar alternativas de resignificación de la enfermedad para los pacientes y sus cuidadores.

Agradecimientos

Las autoras agradecen a María Fernanda Sánchez Gómez, compañera de la investigación que dio origen a este artículo; al toxicólogo y profesor de la Facultad de Medicina de la Universidad de Antioquia, Ubier Gómez Calzada; a la Fundación para las Porfirias y a las pacientes participantes en este estudio.

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener conflicto de interés.

Referencias bibliográficas

1. Ministerio de Salud y de Protección Social. Plan Nacional de Gestión para las Enfermedades Huérfanas/Raras. 2024. Bogotá.
2. Batista I, Rago M. Porfiria: Presentación de dos casos de Porfiria aguda intermitente en emergencia y revisión del tema. *Revista Biomedicina*. 2011; 6(3): 6-18.
3. Gómez J, Abdomen. Sepdoquirúrgico por Porfiria - Presentación de 4 Casos. *Revista Médica Hondureña*. 1960; 28(3): 89-113.
4. Flórez A, Arias M. Vivir con epilepsia: significados construidos por las personas que padecen la enfermedad. *Av Enferm*. 2017; 35(3): 255-265.
5. Grady P, Gough L. El automanejo de las enfermedades crónicas: un método integral de atención. *Revista Panam Salud Pública*. 2015; 37(3).
6. Rizo M. Comunicometodología y comunicación interpersonal. *Presencias y ausencias en la comunicología mexicana. Razón y Palabra*. 2009; 67.
7. Rizo M. Comunicación interpersonal y comunicación intersubjetiva. Algunas claves teóricas y conceptuales para su comprensión. *Anuario electrónico de estudios en Comunicación Social*. 2014; 7(2).
8. Hernández Y, Galindo R. El concepto de intersubjetividad en Alfred Schutz. *Espacios públicos*. 2010; 10(20).
9. Libreros L. El proceso salud enfermedad y la transdisciplinariedad. *Revista Cubana de Salud Pública*. 2012;38(4): 622-628.

10. Álvarez J. Cómo hacer investigación cualitativa; fundamentos y metodología. Marcos referenciales interpretativos. [Internet]. 2009; 41-63 <https://bit.ly/2YdLJ5K>
11. Taylor J, Bogdan R. Introducción a los métodos cualitativos. Ediciones Paidós. 2000.
12. Trejo F. Fenomenología como método de investigación: Una opción para el profesional de enfermería. Enfermería neurológica. 2012; 11(2): 98-101.
13. Bayés R. Psiconeuroinmunología, salud y enfermedad. Cuadernos de Medicina Psicosomática. Barcelona. [Internet]. 1994; 30: 28-34. <https://bit.ly/3hC1FtL>
14. Fricker M. Conceptos de injusticia epistémica en evolución. Las Torres de Lucca. Revista internacional de filosofía política. 10(19): 97-103.
15. Cuba M, Campuzano J. Explorando la salud, la dolencia y la enfermedad. Rev Med Hered.[Internet].2017; 28: 116-121. <http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh/v28n2/a08v28n2.pdf>
16. Simões K, Souza E. Viviendo con una enfermedad crónica fatal: significados en una muestra brasileña. Universitas Psychologica. 2013; 12(1): 63-71.
17. Gómez O, Ospina J, Gerónimo J, Mejía E. Mis primeros años con lupus: una mirada desde la experiencia de la mujer joven. Revista Colombiana de Reumatología. 2021; 28(4): 245-254.