

TREBALL DE FINAL DE GRAU D'INFERMERIA

Vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística a Catalunya: una aproximació qualitativa des de la perspectiva infermera

Nom de les components de l'equip: Andrea Villazán Garre i Neus Mestre Tosquella

Tutora: Montserrat Edo Gual

Curs acadèmic: 2025–2026

22 de maig de 2026

ESCOLES UNIVERSITÀRIES GIMBERNAT

GRAU D'INFERMERIA

PRESENTACIÓ TREBALL FINAL DE GRAU

Nom i Cognoms autor/a: Andrea Villazán Garre i Neus Mestre Tosquella

Títol treball: Vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística a Catalunya: una aproximació qualitativa des de la perspectiva infermera

Autoritzo a que aquest sigui presentat el proper mes de: maig de 2026

Nom i cognoms tutor/a:
Montserrat Edo Gual

MONTSERRAT EDO GUAL - DNI 77288422G
Signat digitalment per
MONTSERRAT EDO GUAL - DNI 77288422G
Data: 2026.05.06 18:57:24 +02'00'

Sant Cugat del Vallès, 18 de maig de 2026

ÍNDEX

AGRAÏMENTS.....	3
RESUM	4
ABSTRACT	5
1. INTRODUCCIÓ.....	7
2. MARC TEÒRIC	8
2.1 Les cures en el context de malalties cròniques en pediatria.....	8
2.2 Les Malalties Minoritàries en població infantil	9
2.3 Contextualització: situació de les malalties minoritàries pediàtriques	11
2.3.1 Dades epidemiològiques de les malalties minoritàries.....	11
2.3.2 Contextualització de l'organització de l'atenció de les malalties minoritàries.....	11
2.3.3 Marc territorial i organització de l'atenció a les malalties minoritàries pediàtriques a Catalunya.....	12
2.4 Les vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb malalties cròniques complexes.....	14
2.5 La Fibrosi Quística.....	16
2.5.1 Definició i fisiopatologia:	16
2.5.2 Epidemiologia i diagnòstic precoç	17
2.5.3 Tractament i avenços terapèutics.....	18
2.5.4 Impacte sobre la cura i el benestar dels cuidadors.	20
2.5.5 Vivències i necessitats percebudes dels cuidadors d'infants amb fibrosi quística.....	23
2.5.6 Impacte emocional i reptes quotidians de la cura en la fibrosi quística	24
2.5.7 Suport psicosocial dels cuidadors principals i relació amb l'equip sanitari.....	26
3. JUSTIFICACIÓ DE L'ESTUDI	27
4. PREGUNTA D'INVESTIGACIÓ.....	29
5. OBJECTIUS	29
5.1 Objectiu general	29
5.2 Objectius específics	29
6 MÈTODE.....	30
6.1 Disseny i enfocament teòric-metodològic.....	30
6.2 Context, mostra i tipus de mostreig	31
6.2.1 Tipus de mostreig.....	31

6.2.2 Mostra estimada	33
6.2.3. Criteris d'inclusió/ exclusió.....	35
6.2.4 Reclutament i accessibilitat a la mostra	35
6.3 Procediment de recollida de dades	36
6.3.1. Tipus	37
6.3.2 Lloc.....	39
6.3.3 Durada	39
6.3.4 Guió de preguntes i observació	40
6.4 Anàlisi de les dades.....	41
6.5 Criteris de Rigor	42
6.6 Rol de l'investigador	43
6.7 Aspectes ètics	44
6.8 Limitacions.....	46
7 PLANIFICACIÓ TEMPORAL DE L'ESTUDI.....	47
8 CONTRIBUCIÓ DEL PROJECTE ALS OBJECTIUS DE DESENVOLUPAMENT SOSTENIBLE.....	49
9 APLICABILITAT PER LA PRÀCTICA CLÍNICA I LÍNIES FUTURES D'INVESTIGACIÓ	51
10 BIBLIOGRAFIA.....	55
11 ANNEXOS:.....	69
ANNEX 1. FULL D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT INFORMAT	69
ANNEX 2. GUIÓ D'ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA	70
ANNEX 3. CARTA DE PRESENTACIÓ DEL PROJECTE AL COMITÈ D'ÈTICA DE LA INVESTIGACIÓ .	71
ANNEX 4. DIAGRAMA DE GANTT DE LA PLANIFICACIÓ TEMPORAL DE L'ESTUDI.	72

AGRAÏMENTS

Volem expressar el nostre agraïment a totes aquelles persones que, d'una manera o altra, han fet possible el desenvolupament d'aquest treball.

En primer lloc, a la nostra tutora de TFG, Montserrat Edo, per la seva orientació, disponibilitat i acompanyament constant al llarg de tot el procés, especialment en els moments d'incertesa, contribuint així al nostre aprenentatge durant aquest procés.

A les nostres famílies i amistats, per la seva paciència, comprensió i suport incondicional durant tot el grau, essent un pilar fonamental en aquest camí, tant a nivell personal com acadèmic.

Finalment, a nosaltres mateixes, per la dedicació, l'esforç i la perseverança invertits en aquest projecte, així com pel suport mutu, la confiança i la capacitat de continuar endavant fins assolir aquest repte.

RESUM

Antecedents:

Les malalties cròniques pediàtriques, especialment les malalties minoritàries com la fibrosi quística, constitueixen un repte complex per als sistemes sanitaris i les famílies. En els darrers anys, s'han produït avenços significatius tant en el tractament, amb el desenvolupament de teràpies moduladores del CFTR, com en l'organització assistencial, amb la implementació de models especialitzats com les Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) a Catalunya.

Tanmateix, aquests progressos no s'han acompanyat d'un desenvolupament equivalent del coneixement sobre l'experiència subjectiva dels cuidadors principals. Persisteix una manca d'evidència qualitativa profunda que permeti comprendre com viuen el procés de cura, especialment des d'una perspectiva infermera i en el context català, limitant així el desenvolupament d'intervencions realment centrades en la família i ajustades a les necessitats reals.

Objectiu:

Explorar i comprendre les vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística a Catalunya, en el context de l'atenció a malalties minoritàries, identificant dificultats, impacte del rol cuidador i necessitats de suport.

Metodologia:

Estudi qualitatiu amb enfocament fenomenològic interpretatiu. La recollida de dades es durà a terme mitjançant entrevistes en profunditat i grups focals amb cuidadors principals d'infants, adolescents i adults joves amb fibrosi quística. El mostreig serà intencional amb orientació teòrica. L'anàlisi estarà orientada a la identificació de categories i significats emergents. L'anàlisi seguirà un procés inductiu de codificació temàtica, garantint criteris de rigor i principis ètics.

Aplicabilitat:

Els resultats permetran identificar necessitats no cobertes i orientar intervencions infermeres centrades en el suport emocional, educatiu i psicosocial. També contribuiran

a millorar la comunicació terapèutica i la coordinació assistencial, afavorint models d'atenció centrats en la família.

Rellevància:

Aquest estudi aportarà evidència qualitativa en un àmbit encara insuficientment explorat, contribuint a visibilitzar la càrrega dels cuidadors i a generar coneixement rellevant per a l'adaptació dels models assistencials a les necessitats reals de les famílies, així com al desenvolupament de pràctiques infermeres més humanitzades, integrals i equitatives.

Paraules clau:

Fibrosi quística, cuidadors principals, pediatria, malalties cròniques, infermeria, recerca qualitativa, vivències, necessitats, suport psicosocial.

ABSTRACT

Background:

Pediatric chronic conditions, particularly rare diseases such as cystic fibrosis, represent a complex challenge for healthcare systems and families. In recent years, significant advances have been made both in treatment—with the development of CFTR modulator therapies—and in care organization, including the implementation of specialized models such as the Clinical Expertise Units (XUEC) in Catalonia.

However, these advances have not been accompanied by a parallel development of knowledge regarding the subjective experiences of primary caregivers. There remains a lack of in-depth qualitative evidence to understand how caregivers experience the caregiving process, particularly from a nursing perspective and within the Catalan context. This gap limits the development of truly family-centered interventions tailored to real needs.

Objective:

To explore and understand the lived experiences and needs of primary caregivers of children with cystic fibrosis in Catalonia, within the context of rare disease care, identifying challenges, the impact of the caregiving role, and support needs.

Methodology:

A qualitative study with an interpretative phenomenological approach will be conducted. Data will be collected through in-depth interviews and focus groups with primary caregivers of children, adolescents, and young adults with cystic fibrosis. A purposive sampling strategy with a theoretical orientation will be used. Data analysis will be oriented towards the identification of emerging categories and meanings, following an inductive thematic coding process and ensuring rigor criteria and ethical principles.

Applicability:

The findings will help identify unmet needs and guide the development of nursing interventions focused on emotional, educational, and psychosocial support. They will also contribute to improving therapeutic communication and care coordination, promoting family-centered care models.

Relevance:

This study will provide qualitative evidence in a still insufficiently explored area, contributing to making caregiver burden visible and generating relevant knowledge for the adaptation of healthcare models to the real needs of families, as well as for the development of more humanized, comprehensive, and equitable nursing practices.

Keywords:

Cystic fibrosis, primary caregivers, pediatrics, chronic diseases, nursing, qualitative research, lived experiences, needs, psychosocial support.

1. INTRODUCCIÓ

Les malalties cròniques pediàtriques constitueixen un repte sanitari i social de gran complexitat, ja que no només afecten la salut i el desenvolupament de l'infant, sinó que tenen un impacte profund en l'estructura emocional, social i funcional del nucli familiar (Borrescio-Higa & Valdés, 2022; Pilapil et al., 2017; Pinto et al., 2023). En aquest sentit, la figura del cuidador principal, habitualment mares i pares, es converteix en un element central en la continuïtat de les cures, assumint responsabilitats assistencials, educatives i emocionals que sovint es prolonguen en el temps i que poden generar una elevada càrrega percebuda física, emocional i psicològica (Almulla et al., 2024; Daly et al., 2022; Sandilands et al., 2022; Suárez-Rayó et al., 2024).

Des de la perspectiva infermera, comprendre les vivències i necessitats dels cuidadors principals resulta essencial per garantir una atenció integral, humanitzada i centrada en la família, especialment en l'àmbit de les malalties cròniques complexes en edat pediàtrica (Guilabert et al., 2021; Naranjo-Hernández & González-Bernal, 2021; Pilapil et al., 2017; Pinto et al., 2023). Dins d'aquest grup, les malalties minoritàries representen un escenari de vulnerabilitat específica, tant per la seva baixa prevalença com per la complexitat assistencial que comporten (Generalitat de Catalunya., s.d.; Sandilands et al., 2022). Entre aquestes, destaca la fibrosi quística, considerada la malaltia genètica hereditària greu més freqüent (Diab Cáceres & Zamarrón de Lucas, 2023; Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras., 2024)

La necessitat d'una comprensió profunda del fenomen del cuidar, especialment en contextos de cronicitat complexa, posa de relleu la importància d'adoptar aproximacions metodològiques capaces d'explorar la dimensió subjectiva de l'experiència (Naranjo-Hernández & González-Bernal, 2021). Concretament, es requereix una aproximació que permeti aprofundir en les vivències, percepcions, emocions i significats que els cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística atribueixen al seu rol, així com comprendre la complexitat del seu entorn i les interaccions que estableixen amb els professionals sanitaris.

2. MARC TEÒRIC

2.1 Les cures en el context de malalties cròniques en pediatria

El concepte de cuidar constitueix el nucli central de la disciplina infermera i adquireix una especial rellevància en contextos de cronicitat pediàtrica, on les necessitats assistencials s'estenen en el temps i impliquen de manera directa la família com a figura principal de les cures (Kuo et al., 2011; Pinto et al., 2023). Des d'aquesta perspectiva, cuidar no es limita a l'execució de procediments tècnics, sinó que integra dimensions físiques, emocionals, socials i relacionals, orientades a preservar el benestar del pacient i de la seva família i a promoure una adaptació funcional òptima davant els reptes de la malaltia en el marc d'una atenció centrada en la família (Kindratt et al., 2022; Kuo et al., 2011).

La literatura científica evidencia de manera consistent que els cuidadors d'infants amb malalties cròniques, especialment mares, experimenten una càrrega de cura elevada, que inclou tasques de vigilància contínua, gestió de medicació, coordinació assistencial i adaptació constant de la vida familiar a les necessitats terapèutiques (Afonso et al., 2015; Almulla et al., 2024; Camardelli et al., 2025; Pinto et al., 2023). Aquesta sobrecàrrega, present en més de la meitat dels cuidadors segons estudis recents (>54%), s'associa a una reducció de la qualitat de vida i un major risc de problemes de salut mental, com l'estrès i ansietat (Almulla et al., 2024; Camardelli et al., 2025). Així mateix, la percepció de suport social, tant des de la família com des de xarxes comunitàries, s'ha mostrat com un factor protector que pot disminuir tant l'estrès com la càrrega de cura, reforçant el benestar emocional del cuidador i la seva capacitat d'adaptació (Almulla et al., 2024).

En aquest context, el suport social i professional esdevé un factor clau. Els models de cures centrats en el pacient i la família (Patient and Family Centered Care) (Kindratt et al., 2022; Kuo et al., 2011), promouen una relació de col·laboració entre professionals i famílies, reconeixent els cuidadors com a agents actius en la presa de decisions i en la gestió quotidiana de la malaltia. L'evidència científica descriu que aquestes aproximacions milloren la satisfacció de les famílies i la qualitat de l'experiència de cura, especialment en situacions de cronicitat complexa (Pinto et al., 2023).

La visió holística que fonamenta aquests models, combinant aspectes clínics, psicosocials i familiars, situa la infermera com una figura clau per detectar necessitats no cobertes, facilitar recursos educatius i psicosocials, coordinar l'atenció interprofessional i capacitar la família per prendre decisions informades (Kuo et al., 2011; Pinto et al., 2023). Explorar com la implementació d'aquests principis és percebuda pels cuidadors principals, permet aprofundir en el coneixement dels models teòrics quan s'integren en la realitat viscuda per aquest col·lectiu (Naranjo-Hernández i González-Bernal, 2021).

2.2 Les Malalties Minoritàries en població infantil

Les malalties minoritàries afecten profundament les persones i les famílies, amb impactes emocionals, socials i econòmics importants (Duque et al., 2025). La majoria són patologies cròniques, amb elevada morbiditat i mortalitat prematura, i al voltant del 50% s'inicien durant la infància. Entre el 75% i el 80% tenen origen genètic i sovint produeixen discapacitat significativa, amb el conseqüent deteriorament de la qualitat de vida. La incertesa del diagnòstic o limitació de tractaments efectius i les limitacions en el suport sociosanitari generen una càrrega psicosocial notable, ansietat i disminució de l'esperança terapèutica. A més, la baixa prevalença i la dispersió dels pacients dificulten la identificació de patrons clínics i un coneixement exhaustiu per part dels professionals, convertint el diagnòstic i el maneig adequat en un repte constant per a les famílies i els equips sanitaris (Fundació Doctor Robert (Càtedra de Recerca Qualitativa), 2007).

En aquest context, diverses revisions sistemàtiques subratllen la importància de desenvolupar investigacions centrades específicament en les necessitats dels cuidadors principals de persones amb malalties minoritàries. Concretament, Sandilands et al. (2022), destaquen la rellevància d'identificar possibles factors mediadors que puguin alleujar la càrrega emocional i física associada a la cura, així com d'analitzar l'impacte biopsicosocial en aquells que donen suport a persones amb malalties minoritàries.

En aquesta línia, diversos estudis internacionals evidencien l'efecte d'aquestes patologies en la vida quotidiana i el benestar emocional de pacients i famílies, així com l'aparició d'estratègies de resiliència i recursos familiars que afavoreixen l'adaptació a la malaltia (Kerr et al., 2023; von Mengershausen i Streuli, 2024; Witt et al., 2023). Entre aquests, un estudi multicèntric alemany (CARE-FAM-NET)(Witt et al., 2023) analitza,

mitjançant entrevistes semiestructurades a pacients i pares, les seves experiències, necessitats i vies actuals d'atenció psicosocial, amb l'objectiu de desenvolupar estratègies d'intervenció adaptades a les famílies. De manera similar, Kerr et al. (2023) van identificar, en pacients amb malformacions vasculars complexes, dificultats en la comunicació mèdica, el suport psicosocial i l'atenció centrada en el benestar emocional dels cuidadors. Ambdós estudis posen de manifest el rol predominant de la dona com a cuidadora, amb una presència de més del 85% dels participants. En aquesta línia, un estudi quantitatiu pilot a Suïssa evidencia l'alta necessitat de suport mitjançant figures d'infermeres gestores de casos, relacionant la manca d'aquest suport amb una qualitat de vida reduïda dels pares (von Mengershausen i Streuli, 2024).

Pel que fa als estudis realitzats en l'àmbit estatal, Gómez-Zúñiga et al. (2021) van dur a terme un estudi qualitatiu basat en entrevistes semiestructurades amb pares i mares de nens amb malalties rares, descrivint com els cuidadors construeixen la seva identitat de rol centrada en la cura. L'estudi mostra que l'estrès, la inseguretat i l'aïllament poden transformar la manera habitual de ser pares i conceptualitza aquest procés com a "navegar entre l'amor i la por". Els autors posen l'accent principalment en la identitat associada al rol de cuidador, mentre que les vivències quotidianes i la gestió de la coexistència amb altres rols vitals queden menys desenvolupades (Gómez-Zúñiga et al., 2021).

D'altra banda, un estudi quantitatiu transversal realitzat a Espanya amb participants de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER), va analitzar la percepció que pacients i cuidadors tenen sobre l'experiència d'atenció sanitària i social mitjançant el qüestionari IEXPAC (Instrumento para Evaluar la Experiencia del Paciente Crónico) adaptat al context de malalties rares (IEXPAC-rare-diseases) (Guilabert et al., 2021). Aquest instrument avalua aspectes com la coordinació assistencial, la comunicació amb els professionals, el suport per a la gestió de la malaltia, el respecte de les preferències del pacient i la integració entre els serveis de salut i els serveis socials, identificant deficiències significatives en la coordinació sociosanitària des de la perspectiva dels cuidadors de pacients amb malalties minoritàries (Guilabert et al., 2021).

De manera complementària, Gimenez-Lozano et al. (2022), han realitzat recentment un estudi a la Comunitat Valenciana amb famílies de persones amb malalties minoritàries

mostrant que els cuidadors desenvolupen estratègies adaptatives i recursos personals que els permeten afrontar la càrrega emocional i reorganitzar els rols familiars de manera positiva. L'estudi subratlla paral·lelament la importància de reconèixer i integrar les necessitats dels cuidadors dins del sistema sanitari, mostrant que la integració de suport professional i la coordinació entre serveis poden potenciar el benestar familiar i millorar els resultats de les cures (Gimenez-Lozano et al., 2022).

2.3 Contextualització: situació de les malalties minoritàries pediàtriques

2.3.1 Dades epidemiològiques de les malalties minoritàries

Les malalties minoritàries es caracteritzen per una baixa prevalença, amb criteris que varien segons la regió: menys de 200.000 casos als Estats Units, 50 per cada 100.000 habitants a la Unió Europea i 65 segons l'OMS. Tot i la seva escassa freqüència, existeixen milers de malalties minoritàries que, en conjunt, afecten a més de 300 milions de persones arreu del món, és a dir, entre un 3,5% i un 5,9% de la població global (Duque et al., 2025).

A la Unió Europea s'estima que aproximadament 30 milions de persones conviuen amb alguna malaltia minoritària. En l'àmbit estatal, la prevalença se situa al voltant dels 3 milions de casos, i a Catalunya s'estimen prop de 350.000 persones afectades (Generalitat de Catalunya., s.d.).

2.3.2 Contextualització de l'organització de l'atenció de les malalties minoritàries.

Tot i la baixa prevalença individual de les malalties minoritàries, el seu impacte global representa un important repte sanitari i social. La complexitat diagnòstica, la necessitat d'atenció especialitzada i la repercussió emocional, social i econòmica sobre les famílies han fet evident la necessitat de desenvolupar estructures específiques de suport i coordinació assistencial.

En aquest context, a escala internacional han sorgit moviments associatius que han resultat clau per millorar la visibilitat, el suport i l'assistència a les persones afectades i al seu entorn. Als Estats Units, la creació de la National Organisation for Rare Diseases (NORD) va constituir la primera iniciativa organitzada per agrupar pacients i famílies i defensar els seus drets. Posteriorment, a Europa, es va fundar la European Organisation

for Rare Diseases (EURORDIS), amb l'objectiu de coordinar associacions, promoure la recerca i facilitar l'accés als tractaments. En l'àmbit estatal, aquest procés de consolidació es va formalitzar el 1999 amb la constitució de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que es va convertir en el principal organisme de representació estatal. Més endavant, la creació de l'Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) va reforçar l'estructura de recerca i generació de coneixement en aquest àmbit (Fundació Doctor Robert (Càtedra de Recerca Qualitativa), 2007).

2.3.3 Marc territorial i organització de l'atenció a les malalties minoritàries pediàtriques a Catalunya.

A Catalunya, la millora de l'atenció a les persones amb malalties minoritàries (MM) ha estat també un procés progressiu i planificat, fruit de la recerca i l'impuls d'associacions i administracions. L'any 2007, el Departament de Salut va impulsar "l'Estudi de les malalties rares a Catalunya", en col·laboració amb la Fundació Doctor Robert-UAB, identificant mancances significatives en l'atenció sociosanitària, la fragmentació de recursos i la invisibilitat de les persones afectades d'una malaltia minoritària i dels cuidadors (Fundació Doctor Robert (Càtedra de Recerca Qualitativa), 2007).

Posteriorment, la Generalitat de Catalunya va desplegar les Unitats d'Expertesa Clínica (UEC) i les Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) amb la finalitat d'oferir una atenció més personalitzada a les persones i famílies afectades per malalties minoritàries (Generalitat de Catalunya, 2024).

En aquest marc, el CatSalut ha establert deu grans grups de malalties minoritàries, cadascun dels quals compta amb la seva corresponent xarxa XUEC. Aquestes unitats constitueixen serveis clínics d'alta especialització, responsables del procés diagnòstic o de la planificació d'un pla terapèutic integral i individualitzat, garantint un abordatge continuat i multidisciplinari (Generalitat de Catalunya, s.d.).

El darrer informe de l'Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS) (Codern Bové et al., 2023), actualitza aquesta realitat mitjançant un estudi quantitatiu que mostra avenços significatius en la creació de circuits assistencials especialitzats per a aquests pacients. Tot i això, l'informe també evidencia la persistència de desigualtats en l'accés al suport psicosocial i en el reconeixement institucional del paper del cuidador

principal. En les seves conclusions, l'ACQuAS formula diverses recomanacions orientades a millorar l'abordatge integral de les malalties minoritàries. Entre aquestes, destaca la necessitat d'incrementar les investigacions traslacional, és a dir, aquelles que permeten avaluar les necessitats reals dels pacients i cuidadors per adaptar els models d'atenció, rehabilitació i suport social segons els diferents grups de malalties i etapes de vida. L'informe subratlla igualment la importància de millorar la coordinació interdisciplinària i promoure la participació activa de la persona afectada i de la seva família en tot el procés assistencial, mitjançant models centrats en la presa de decisions compartides (Codern Bové et al., 2023).

Més recentment, el 13 de novembre de 2025, el Servei Català de la Salut ha presentat el projecte XUEC-Territori, una nova estratègia destinada a reforçar l'atenció especialitzada en malalties minoritàries i a millorar la coordinació entre els hospitals de referència i els serveis sanitaris locals. El pla d'acció que acompanya aquesta iniciativa, elaborat amb una àmplia participació de professionals, agents socials, educatius i ciutadans, impulsa un model assistencial en xarxa orientat a garantir un diagnòstic més àgil, un seguiment compartit i una atenció equitativa i continuada arreu del territori. Entre les seves línies prioritàries destaca la voluntat de potenciar la participació activa de les famílies i persones afectades mitjançant eines de valoració d'experiència (PREM), materials de suport i espais col·laboratius (CatSalut. Servei Català de la Salut, 2025). D'aquesta manera, es posa de manifest la voluntat de continuar avançant cap a models d'atenció centrats en la persona i la família, que incorporin de manera sistemàtica l'experiència i les necessitats dels cuidadors principals, especialment en l'àmbit de les malalties minoritàries pediàtriques.

Després del desenvolupament de models assistencials com la XUEC-Territori, orientats a oferir una atenció més especialitzada, coordinada i centrada en la persona i la família, resulta necessari concretar l'àmbit d'aquest estudi dins de l'àmpli conjunt de malalties minoritàries. La gran heterogeneïtat clínica i assistencial d'aquestes patologies fa que una aproximació excessivament general pugui dificultar una anàlisi profunda de les necessitats reals dels pacients i dels seus cuidadors principals.

Per aquest motiu, tot i que el present treball s'emmarca dins de les malalties minoritàries pediàtriques com a malalties cròniques complexes, s'ha considerat pertinent delimitar

la recerca en una patologia específica que permeti una aproximació més rigorosa i representativa de la realitat assistencial. En aquest sentit, la proposta se centra en les malalties minoritàries d'etiologia respiratòria i, de manera més concreta, en la fibrosi quística (FQ), una patologia genètica crònica, progressiva i degenerativa que presenta una prevalença relativament elevada en comparació amb altres malalties rares.

La FQ és, de fet, la malaltia genètica més greu i freqüent en les poblacions caucàsiques (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023). Segons l'Informe REER 2024, a data 1 de gener de 2022, la prevalença estimada a Catalunya era de 6,02 casos per cada 100.000 habitants (Grupo de Trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 2024), una xifra que posa de manifest la seva rellevància dins l'àmbit de les malalties minoritàries.

2.4 Les vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb malalties cròniques complexes

Abans d'abordar la realitat específica de les malalties minoritàries i, posteriorment, de la fibrosi quística, resulta necessari contextualitzar el coneixement científic existent sobre les vivències dels cuidadors en el conjunt de la cronicitat pediàtrica.

En aquest sentit, la literatura científica mostra una àmplia producció bibliogràfica centrada en l'àmbit general de la malaltia crònica pediàtrica, amb especial rellevància en determinades patologies d'alta prevalença. Estudis qualitius com el d'Iversen et al. (2018), en famílies amb infants amb diabetis tipus 1, o el treball de Brown et al. (2010), centrat en l'asma pediàtrica, descriuen de manera detallada el paper actiu dels progenitors en la gestió quotidiana de la malaltia i l'impacte que aquesta té en la dinàmica familiar.

Així mateix, nombrosos estudis qualitius i mixtos han aprofundit en les vivències i necessitats dels cuidadors principals, majoritàriament mares i pares. Pilapil et al. (2017) posen de manifest una elevada càrrega física i emocional associada al rol del cuidador, mentre que Camardelli et al. (2025) descriuen dèficits en l'educació sanitària rebuda i una alta complexitat de les necessitats assistencials. En la mateixa línia, Christian (2010) i Costa et al. (2013) mostren la manca de suport social i familiar, la necessitat d'ajuda econòmica i una major vulnerabilitat a trastorns psicològics com l'ansietat i la depressió, tot i reconèixer el paper essencial dels cuidadors en el benestar i la qualitat de vida dels

infants. Aquest volum d'evidència posa de manifest que les malalties cròniques pediàtriques complexes han estat àmpliament estudiades des de la perspectiva dels cuidadors, proporcionant coneixement sobre l'impacte del cuidador en diverses dimensions de la vida familiar.

Dins d'aquest conjunt de patologies complexes, l'àmbit oncològic, i especialment el camp més específic de les malalties onco-hematològiques, concentra una part significativa de la producció científica. Pel que fa a les investigacions sobre la perspectiva de les persones cuidadores, la literatura recull estudis que analitzen les experiències psicosocials de les famílies de nens i nenes amb càncer hematològic (Beeler et al., 2023; Borrescio-Higa i Valdés, 2022; Chaghazardi et al., 2022; Galtieri et al., 2024), així com les necessitats psicològiques i la carrega de cura dels pares d'aquests infants (Benedetto et al., 2022; Mensah et al., 2023; Moharrami et al., 2025). Altres investigacions han explorat les vivències dels cuidadors d'infants amb malalties onco-hematològiques, valorant aspectes com l'esperança i el benestar dels cuidadors d'aquests pacients pediàtrics, en comparació amb altres tipologies de càncer (Rujimora i DeDiego, 2025). Finalment, també es recullen revisions bibliogràfiques específiques centrades en la càrrega dels cuidadors familiars de pacients amb leucèmia (Beiranvand et al., 2024; Liu et al., 2023; Yucel et al., 2021), aportant una visió més concreta i detallada d'aquest camp dins del conjunt de la literatura analitzada.

De manera concordant, estudis internacionals mostren que les mares són habitualment les principals cuidadores i afronten nivells elevats d'estrès emocional, por davant una malaltia desconeguda, ansietat derivada de la manca de coneixement i un impacte econòmic rellevant associat a la reorganització dels recursos familiars (Isabel Tan et al., 2020; Suárez-Rayó et al., 2024). La manca de suport emocional, social i psicològic pot provocar un desgast psicosocial i físic considerable, amb una disrupció significativa de les rutines familiars (Long & Marsland, 2011; Pelentsov et al., 2015). Aquest conjunt d'evidències confirma que les malalties oncològiques i més específicament onco-hematològiques pediàtriques aglutinen la major part dels esforços pel que fa l'estudi de les vivències i necessitats dels cuidadors principals.

De manera similar, la literatura científica també mostra un volum important d'articles en l'àmbit de la patologia neurològica pediàtrica. En relació al paper de les persones

cuidadores, s'han identificat diversos treballs que aprofundeixen en l'afrontament i les necessitats dels pares amb fills que presenten afeccions neurològiques complexes (Taib et al., 2021), o trastorns neurològics (Kelada et al., 2021), així com l'impacte en la qualitat de vida de les famílies (Ammann-Schnell et al., 2021) i les experiències parentals d'infants amb malalties neurològiques específiques (Krantz et al., 2022). Aquestes investigacions descriuen un impacte sostingut en el benestar emocional dels cuidadors i reforcen la necessitat d'un suport professional continuat.

En contraposició amb l'abundant evidència existent en aquests àmbits, la literatura sobre les vivències i necessitats dels cuidadors principals de pacients pediàtrics amb malalties minoritàries és notablement més limitada. Aquesta menor producció científica reflecteix un buit de coneixement rellevant en la comprensió de l'experiència cuidadora en aquest context específic, especialment en l'àmbit autonòmic i en investigacions recents.

2.5 La Fibrosi Quística

2.5.1 Definició i fisiopatologia:

La fibrosi quística (FQ) és una patologia hereditària de transmissió autosòmica recessiva, de caràcter crònic i potencialment limitant de la vida, amb una incidència especialment elevada en països occidentals. Té l'origen en alteracions del gen Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), localitzat al cromosoma 7, encarregat de la síntesi d'una proteïna implicada en la regulació del transport transmembrana de ions clorur i bicarbonat a les cèl·lules epitelials (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023). La pèrdua o disminució de la funció d'aquesta proteïna altera l'equilibri hidroelectrolític de les secrecions, que esdevenen anormalment espesses i viscoses, dificultant la seva eliminació fisiològica i afavorint processos obstructius i infeccions persistents en diferents òrgans i sistemes (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023; Elborn, 2016).

Des del punt de vista respiratori, aquestes alteracions es tradueixen en una afectació progressiva de les vies aèries, amb infeccions recurrents, inflamació crònica i remodelatge bronquial, que pot evolucionar cap a bronquiectàsies i deteriorament funcional pulmonar, constituint la principal causa de complicacions greus i mortalitat prematura associada a la malaltia (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023).

A més a més, els pacients amb fibrosi quística no es poden reunir o compartir espais de manera convencional perquè produeixen secrecions respiratòries que podrien transmetre bacteris resistents o potencialment destructius d'un pacient a un altre, posant en risc la seva funció pulmonar. Aquest fenomen de "cross-infecció" és reconegut en la bibliografia clínica i guies de pràctica, que recomanen segregació, distanciament i estratègies d'aïllament entre persones amb FQ per protegir la salut respiratòria dels pacients afectats (Ledson et al., 1998; Millar et al., 2023).

La FQ també té una afectació sistèmica rellevant, amb manifestacions digestives i metabòliques com la insuficiència pancreàtica exocrina amb malabsorció i desnutrició, alteracions hepàtiques de tipus colestatí, trastorns en la regulació hidroelectrolítica a nivell de les glàndules sudorípares i alteracions de la fertilitat. En el sexe masculí, és molt freqüent l'azoospermia obstructiva deguda a l'absència bilateral congènita dels conductes deferents, mentre que en dones amb FQ poden aparèixer dificultats reproductives derivades del mucus cervical espès, alteracions ovulatòries o factors metabòlics associats a la malaltia (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023; Hugan et al., 2019; Kaltsas, 2025).

2.5.2 Epidemiologia i diagnòstic precoç

Des del punt de vista epidemiològic, la fibrosi quística és una de les malalties minoritàries cròniques més greus i freqüents. A Espanya, la incidència estimada és d'aproximadament 1 cas per cada 50.000 naixements, amb una freqüència de portadors sans d'1 de cada 35 persones (Arrudi-Moreno et al., 2021). A Catalunya, gràcies al programa de cribratge neonatal mitjançant la prova del taló, la malaltia es diagnostica de manera precoç, amb una incidència aproximadament d'1/5.608 nadons vius, fet que permet iniciar el tractament des dels primers dies de vida (Agència de salut pública de Catalunya. Generalitat de Catalunya, 1982).

En el moment del naixement, el cribratge neonatal es realitza mitjançant una analítica sanguínia inclosa en la prova del taló, que permet la determinació de la tripsina immunoreactiva (TIR), un marcador que pot aparèixer elevat en els nounats amb fibrosi quística. Aquest procediment constitueix una eina fonamental per a la sospita

diagnòstica precoç, tot i que no és confirmatori per si mateix, ja que requereix proves complementàries posteriors per establir el diagnòstic definitiu (McGarry et al., 2025).

Davant d'un resultat alterat en el cribratge o de la presència de manifestacions clíniques compatibles, el test de la suor es considera la principal prova diagnòstica inicial. Aquesta prova consisteix en l'estimulació de la pell per augmentar la producció de suor i posteriorment mesurar la concentració de clorur. En els pacients amb fibrosi quística, la disfunció de la proteïna CFTR altera el transport transmembrana de clorur i bicarbonat a nivell epitelial, fet que explica no només les secrecions espesses característiques de la malaltia, sinó també l'augment de la concentració de clor i sodi en la suor, que constitueix un criteri diagnòstic característic de la malaltia. Per aquest motiu, el test de la suor continua essent la prova diagnòstica de referència després d'un cribratge neonatal positiu (DeCelle-Germana et al., 2023; McGarry et al., 2025)

Finalment, el diagnòstic es confirma mitjançant l'estudi genètic, orientat a identificar mutacions en el gen CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), responsable de l'alteració en el transport transmembrana de clorur i bicarbonat a les cèl·lules epitelials, amb la consegüent alteració de l'equilibri hidroelectrolític de les secrecions. La combinació del cribratge neonatal, el test de la suor i l'anàlisi genètica permet establir un diagnòstic precoç i precís, essencial per millorar el pronòstic, optimitzar el tractament i augmentar la qualitat de vida dels pacients afectats (Farrell, 2025; McGarry et al., 2025)

Aquest diagnòstic precoç ha contribuït a millorar l'estat nutricional, retardar el deteriorament pulmonar i augmentar l'esperança de vida dels infants afectats. No obstant això, també implica l'inici precoç d'un itinerari assistencial complex i sostingut en el temps, que requereix una elevada implicació familiar des de les primeres etapes del desenvolupament (Bell et al., 2020).

2.5.3 Tractament i avenços terapèutics.

En els darrers anys, l'abordatge terapèutic de la fibrosi quística ha experimentat una evolució significativa gràcies a la incorporació de tractaments dirigits a millorar el drenatge de secrecions, el control de la infecció respiratòria crònica i el suport

nutricional, dins d'un model d'atenció multidisciplinari (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023).

Per al drenatge de secrecions respiratòries, el tractament inclou fisioteràpia respiratòria diària mitjançant tècniques de neteja bronquial i l'ús de mucolítics inhalats com la dornasa alfa o la solució salina hipertònica, que contribueixen a disminuir la viscositat del moc i facilitar-ne l'expectoració.

Per al control de la infecció respiratòria crònica, especialment davant la colonització per microorganismes com *Pseudomonas aeruginosa*, s'utilitzen antibiòtics inhalats, orals o intravenosos segons la situació clínica, amb l'objectiu de reduir les exacerbacions pulmonars i preservar la funció respiratòria.

Pel que fa al suport nutricional, és fonamental el tractament de la insuficiència pancreàtica exocrina mitjançant suplementació amb enzims pancreàtics, juntament amb dietes hipercalòriques i hiperproteiques adaptades a les necessitats individuals i suplementació de vitamines liposolubles (A, D, E i K), per prevenir la desnutrició i afavorir un creixement adequat (Diab Cáceres i Zamarrón de Lucas, 2023).

Més enllà d'aquest tractament simptomàtic i de suport, els avenços més recents s'han orientat cap a intervencions capaces d'actuar directament sobre el defecte molecular responsable de la malaltia. En aquest sentit, el desenvolupament de les teràpies moduladores del CFTR ha suposat un canvi de paradigma.

Particularment, el desenvolupament de teràpies moduladores del CFTR ha obert noves perspectives en el maneig de la malaltia, ja que permeten actuar sobre el mecanisme fisiopatològic de base, contribuint a millorar la funció pulmonar, reduir les exacerbacions respiratòries i incrementar l'esperança de vida de les persones afectades (Elborn, 2016; Pastor-Vivero et al., 2025; Salvatore i Pepe, 2025).

Aquests avanços terapèutics han transformat la fibrosi quística en una condició crònica amb un recorregut vital prolongat, fet que planteja nous reptes assistencials i psicosocials al llarg de totes les etapes de la vida, tant per als pacients com per al seu entorn cuidador. Tal i com mostra Bell et al. (2020), l'increment de l'esperança de vida

fa que els pacients passin de ser atesos exclusivament en l'àmbit pediàtric a requerir una atenció continuada al llarg de tot al cicle vital, des de la infància fins a l'edat adulta. Aquesta evolució comporta la necessitat de models d'atenció multidisciplinaris que integrin aspectes clínics, nutricionals, respiratoris i psicosocials, així com estratègies que donin suport a l'autonomia progressiva dels pacients i a la gestió de la càrrega dels cuidadors.

2.5.4 Impacte sobre la cura i el benestar dels cuidadors.

L'evolució de la FQ com a malaltia crònica de llarg recorregut ha modificat també la naturalesa i durada del rol dels cuidadors principals (Daly et al., 2022). Els avenços terapèutics, especialment la incorporació de les teràpies moduladores del CFTR i la millora dels tractaments de suport, han afavorit una major supervivència i una prolongació del recorregut vital dels pacients, fet que ha desplaçat el focus assistencial des de la supervivència immediata cap a la gestió continuada de la cronicitat i la qualitat de vida.

Aquest canvi epidemiològic i assistencial ha comportat també una transformació en les responsabilitats familiars, ja que els cuidadors principals assumeixen durant més temps la coordinació de tractaments complexos, el seguiment clínic, l'adherència terapèutica i l'acompanyament emocional del pacient, sovint en un context d'incertesa clínica persistent associada a la malaltia.

Tanmateix, la literatura mostra que l'experiència del cuidar en la fibrosi quística no és homogènia, sinó que es troba modulada per diversos factors socials, familiars i evolutius. Variables com la situació laboral, el nivell educatiu, l'estructura familiar, el suport social o l'accés als recursos sanitaris poden influir en l'organització de les cures, l'adherència terapèutica i el benestar psicosocial familiar. En aquest sentit, diversos estudis sobre determinants socials de la salut en fibrosi quística descriuen que la posició socioeconòmica, les condicions de vida i els factors ambientals poden impactar tant en els resultats clínics com en la càrrega familiar associada a la malaltia (Mlcoch et al., 2025; Oates & Schechter, 2022).

Igualment, s'ha documentat una elevada càrrega econòmica i laboral en les famílies, amb múltiples hores de cura diària, costos directes rellevants i afectació de la productivitat laboral dels cuidadors (Mlcoch et al., 2025; Shadi et al., 2024).

A més, l'estructura familiar també pot condicionar l'impacte de la malaltia, observant-se en alguns estudis nivells inferiors de qualitat de vida en progenitors monoparentals en comparació amb famílies biparentals (Wallenwein et al., 2017). De manera complementària, la recerca sobre càrrega parental en fibrosi quística indica que la distribució del rol cuidador i la percepció de sobrecàrrega poden diferir segons el gènere, descrivint-se nivells més elevats de càrrega en mares en comparació amb pares (Fitzgerald et al., 2018; Söyünmez et al., 2026).

A més dels factors socials i familiars, la literatura també indica que l'experiència del rol cuidador varia segons el moment evolutiu del procés assistencial. El diagnòstic, sovint en període neonatal, pot representar un punt d'inflexió emocional i organitzatiu (Chudleigh & Chinnery, 2020; Tluczek et al., 2013; Xavier et al., 2025), mentre que la gestió quotidiana de la malaltia durant la infància i l'adolescència implica adaptacions progressives en la dinàmica familiar (Continisio et al., 2020). Així mateix, l'increment de la supervivència ha convertit la transició als serveis d'adults en una etapa assistencial especialment rellevant, associada a canvis en la continuïtat assistencial i en la participació familiar en la gestió de la malaltia (Alzayed, 2025; National Guideline Alliance, 2017).

Tot i això, molts estudis analitzen aquestes etapes de manera fragmentada, centrant-se en períodes específics del procés assistencial (Pelentsov et al., 2015; Shadi et al., 2024). La bibliografia assenyala la importància d'adoptar una perspectiva longitudinal i evolutiva que permeti comprendre com les necessitats, les càrregues emocionals i les estratègies d'adaptació familiar es transformen al llarg del desenvolupament de l'infant i de l'adolescent (Creswell & Poth, 2018; Finlay, 2013).

Aquests cuidadors, especialment dels infants, assumeixen múltiples responsabilitats com el drenatge de secrecions respiratòries, l'administració de medicació, la coordinació de visites mèdiques i la gestió d'aspectes financers i emocionals, fet que els exposa a elevats nivells d'ansietat, estrès, depressió i càrrega emocional (Daly et al., 2022).

Els estudis previs sobre la qualitat de vida (QoL) d'aquests cuidadors evidencien que les eines més utilitzades, com l'escala de càrrega de Zarit i The Caregiver Quality Of Life Cystic Fibrosis (CQOLCF), sovint proporcionen només una puntuació global, la qual pot amagar problemes específics o necessitats no cobertes dels cuidadors (Nesser et al., 2023). Per contra, l'adaptació psicosocial dels infants amb fibrosi quística i dels seus cuidadors requereix un enfocament multidisciplinari que integri els aspectes físics, emocionals i socials de la malaltia, posant en relleu la necessitat d'incloure professionals capacitats per abordar i gestionar adequadament tots aquests factors (Apple, 2023).

Estudis internacionals mostren la importància d'incorporar la perspectiva dels diferents actors implicats en la FQ. Un treball recent de Allen et al. (2024), sobre la Cystic Fibrosis Foundation, destaca com la coproducció de cures entre persones amb FQ, famílies i professionals, així com la integració d'experiències de cura presencials i virtuals, permeten generar instruments d'avaluació més sensibles i maniobrables que les enquestes estàndard de satisfacció, sovint insuficients per captar realitats específiques. Paral·lelament, una revisió sistemàtica que sintetitza evidències qualitatives de 27 estudis exposa la complexitat emocional, espiritual i pràctica que afronten els cuidadors de menors amb FQ, des de l'impacte del diagnòstic fins a les transicions a l'adolescència, remarcant la necessitat de suport psicosocial continuat, comunicació clara i intervencions que reconeguin la càrrega i l'estigma associats a la malaltia.

Un element clau en la definició d'aquest recorregut vital és el diagnòstic precoç mitjançant el cribratge neonatal. El cribratge de fibrosi quística, que detecta afectacions potencials poc després del naixement, ha proporcionat beneficis clínics importants, incloent la capacitat d'iniciar tractaments precoçment i reduir la gravetat de la malaltia (Agència de salut pública de Catalunya. Generalitat de Catalunya, 1982). No obstant això, aquest diagnòstic no esperat i sovint pre-sintomàtic també pot tenir un impacte emocional significatiu en els progenitors. Aquest impacte inicial es produeix dins d'una trajectòria de cura de llarg recorregut, en què la manera com s'ofereix la informació i el suport professional pot condicionar l'afrontament posterior de la malaltia (Chudleigh & Chinnery, 2020).

Aquesta reacció emocional inicial al diagnòstic neonatal no només és transitòria: diversos autors com Chudleigh i Chinnery (2020), Tluczek et al. (2013), Xavier et al.

(2025) i Continisio et al. (2020), indiquen que els pares de nens diagnosticats mitjançant cribratge neonatal poden presentar símptomes depressius o dificultats emocionals persistents fins i tot quan els infants arriben a l'adolescència. El moment del diagnòstic actua com un punt d'inflexió que pot afectar la dinàmica afectiva i comunicativa entre cuidadors i fills al llarg del temps, incidint en la qualitat de vida familiar i en la manera com els cuidadors afronten la cura quotidiana i els reptes assistencials futurs (Tluczek et al., 2013).

Un altre aspecte rellevant en el recorregut vital de la FQ és la transició assistencial de l'atenció pediàtrica a la de l'adult. Amb l'allargament de l'esperança de vida, aquesta transició s'ha identificat com un moment crític que pot condicionar tant la continuïtat de cures com l'adherència terapèutica i la satisfacció amb l'atenció rebuda. Models estructurats de transició que inclouen coordinació, eines d'avaluació de preparació i comunicació efectiva han mostrat resultats positius en termes de cohesió assistencial i habilitats d'autogestió dels pacients joves, alhora que redefeixen progressivament el rol dels cuidadors principals, que han d'adaptar-se a nous escenaris assistencials i relacionals (Alzayed, 2025).

2.5.5 Vivències i necessitats percebudes dels cuidadors d'infants amb fibrosi quística

La literatura científica més recent mostra que els cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística afronten un conjunt de reptes emocionals, pràctics i relacionals profunds, generats tant per les exigències de les cures diàries com per la naturalesa complexa i crònica de la malaltia (Daly et al., 2022; Xavier et al., 2025). En aquest sentit, Xavier et al. (2025), descriuen que les experiències dels cuidadors s'estructuren al voltant de diversos eixos clau, que s'expressen de manera diferent segons el moment vital del pacient, com ara l'impacte inicial del diagnòstic, les demandes de la cura quotidiana, la relació amb els professionals sanitaris i la incertesa davant del futur de l'infant. Aquests factors contribueixen a una càrrega emocional sostinguda, sentiments de culpa, ansietat i preocupació constant en els cuidadors, així com a la necessitat de suport psicosocial integrat dins de l'atenció sanitària habitual (Li et al., 2023; Shadi et al., 2024).

Aquestes vivències també es reflecteixen en estudis qualitius d'àmbit internacional. Per exemple, AlAdaileh et al. (2021) en una investigació qualitativa amb pares de nens

amb FQ realitzada a Jordània, mostren com aquests cuidadors experimenten una espiral de patiment que limita diversos aspectes de la seva vida quotidiana, incloent la gestió de la malaltia, l'equilibri emocional, les relacions familiars i l'acceptació de la condició crònica del seu fill o filla. Aquest estudi ressalta, a més, la importància de factors socioeconòmics i espirituals en l'afrontament de la cura, així com la necessitat de suport educatiu i emocional proporcionat pels equips sanitaris.

D'altra banda, Shadi et al. (2024) i Cordeiro et al. (2024) han identificat que les necessitats dels cuidadors familiars de nens amb FQ van molt més enllà de les necessitats estrictament informatives. La evidència disponible descriu un perfil de necessitats clarament multidimensional, en el qual els cuidadors expressen la demanda no només de coneixements sobre el maneig clínic de la malaltia, sinó també de suport emocional continuat, acompanyament social, reconeixement de les dimensions espirituals de la vivència i orientació relacionada amb el desenvolupament global de l'infant, evidenciant la complexitat i la interdependència de les seves necessitats reals (Shadi et al., 2024).

Aquesta visió centrada en l'experiència dels cuidadors posa en relleu que la càrrega de cura no és només física o tècnica: la vivència subjectiva inclou també aspectes psicosocials que afecten la seva salut mental i poden condicionar tant la qualitat de les cures com l'equilibri familiar (Nesser et al., 2023; Sandilands et al., 2022). Així, la comprensió profunda d'aquestes experiències resulta especialment important en el context de malalties cròniques de llarg recorregut com la fibrosi quística, ja que permet complementar la literatura quantitativa que tradicionalment ha mesurat la càrrega del cuidador en termes generals mitjançant escales com la Zarit Caregiver Burden Scale (Tartaglini et al., 2020), o qüestionaris de qualitat de vida, sovint insuficients per captar la riquesa de l'experiència humana i social de les cures cròniques (Xavier et al., 2025).

2.5.6 Impacte emocional i reptes quotidians de la cura en la fibrosi quística

Tot i els beneficis clínics del diagnòstic precoç, els estudis qualitatius de Johnson et al. (2019) i Tluczek et al. (2005) descriuen aquest moment com una experiència marcada pel xoc emocional, la por, la incertesa i la dificultat per assimilar una malaltia crònica, genètica i potencialment limitant de la vida. Una revisió sistemàtica qualitativa que analitza les experiències de pares i mares de nens i adolescents amb fibrosi quística posa

de manifest que el moment del diagnòstic suposa un punt d'inflexió en la vida familiar, amb una ruptura de les expectatives prèvies i l'inici d'un procés d'adaptació complex i prolongat (Xavier et al., 2025).

La naturalesa crònica i progressiva de la fibrosi quística comporta una càrrega emocional sostinguda al llarg del temps. Els cuidadors principals expressen una preocupació constant per l'estat de salut del fill o filla, per a les exacerbacions respiratòries, ansietat davant el futur i sentiments de culpa associats tant a l'origen genètic de la malaltia com a la percepció de no fer prou o de no realitzar correctament les cures. Aquest impacte emocional pot intensificar-se durant períodes d'empitjorament clínic o davant la necessitat d'ingressos hospitalaris recurrents. Estudis centrats en l'estrès parental mostren que els cuidadors de nens amb fibrosi quística presenten nivells elevats d'estrès crònic, amb possibles repercussions sobre la seva salut mental i el funcionament familiar (Continisio et al., 2020).

La cura diària d'un infant amb fibrosi quística comporta una elevada complexitat i una important inversió de temps i energia per part dels cuidadors principals. Els tractaments inherents a la malaltia, com les sessions d'inhalació, la fisioteràpia respiratòria i altres intervencions de suport que s'han de realitzar de manera sistemàtica, s'integren de forma constant en la vida quotidiana de l'infant i de la família. Aquesta dedicació continuada implica la realització de sessions terapèutiques repetitives al llarg del dia, fet que contribueix de manera significativa a l'augment de la càrrega assistencial percebuda pels cuidadors i pot interferir amb la seva vida personal, laboral i social (Daly et al., 2022; Mlcoch et al., 2025).

Un estudi qualitatiu centrat en les necessitats d'informació dels cuidadors de nens amb fibrosi quística destaca que, tot i rebre educació sanitària inicial, molts cuidadors manifesten dificultats per comprendre i gestionar la gran quantitat d'informació rebuda, així com per adaptar les recomanacions clíniques a les rutines familiars i a les diferents etapes del desenvolupament de l'infant (Cordeiro et al., 2024). Aquesta situació pot generar inseguretats, per a cometre errors en la cura i una sensació de responsabilitat excessiva, especialment en situacions d'empitjorament clínic.

Les necessitats d'informació dels cuidadors de nens amb fibrosi quística no són homogènies ni estàtiques, sinó que evolucionen al llarg del temps en funció de factors com l'edat de l'infant, l'estadi de la malaltia i l'experiència prèvia de la família. En un estudi qualitatiu amb cuidadors de pacients pediàtrics amb fibrosi quística s'expressa clarament la recerca d'informació adequada sobre la gestió de la malaltia i el desig d'un enfocament comunicatiu que s'ajusti a les necessitats específiques dels cuidadors dins d'un marc d'atenció centrada en la família (Cordeiro et al., 2024). A més, la literatura clínica revisada assenyala que l'aportació d'informació rellevant, accessible i adaptada al ritme i estil de comprensió dels cuidadors contribueix a reduir l'ansietat i a potenciar la confiança en la gestió de les cures, mostrant que la provisió informativa ha de ser personalitzada i continua al llarg de la trajectòria de la malaltia (National Guideline Alliance, 2017).

2.5.7 Suport psicosocial dels cuidadors principals i relació amb l'equip sanitari

A més de les necessitats clíniques i informatives, els cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística presenten importants necessitats de suport psicosocial (Quittner et al., 2014). La literatura científica descriu dificultats relacionades amb l'aïllament social, la conciliació laboral, l'impacte econòmic de la malaltia i la manca d'espais per expressar les pròpies emocions. Dues scoping review, de Cheema et al. (2024) i Shadi et al. (2024), destaquen que les necessitats de suport dels cuidadors de infants amb fibrosi quística són multidimensionals i inclouen aspectes emocionals, socials, educatius i assistencials. Els autors subratllen que aquestes necessitats no es poden considerar de manera aïllada, ja que la càrrega emocional i les responsabilitats quotidianes dels cuidadors interactuen amb els requisits pràctics de la cura i amb la capacitat de gestionar la informació clínica, sovint complexa.

La relació amb l'equip sanitari és un element clau en la percepció de suport i en la capacitat d'afrontament dels cuidadors (Bryon i Wallis, 2011). Una comunicació basada en l'empatia, la confiança i la continuïtat assistencial contribueix a reduir l'ansietat, millorar l'adherència terapèutica i afavorir una millor adaptació a la malaltia. Diversos estudis subratllen la importància d'un model de cures centrat en la família, en què els cuidadors siguin reconeguts com a part activa del procés assistencial i participin en la presa de decisions (Bryon i Wallis, 2011; Li et al., 2023)

En aquest sentit, l'evidència disponible suggereix que la qualitat de la comunicació entre cuidadors familiars i professionals sanitaris té implicacions que van més enllà del simple intercanvi d'informació: afecta directament la qualitat de vida i alguns resultats clínics dels infants amb condicions cròniques. Per exemple, comportaments de comunicació observats entre infermeria i cuidadors de nens amb dependència ventilatòria es van associar amb diferències en la qualitat de vida i resultats post-alta, destacant com l'empatia, l'escolta activa i la negociació de rols poden influir en el benestar familiar i infantil (Giambra et al., 2024). D'altra banda, recerques sobre les percepcions de cuidadors pediàtrics indiquen que els professionals que faciliten canals de comunicació clars i accessibles, incloent modalitats electròniques complementàries, milloren la satisfacció, la comprensió de la situació clínica i la continuïtat de l'atenció, elements fonamentals en malalties cròniques (Gamper et al., 2024). A més, la literatura sobre malalties cròniques en contextos pediàtrics subratlla que la manera com es comparteix la informació, adaptada a les necessitats emocionals i cognitives de la família, i reforçada per una actitud comunicativa empàtica, pot promoure l'esperança i reforçar el suport familiar en la complexa trajectòria assistencial (Alvarenga et al., 2025).

En conjunt, aquests estudis posen de manifest que la comunicació efectiva va més enllà de la transmissió d'informació i es construeix a través de relacions basades en l'escolta, la confiança i el reconeixement del rol del cuidador.

3. JUSTIFICACIÓ DE L'ESTUDI

La complexitat de les malalties minoritàries pediàtriques i el seu caràcter crònic situen les famílies, i especialment els cuidadors principals, en una posició cada cop més central dins del procés assistencial i el significat actual del cuidar. Tot i els avenços clínics i organitzatius assolits en els darrers anys, l'atenció sanitària continua focalitzant-se principalment en els aspectes biomèdics de la malaltia, mentre que les vivències, necessitats i expectatives dels cuidadors sovint queden en un segon pla o no són abordades de manera sistemàtica.

En el cas de la fibrosi quística, l'increment de l'esperança de vida i la prolongació del recorregut assistencial dels darrers anys, han modificat significativament la trajectòria vital dels pacients i, de manera paral·lela, el rol dels seus cuidadors. Aquest rol no és

estàtic ni homogeni, sinó que evoluciona al llarg del temps i s'adapta a diferents etapes vitals, situacions clíniques i moments assistencials, des del diagnòstic precoç fins a les transicions cap a l'edat adulta. Comprendre aquesta experiència longitudinal del cuidar resulta clau per avançar cap a models d'atenció realment centrats en la persona i la família.

A Catalunya, tot i el reconeixement institucional de la importància del suport familiar i psicosocial, persisteix una manca de coneixement profund sobre com viuen els cuidadors principals el procés de cura, quines dificultats afronten en el seu dia a dia i quines necessitats perceben com a prioritàries. Aquesta absència de coneixement, especialment des d'una perspectiva qualitativa i contextualitzada en el territori català, limita la capacitat de dissenyar intervencions infermeres ajustades a la realitat de les famílies i pot contribuir a la invisibilització de situacions de sobrecàrrega emocional i vulnerabilitat.

Des de la pràctica infermera, disposar de coneixement detallat sobre l'experiència dels cuidadors és essencial per identificar necessitats no expressades, oferir un acompanyament emocional adequat i reforçar el suport a les famílies al llarg de tot el procés assistencial. La infermera, per la seva proximitat i continuïtat en l'atenció, ocupa una posició clau per detectar senyals d'estrès, esgotament o dificultats d'afrontament, així com per facilitar espais d'escolta, orientació i suport professional.

En aquest context, el present estudi es justifica per la necessitat de donar veu als cuidadors principals d'infants, adolescents i adults joves amb fibrosi quística, en el moment actual i en el context català, explorant de manera oberta les seves vivències i necessitats des de la seva pròpia perspectiva. En aquest sentit, l'ús d'una metodologia qualitativa permet aprofundir en la complexitat del fenomen del cuidar, captar la diversitat d'experiències i generar coneixement rellevant i aplicable a la pràctica infermera.

Finalment, aquest treball pretén generar evidència que contribueixi a la millora de l'atenció infermera i a l'orientació de futures intervencions assistencials, educatives i de suport psicosocial, posant el focus en la dimensió humana, emocional i relacional de les cures. D'aquesta manera, es busca avançar cap a models d'atenció més sensibles,

equitatius i centrats en les necessitats reals de les famílies que conviuen amb una malaltia minoritària com la fibrosi quística.

4. PREGUNTA D'INVESTIGACIÓ

Quines són les vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants, adolescents i adults joves amb fibrosi quística a Catalunya?

5. OBJECTIUS

A partir de la pregunta d'investigació plantejada, i d'acord amb l'enfocament qualitatiu del present estudi, definim els següents objectius, orientats a aprofundir en les vivències, necessitats i significats atribuïts pels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística.

5.1 Objectiu general

Explorar i comprendre les vivències, experiències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística, des d'una perspectiva infermera, en el context d'una malaltia minoritària de caràcter crònic.

5.2 Objectius específics

- Identificar les emocions, preocupacions i dificultats percebudes pels cuidadors en el seu dia a dia.
- Comprendre com impacta el rol de cuidador en la seva vida personal, familiar i social.
- Indagar en les necessitats de suport, informació i acompanyament percebudes pels cuidadors al llarg del procés de la malaltia.
- Detectar quines intervencions, recursos o actuacions dels professionals sanitaris, especialment d'infermeria, són percebudes com a útils o facilitadores en l'atenció i el suport a les famílies.
- Identificar els factors relacionats amb la interacció dels cuidadors amb l'equip interdisciplinari que són percebuts com a barreres, necessitats no cobertes i oportunitats de millora en l'atenció i l'acompanyament de l'infant amb fibrosi quística.

6 MÈTODE

6.1 Disseny i enfocament teòric-metodològic

Per tal de donar resposta a l'objectiu general de l'estudi i comprendre en profunditat les vivències, experiències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística, s'ha optat per un enfocament qualitatiu exploratori. S'ha considerat que aquesta metodologia és la més adient per respondre a la pregunta d'investigació plantejada en tant que no parteix d'idees preconcebudes sobre la realitat que investiga. Per contra, aquestes metodologies s'interessen pels significats que les persones atribueixen a aquesta realitat, i busquen comprendre els fenòmens en el seu context natural i des de la perspectiva dels participants (Creswell & Poth, 2018; Lincoln & Guba, 1985).

La metodologia qualitativa és especialment adequada en investigacions en salut orientades a explorar experiències subjectives i processos complexos vinculats a la vivència de la malaltia i la cura, ja que permet accedir a percepcions, emocions i significats que no poden ser captats mitjançant aproximacions quantitatives (Flick, 2022; Polit & Beck, 2021).

Dins d'aquest marc qualitatiu, i d'acord amb l'objectiu d'explorar l'experiència viscuda pels participants, l'estudi adopta un disseny fenomenològic, orientat a descriure i comprendre el significat que els cuidadors atribueixen al seu rol. La fenomenologia permet analitzar l'experiència tal com és percebuda pels subjectes i identificar l'essència del fenomen a partir dels seus relats (Finlay, 2013; van Manen, 2016). Concretament, dins dels enfocaments fenomenològics, l'estudi es situa en la visió interpretativa, que reconeix obertament el paper de l'investigador en el procés de comprensió i descripció de les vivències dels participants, i ofereix una pauta clara per dur a terme el procés analític (Willig, 2013).

Per tal de garantir els principis de la recerca qualitativa (obertura i circularitat), es preveu un disseny seqüencial i que combini la realització d'entrevistes i grups focals. D'aquesta manera, serà possible que les anàlisis parcials de les entrevistes realitzades informin les noves recollides de dades i, fins i tot, orientin cap a la incorporació de nous informants o formats de recollida de dades. En aquest sentit, la realització de grups focals,

posteriorment a les entrevistes, té la funció principal de complementar i contrastar la informació obtinguda amb les entrevistes, facilitant així la triangulació de les dades (Guest et al., 2017).

6.2 [Context, mostra i tipus de mostreig](#)

L'estudi es realitzarà a Catalunya, i la població d'estudi estarà formada pels cuidadors principals d'infants, adolescents i adults joves amb fibrosi quística. La mida final de la mostra vindrà determinada per la saturació de les dades, però per portar a terme una estimació de la mostra necessària per assolir-la, es seguirà una combinació de mostreig pragmàtic i teòric, estratègia àmpliament utilitzada en investigació qualitativa en salut per seleccionar participants amb experiència directa del fenomen estudiat i obtenir dades riques i rellevants per a la seva comprensió, prioritzant la profunditat analítica per sobre de la representació estadística de la població (Creswell & Poth, 2018; Patton, 2015).

El mostreig teòric implicarà que les decisions sobre la incorporació de nous participants es prendran en funció de l'anàlisi preliminar de les dades, amb l'objectiu d'explorar dimensions emergents del fenomen.

6.2.1 [Tipus de mostreig](#)

Tal i com s'ha esmentat, el mostreig serà no probabilístic de tipus intencional (purposive sampling) (Creswell & Poth, 2018). En aquest sentit, es seleccionaran participants amb experiència directa en la cura d'infants, adolescents o adults joves amb fibrosi quística, principalment en el marc de la Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC), centres de referència per al seguiment especialitzat d'aquests pacients, específicament a les UEC de Vall d'Hebrón, Sant Joan de Déu i Hospital de Sabadell, i també a través de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Aquesta doble via de reclutament permet ampliar l'accessibilitat a la població d'estudi i afavorir una major heterogeneïtat de perfils i trajectòries de cura.

Tenint en compte que a Catalunya s'estima que viuen aproximadament entre 400 i 500 persones amb fibrosi quística, de les quals prop de la meitat corresponen a població pediàtrica, el nombre de persones menors de 21 anys se situaria aproximadament entre

180 i 250 casos (Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras., 2024). Aquestes dades evidencien que es tracta d'una malaltia minoritària i, en conseqüència, d'una població potencial d'estudi reduïda.

Aquesta limitació es veu accentuada pel fet que el reclutament es realitzarà principalment en el marc de tres Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC), concretament a l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, a l'Hospital Sant Joan de Déu i a l'Hospital de Sabadell (Parc Taulí) i l'Associació Catalana de Fibrosi Quística, la qual cosa restringeix encara més el nombre potencial de participants accessibles. En aquest context, la mostra final prevista serà necessàriament limitada, fet coherent amb el disseny qualitatiu fenomenològic adoptat, orientat a prioritzar la profunditat i riquesa dels relats per sobre de la representativitat numèrica.

D'acord amb la literatura revisada (veure apartat 2.5.4), l'experiència cuidadora en fibrosi quística es troba modulada per factors socials, familiars i evolutius, incloent determinants socioeconòmics, context territorial, estructura familiar, perspectiva de gènere, moment del cicle vital i transicions assistencials. Aquesta evidència posa de manifest que el fenomen no és homogeni i que la seva comprensió requereix incorporar diferents perfils, trajectòries i situacions vitals en la selecció dels participants.

En coherència amb el mostreig teòric propi de la investigació qualitativa, no es plantegen quotes rígides ni perfils tancats, atès que l'objectiu no és la representativitat estadística sinó la comprensió profunda del fenomen. De la mateixa manera, es tindran en compte determinades dimensions orientatives que poden contribuir a captar la pluralitat d'experiències dins les possibilitats reals de reclutament.

Per facilitar l'aplicació pràctica del mostreig teòric durant el treball de camp, a continuació (Taula 3) es presenten les principals dimensions de variabilitat considerades durant el procés de selecció de participants.

DIMENSIÓ	CATEGORIES ORIENTATIVES A CONSIDERAR
Gènere del cuidador	Home / Dona
Edat de l'infant	0–2 anys / 3–5 / 6–11 / 12–16 / 17–21
Edat del cuidador	Jove adult / adult mitjà / >65
Nivell educatiu	Bàsic / secundari / superior
Situació laboral	Actiu / aturat / jubilat / autònom
Tipus de família	Biparental / monoparental / altres cuidadors
Context territorial	Urbà / semiurbà / rural
Situacions específiques rellevants	Malaltia pròpia del cuidador, treball sanitari, dependents a càrrec, etc.

Taula 3: Dimensions de variabilitat a considerar

Aquestes dimensions tenen caràcter orientatiu i flexible, i la seva incorporació efectiva dependrà de la disponibilitat real de participants i del procés de mostreig teòric durant el treball de camp.

6.2.2 Mostra estimada

La mida final de la mostra es determinarà segons el criteri de saturació de dades, entesa com el moment en què la recollida d'informació deixa d'aportar nous temes, significats o dimensions rellevants per a la comprensió del fenomen estudiat. Aquest criteri és àmpliament utilitzat en investigació qualitativa en salut, ja que permet assegurar una comprensió profunda del fenomen a partir de la suficiència informativa més que no pas del nombre preestablert de participants (Guest et al., 2006; Saunders et al., 2018).

En estudis qualitatius basats en entrevistes en profunditat, la literatura metodològica mostra que la saturació temàtica sovint es pot assolir amb mostres relativament reduïdes, especialment quan els participants comparteixen una experiència específica i ben delimitada, com és el cas dels cuidadors d'infants amb fibrosi quística (Guest et al., 2006; Krueger & Casey, 2015). Concretament, alguns autors estimen que la saturació es pot assolir amb entre 9 i 17 entrevistes (Hennink & Kaiser, 2022). Per al cas específic dels estudis fenomenològics, d'altres autors han mostrat que estudis amb mostres massa grans, tendeixen a produir resultats de menor qualitat, sense aprofundir en el detall de l'experiència viscuda i amplificant aspectes compartits per les diferents persones participants (Bartholomew et al., 2021).

Pel que fa als grups focals, inicialment es preveu la realització de 2 grups, mantenint una planificació flexible i adaptant el nombre final de sessions segons l'assoliment de saturació temàtica, amb una composició coherent amb les dimensions de variabilitat definides. En quant a la seva mida, la literatura metodològica descriu que la mida habitual se situa entre 8 i 12 participants per sessió, considerada adequada per afavorir la interacció grupal i la diversitat de perspectives en la discussió (Krueger & Casey, 2015; Mayan, 2001). No obstant això, en estudis que aborden experiències personals complexes o amb elevada càrrega emocional, es recomana reduir la mida del grup per facilitar la participació activa, garantir un clima de confiança i afavorir l'expressió dels participants. Per aquest motiu, en el present estudi es preveu la constitució de grups reduïts d'entre 5 i 7 participants per sessió, estratègia descrita com especialment adequada en investigació qualitativa en salut i en temes sensibles (Guest et al., 2017; Rodas Pacheco & Pacheco Salazar, 2020).

Per tot l'anterior, es preveu la realització d'entre 9 i 12 entrevistes en profunditat, distribuïdes en una fase inicial (3–4 entrevistes al juliol) i una fase principal (6–8 entrevistes entre setembre i octubre), fins a avançar cap a l'assoliment de la saturació temàtica.

Pel que fa als grups focals, es preveu la realització d'1 o 2 sessions, amb una composició reduïda d'entre 5 i 7 participants per sessió, en funció de la riquesa i suficiència de les dades obtingudes en les entrevistes individuals.

En termes quantitatius, la mostra total podria situar-se entre 14 i 26 participants, en funció del nombre final d'entrevistes i grups focals realitzats. No obstant això, es contempla la possibilitat que alguns participants dels grups focals coincideixin amb persones prèviament entrevistades, fet que podria reduir el nombre total de participants únics sense comprometre la riquesa analítica ni el principi de saturació.

6.2.3. Criteris d'inclusió/ exclusió

Els criteris d'inclusió i exclusió es defineixen amb l'objectiu d'assegurar la pertinència dels participants i la qualitat del discurs qualitatiu.

- Criteris d'inclusió

- Ser pare, mare o tutor/a legal d'un infant, adolescent o adult jove diagnosticat de fibrosi quística.
- Exercir el rol de cuidador/a principal i ser responsable de la cura d'un pacient d'entre 0 i 21 anys.
- Que hagin transcorregut almenys 6 mesos des del diagnòstic, amb l'objectiu de garantir una experiència mínima de convivència amb la malaltia i el procés de cura.
- Que l'infant del cuidador principal que participi a l'estudi, en el moment de la entrevista, presenti estabilitat clínica. (Absència d'exacerbació pulmonar aguda o ingrés hospitalari en les darreres quatre setmanes, segons criteri de l'equip assistencial.)
- Tenir capacitat de comprensió i expressió en català, castellà o anglès.
- Acceptar voluntàriament participar en l'estudi i signar el consentiment informat.

- Criteris d'exclusió

- Presentar dificultats cognitives o presentar una situació de vulnerabilitat emocional activa en el moment del reclutament (com ara dol recent, crisi d'ansietat, episodi depressiu agut o altre procés psicològic descompensat) que, segons valoració de l'equip assistencial o de les investigadores, pugui comprometre el benestar del participant durant una entrevista en profunditat.
- Retirar el consentiment per participar o per a l'enregistrament en àudio durant el procés de recollida de dades.

6.2.4 Reclutament i accessibilitat a la mostra

L'accés a la població d'estudi es realitzarà de manera esglaonada i respectant els procediments institucionals i ètics de les entitats col·laboradores.

En primer lloc, es presentarà el protocol de recerca al Comitè d'Ètica de investigació amb medicaments de Vall d'Hebrón amb la finalitat d'obtenir l'aprovació ètica prèvia a l'inici del treball de camp.

Paral·lelament, s'establirà contacte amb els responsables de les tres Unitats d'Expertesa Clínica (UEC) de Fibrosi Quística i també amb l'Associació Catalana de Fibrosi quística, que actuaran com a canal d'accés institucional per facilitar la difusió de l'estudi entre possibles participants i coordinar el procés de reclutament.

La identificació inicial de possibles participants es realitzarà amb el suport de l'equip assistencial durant les visites habituals. Els professionals sanitaris informaran breument sobre l'existència de l'estudi als cuidadors que compleixin els criteris d'inclusió, sense exercir cap pressió ni influència assistencial sobre la seva participació.

En cas que el cuidador mostri interès, se li facilitarà el Full d'informació al participant (FIP) elaborat segons la Guia d'elaboració del Full d'Informació i del Consentiment Informat (2014) ([Annex 1](#)), i se li demanaran les dades de contacte per tal que l'equip investigador pugui iniciar la comunicació.

Un cop establert el contacte amb l'equip investigador, es proporcionarà informació detallada sobre l'estudi, es resoldran possibles dubtes i, si la persona accepta participar, es procedirà a la signatura del consentiment informat. Es garantirà en tot moment el caràcter voluntari de la participació, la confidencialitat de les dades i la possibilitat d'abandonar l'estudi en qualsevol moment sense cap repercussió en l'atenció sanitària rebuda.

6.3 Procediment de recollida de dades

La recollida de dades constitueix una fase clau en la investigació qualitativa ja que permet accedir als significats, vivències i interpretacions subjectives que les persones atribueixen a la seva experiència de cuidar un infant amb una malaltia minoritària. Aquest estudi es desenvolupa en el context natural dels participants que, tal i com mostren Berenguera et al. (2014), es prioritza una aproximació flexible, reflexiva i centrada en el discurs, d'acord amb els principis de la indagació qualitativa.

En la recollida de dades, la persona investigadora actua com a principal instrument de la investigació, assumint un rol actiu tant en la generació com en la interpretació de la informació, i desenvolupant un procés continu de reflexivitat sobre la seva posició, les interaccions amb els participants i el fenomen estudiat (Berenguera et al., 2014; Mayan, 2001).

Per a l'obtenció de dades s'ha optat per la realització d'entrevistes semiestructurades individuals fenomenològiques (Smith et al., 1995), com a tècnica principal, complementades, de manera exploratòria, amb grups focals.

És important destacar que el procediment de recollida de dades s'adaptarà a les particularitats clíniques de la fibrosi quística. Atès el risc d'infecció creuada entre pacients, es contempla la possibilitat de realitzar les entrevistes i, si escau, els grups focals mitjançant videoconferència (en un entorn segur, com ara el programari institucional de la EUG), garantint en tot moment les mateixes condicions de privacitat i seguretat que en el format presencial.

6.3.1. Tipus

S'utilitzarà com a tècnica principal de recollida de dades l'entrevista semiestructurada en profunditat, de caràcter individual. Aquesta tècnica permet explorar de manera exhaustiva les experiències, percepcions, necessitats i significats que els cuidadors principals atribueixen al procés de cura, preservant la complexitat del relat i el context de l'experiència, alhora amb una estructura flexible que facilita l'emergència de temes no previstos inicialment (Kallio et al., 2016).

Les entrevistes semiestructurades són especialment adequades quan l'objectiu de l'estudi és comprendre fenòmens complexos, subjectius i contextuals, ja que, a partir d'un guió flexible, afavoreixen una relació dialògica entre la persona investigadora i el participant. Aquest tipus d'entrevista permet aprofundir en els relats personals, explorar significats i vivències en profunditat, i respectar tant el ritme narratiu com el llenguatge propi de cada participant (DiCicco-Bloom & Crabtree, 2006; Ribot-Catalá et al., 1999).

D'acord amb Mayan (2001), aquesta estratègia facilita l'obtenció de dades riques, contextualitzades i amb un alt potencial interpretatiu, especialment en estudis orientats a explorar experiències vitals en l'àmbit de la salut.

El fet de realitzar principalment entrevistes individuals respon també a criteris de seguretat clínica, atès el risc d'infecció creuada existent entre pacients amb fibrosi quística. Encara que els infants no estiguin presents, la interacció entre cuidadors pot facilitar la transmissió indirecta de patògens, documentat en la literatura clínica sobre fibrosi quística (Ledson et al., 1998; Saiman et al., 2014). Per aquest motiu, es prioritzen formats que minimitzin el contacte entre famílies.

Els grups focals s'utilitzaran com a tècnica complementària a les entrevistes individuals, amb l'objectiu d'explorar discursos compartits, percepcions col·lectives i processos de construcció conjunta de significats entre cuidadors principals. Aquesta tècnica permet contrastar i enriquir la informació obtinguda a nivell individual mitjançant la interacció grupal, sempre que es garanteixin les condicions de seguretat clínica i metodològica adequades (Escobar et al., 2009; Mayan, 2001; Prieto Rodríguez & March Cerdá, 2002).

Els grups focals estaran formats exclusivament per pares, mares o tutors legals de pacients pediàtrics de 0 a 21 anys, amb fibrosi quística, sense presència dels infants, i la selecció dels participants es realitzarà d'acord amb criteris clínics i epidemiològics estrictes, amb l'objectiu de minimitzar el risc d'infecció creuada indirecta. En aquest sentit, es prioritzaran cuidadors de pacients clínicament estables, sense infeccions respiratòries actives, i amb seguiment regular a la unitat, d'acord amb les recomanacions de prevenció d'infeccions en fibrosi quística (Saiman et al., 2014).

Cada grup focal estarà format per un nombre reduït de participants (entre 5 i 7) i es desenvoluparà en un entorn controlat i segur. La sessió serà conduïda per una investigadora amb formació en metodologia qualitativa, que actuarà com a moderadora, facilitant la participació equilibrada, mantenint el fil conductor de la discussió i garantint un clima de respecte. Addicionalment, com suggereixen Escobar et al. (2009), hi haurà la figura d'un/a observador/a, que registrarà incidències, dinàmiques grupals i aspectes no verbals, i donarà suport a la gestió tècnica de l'enregistrament.

Prèviament a la realització dels grups focals, la participació es valorarà conjuntament amb l'equip assistencial de la unitat, tenint en compte criteris clínics generals de seguretat i estabilitat, amb l'objectiu de minimitzar el risc d'infecció creuada. Tots els participants rebran informació detallada sobre les condicions de participació i signaran el consentiment informat corresponent ([Annex 1](#)).

En cas que no es compleixin les condicions de seguretat clínica, es prescindirà de la realització de grups focals sense comprometre els objectius de l'estudi.

6.3.2 Lloc

Les entrevistes es realitzaran en espais que garanteixin privacitat, tranquil·litat i confort, seleccionats de forma consensuada amb els participants, amb la finalitat d'afavorir un clima de seguretat emocional i confidencialitat durant la recollida de dades. Preferentment, tindran lloc en una sala habilitada dins de la Unitat de Fibrosi Quística de cada un dels tres hospitals, un entorn conegut pels participants i adequat per al desenvolupament d'entrevistes en profunditat. Alternativament, i sempre que el participant ho prefereixi, l'entrevista podrà realitzar-se en un altre espai proposat pel mateix, com ara una consulta externa o una sala de suport familiar.

Quan sigui necessari per facilitar l'accessibilitat o adaptar-se a les necessitats del participant, es contempla la possibilitat de realitzar algunes entrevistes mitjançant videoconferència, garantint en tot moment les mateixes condicions de privacitat, qualitat comunicativa i confidencialitat que en les entrevistes presencials.

En tots els casos, en línia al que assenyalen Berenguera et al. (2014), la selecció del lloc respon a criteris metodològics orientats a crear un entorn propici per a l'expressió d'experiències personals, fet que és coherent amb els principis de la recerca qualitativa i contribueix a una millor comprensió del fenomen que es vol estudiar.

6.3.3 Durada

La durada aproximada de cada entrevista serà d'entre 45 i 90 minuts, en funció del ritme narratiu del participant, la profunditat del discurs i la càrrega emocional associada als relats. Aquesta franja temporal és coherent amb la descrita a la literatura en entrevistes qualitatives en profunditat i permet assolir un nivell adequat de saturació sense generar fatiga dels participants (DiCicco-Bloom i Crabtree, 2006; Mayan, 2001).

En cas necessari, es podrà acordar una segona trobada amb el participant per completar o aprofundir determinats aspectes destacats del discurs.

Els grups focals, tindran una durada aproximada màxima de 90 minuts, d'acord amb les recomanacions metodològiques per garantir la participació activa i evitar la fatiga dels participants (Escobar et al., 2009; Mayan, 2001)

6.3.4 Guió de preguntes i observació

S'ha dissenyat un guió temàtic que servirà tant per l'entrevista semiestructurada com per als grups focals. La seva estructura se sustenta en els objectius del estudi i en els principals temes identificats al marc teòric, i ha estat desenvolupat seguint criteris metodològics reconeguts per garantir coherència i exhaustivitat en la interrogació. El caràcter semiestructurat, tal i com mostra Kallio et al. (2016), ofereix una guia sistemàtica per explorar àrees rellevants, alhora que permet la flexibilitat necessària perquè l'entrevistador pugui reformular o reordenar preguntes segons emergeixin temes rellevants durant la interacció.

El guió s'articula en blocs temàtics (per exemple, vivència del diagnòstic, impacte en la vida quotidiana i familiar, rol de cuidador/a, relació amb professionals sanitaris, necessitats percebudes, estratègies d'afrontament i propostes de millora) amb preguntes obertes que faciliten l'expressió lliure dels participants.

Les entrevistes seran enregistrades en àudio amb el consentiment informat previ dels participants, el model del qual s'inclou a [l'Annex 1](#), i posteriorment transcrites de manera literal, per part de les investigadores, per facilitar l'anàlisi de les dades. De manera complementària, la investigadora elaborarà notes de camp en les quals es recolliran observacions contextuais, aspectes del llenguatge no verbal, silencis significatius i reflexions immediates. La combinació d'enregistraments i notes de camp contribueix a preservar el context comunicatiu i enriquir la interpretació analítica de les dades qualitatives, tal com recomanen diversos autors en metodologia qualitativa (Busetto et al., 2020; McMullin, 2021).

El guió complet de preguntes utilitzat en les entrevistes s'inclou a [l'Annex 2](#). D'acord amb les recomanacions metodològiques en recerca qualitativa, aquest guió permet la incorporació de preguntes de seguiment o aprofundiment (*probes*) en funció del discurs

del participant, així com possibles ajustaments després de la realització d'una entrevista pilot, amb l'objectiu de millorar la comprensibilitat, la claredat i la pertinència de les preguntes plantejades (Kallio et al., 2016; McMullin, 2021)

6.4 Anàlisi de les dades

L'anàlisi de les entrevistes es durà a terme mitjançant una aproximació qualitativa coherent amb l'enfocament fenomenològic de l'estudi, utilitzant una anàlisi fenomenològica interpretativa (Willig, 2013) . Per tal de comprendre en profunditat com els participants construeixen i donen sentit a la seva experiència de cuidar un infant amb fibrosi quística, mantenint la proximitat amb el relat i la perspectiva dels cuidadors principals, aquest procediment té una orientació idiosincràtica. És a dir, en primer lloc analitza individualment cada entrevista per tal d'identificar temes, estructurar-los en clústers o agrupacions i, finalment, integrar-los al voltant d'un recull de temes principals relacionats a partir de la interpretació de l'analista en base al marc teòric definit.

En tant que els grups focals serviran fonamentalment com a contrast dels relats recollits en les entrevistes, les dades recollides s'analitzaran seguint 'anàlisi temàtica inductiva (Nowell et al., 2017), que és especialment adequada en estudis qualitius en salut orientats a explorar experiències viscudes, ja que facilita la identificació de patrons, significats i temes emergents a partir de les dades, sense imposar categories prèvies.

L'anàlisi es concep com un procés iteratiu i reflexiu, que implica immersió reiterada en les dades, codificació progressiva, agrupació en categories i construcció de temes rellevants que reflecteixin l'essència de l'experiència dels participants.

En ambdós casos, el procediment d'anàlisi inclourà les fases següents:

1. Lectura immersiva i reiterada de les transcripcions per familiaritzar-se amb el contingut.
2. Codificació inicial, identificant unitats de significat rellevants.
3. Agrupació dels codis en categories i subcategories temàtiques.
4. Construcció de temes principals que sintetitzin l'essència de l'experiència dels participants.

5. Revisió i refinament dels temes per assegurar la coherència interna i l'alineació amb els objectius de l'estudi.

El procés es desenvoluparà de manera sistemàtica i reflexiva, contrastant constantment les interpretacions amb les dades originals i els objectius de l'estudi. La codificació i la construcció temàtica seran revisades conjuntament per l'equip investigador per consensuar interpretacions i reforçar la credibilitat analítica del procés.

S'utilitzaran programes de suport a l'anàlisi qualitativa, com NVivo o ATLAS.ti versió 25, per facilitar l'organització i la traçabilitat de les dades, sense substituir la interpretació analítica de les investigadores.

Aquest enfocament analític, basat en un procés iteratiu, reflexiu i transparent, s'alinea amb les recomanacions metodològiques per garantir la fiabilitat i la credibilitat de l'anàlisi temàtica en recerca qualitativa en salut (Nowell et al., 2017)

6.5 Criteris de Rigor

La qualitat metodològica de l'estudi es garantirà mitjançant l'aplicació dels criteris de rigor en recerca qualitativa descrits per Lincoln i Guba (1985): credibilitat, transferibilitat, dependència i confirmabilitat, àmpliament utilitzats en investigació qualitativa en l'àmbit de la salut.

- La credibilitat es garantirà mitjançant una recollida de dades en profunditat, utilitzant diverses tècniques qualitatives que permetin explorar de manera exhaustiva les experiències de les participants. Es vetllarà per assolir la saturació temàtica, entesa com el moment en què no emergeixen noves categories rellevants durant l'anàlisi.

En aquest procés s'incorporarà l'anàlisi de casos negatius, descrita per Lincoln & Guba (1985), mitjançant la cerca activa de cites literals que contradiguin o matisin els patrons predominants. S'entendrà per cas negatiu aquella unitat de significat, fragment d'entrevista, discurs o observació, que no encaixa amb les categories emergents o que posa en dubte o contradiu les interpretacions inicials formulades per les investigadores. L'anàlisi sistemàtica d'aquestes discrepàncies comporta la revisió i el refinament del marc interpretatiu, la redefinició de

categories si escau i l'ajust de les proposicions analítiques, fet que incrementa la coherència interna, la densitat conceptual i la solidesa dels resultats.

Per exemple, si la majoria de cuidadores descriuen una elevada sobrecàrrega emocional, però alguna participant refereix una experiència de creixement personal, aquesta narrativa serà integrada en l'anàlisi per ampliar la comprensió del fenomen i evitar conclusions reduccionistes.

Finalment, es realitzarà triangulació d'investigadores, amb el contrast analític entre dues investigadores, i es durà a terme *member checking* en els grups focals per tal que les participants puguin validar les interpretacions elaborades.

- Transferibilitat: es facilitarà mitjançant una descripció detallada del context assistencial, de les característiques de la mostra i del procés de recerca, permetent que altres investigadors valorin l'aplicabilitat dels resultats a contextos similars.
- Dependència: s'assegurarà documentant de manera sistemàtica totes les fases del procés metodològic i analític, mantenint la traçabilitat de les dades i les decisions preses durant la recollida i l'anàlisi de dades.
- Confirmabilitat: es reforçarà aportant cites literals per il·lustrar els resultats, per una banda, i documentant la reflexivitat de les investigadores mitjançant l'elaboració de notes reflexives durant el procés de recerca. D'aquesta manera, s'incrementarà la transparència en la descripció del procediment analític.

6.6 Rol de l'investigador

En coherència amb el paradigma qualitatiu i l'enfocament fenomenològic, les investigadores assumiran un rol actiu en la recollida i interpretació de les dades, actuant com a principals instruments del procés investigador. Es reconeix que el desenvolupament de la recerca està mediat per la interacció entre la persona investigadora i els participants.

Així mateix, es considera que el bagatge personal, vital i professional de les investigadores, incloent experiències personals de maternitat o no maternitat i la formació infermera, pot influir en la manera d'aproximar-se al fenomen estudiat i en la interpretació de les dades.

Aquesta influència no s'entén com un biaix a eliminar, sinó com un element inherent a la recerca qualitativa que cal fer explícit i gestionar de manera reflexiva. En aquest sentit, s'aplicaran estratègies de reflexivitat contínua, com la presa de notes reflexives durant el treball de camp i l'anàlisi, la revisió crítica de les pròpies interpretacions, el contrast constant amb les dades empíriques i la discussió de les interpretacions dins l'equip investigador.

Aquest enfocament és coherent amb les recomanacions metodològiques en recerca qualitativa en salut i fenomenologia, que destaquen la reflexivitat com a element clau per garantir la credibilitat i la transparència del procés interpretatiu (Berger, 2015; Finlay, 2013; Mayan, 2001)

6.7 Aspectes ètics

Aquest estudi es durà a terme d'acord amb els principis ètics internacionals aplicables a la recerca amb persones, com s'estableix a la Declaració d'Hèlsinki (autonomia, beneficència, no maleficència i justícia) (WMA Declaration of Helsinki – Ethical Principles for Medical Research Involving Human Participants – WMA – The World Medical Association, s.d.). La participació serà voluntària i només es realitzaran entrevistes amb persones que hagin signat el consentiment informat previ; el full d'informació i el formulari de consentiment s'incorporen a [l'Annex 1](#). La informació facilitarà dades sobre l'objectiu de l'estudi, el procediment, la durada prevista, la gravació en àudio, els possibles riscos o malestars i el tractament i conservació de les dades. El consentiment podrà ser retirat en qualsevol moment sense conseqüències per a l'atenció sanitària rebuda (Busetto et al., 2020).

Les gravacions d'àudio i les transcripcions seran tractades de manera confidencial i anonimitzada: s'assignaran codis a cada participant en les transcripcions, les dades identificatives es mantindran separades dels arxius d'anàlisi i els fitxers s'emmagatzemaran en suports segurs amb accés restringit. Les dades es conservaran durant el període legal establert i posteriorment seran destruïdes de manera segura. El tractament de dades personals es farà segons els requisits del Reglament General de Protecció de Dades (UE 2016/679) (European Union, 2016).

En cas que, per motius d'accessibilitat o preferència del participant, alguna entrevista es realitzi mitjançant plataformes de videoconferència, es garantirà el compliment de les mateixes condicions de confidencialitat, seguretat i protecció de dades que en les entrevistes presencials. S'utilitzaran plataformes segures i s'evitarà l'enregistrament de vídeo, limitant la gravació a l'àudio prèviament autoritzat, d'acord amb les recomanacions ètiques per a la recerca qualitativa en entorns digitals (Maldonado-Castellanos & Barrios, 2023).

Atesa la naturalesa qualitativa de l'estudi i l'ús d'enregistraments d'àudio, s'aplicaran pràctiques ètiques específiques per al maneig dels enregistraments (consentiment explícit per a gravació, accés restringit, possibles límits a la difusió) i es tindrà en compte la bibliografia sobre bones pràctiques amb dades d'àudio/vídeo en recerca social i de salut. Aquestes pràctiques també contemplen com gestionar la custòdia i destrucció de fitxers al finalitzar l'estudi (Cychosz et al., 2020).

Donada la possibilitat que algunes qüestions tractades puguin generar malestar emocional, s'establirà un protocol de resposta emocional / malestar durant l'entrevista: l'entrevistador/a aturarà o retardarà preguntes sensibles, oferirà pauses, i facilitarà informació sobre recursos de suport (serveis d'atenció psicològica del centre, línies d'ajuda) si cal. Tal com mostra Draucker et al. (2009), la implementació d'un protocol de contenció i derivació és una recomanació consolidada en investigacions qualitatives sobre temes sensibles.

Finalment, l'estudi serà sotmès a l'avaluació i aprovació del Comitè d'Ètica de la Investigació en medicaments (CEIm) de referència en l'àmbit on es realitzarà l'estudi (Hospital Vall d'Hebrón) abans de l'inici del treball de camp. L'informe presentat al CEI inclourà el protocol de recerca, els documents d'informació i consentiment informat ([Annex 1](#)), el guió d'entrevista ([Annex 2](#)), el diagrama de Gantt amb la planificació prevista del projecte i la descripció del tractament de dades per garantir el compliment ètic i legal de tot el procés (European Union, 2016). Així mateix, s'elaborarà una carta formal de presentació del projecte dirigida al Comitè d'Ètica de la Investigació amb Medicaments (CEIm) amb la finalitat de sol·licitar l'avaluació ètica de l'estudi. Aquesta carta s'inclou a [l'Annex 3](#) del present treball i formarà part de la documentació presentada al CEIm. Addicionalment, es completarà el formulari oficial de sol·licitud

d'avaluació establert pel CEIm de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, d'acord amb els requisits indicats al portal institucional del centre (*Requisitos para la evaluación de proyectos de investigación* | VHIR - Vall d'Hebron Institut de Recerca, s.d.).

6.8 Limitacions

Entre les principals limitacions de l'estudi cal considerar que el reclutament de participants es realitzarà principalment en el marc de les tres Unitats d'Expertesa Clínica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, centre de referència a Catalunya en l'atenció a pacients amb fibrosi quística, i també a les UEC del Hospital de Sant Joan de Déu i Hospital de Sabadell així com a través de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Tot i que aquest context facilita l'accés a una població amb seguiment especialitzat, trajectòria assistencial i vinculació amb la principal entitat associativa d'aquesta patologia al territori, també pot influir en l'abast contextual dels resultats. En aquest sentit, les experiències recollides podrien reflectir realitats assistencials pròpies de centres d'alta complexitat i d'entorns amb recursos especialitzats, fet que podria limitar la transferibilitat dels resultats a altres contextos sanitaris amb diferents models organitzatius, disponibilitat de recursos o nivells de complexitat assistencial.

D'altra banda, el caràcter voluntari de la participació pot comportar un possible biaix de selecció. És probable que hi participin principalment cuidadores amb major disponibilitat temporal, un nivell més elevat d'implicació en el procés assistencial o una major predisposició a compartir les seves experiències. En conseqüència, podrien quedar infrarepresentades aquelles persones que presenten nivells més elevats de sobrecàrrega del rol de cuidador, una menor vinculació amb el seguiment clínic o situacions de major vulnerabilitat psicosocial, la qual cosa podria condicionar la diversitat de perspectives recollides en l'estudi.

Així mateix, els relats poden estar influïts pel context interactiu de l'entrevista i pel component emocional associat a les experiències viscudes. Determinades vivències, especialment les relacionades amb situacions de vulnerabilitat, cansament o impacte emocional, poden ser modulades en el discurs. Aquest fet, però, s'entén com una característica inherent a la recerca qualitativa, ja que el relat constitueix una expressió situada i contextualitzada de l'experiència, més que no pas una distorsió del fenomen.

No obstant això, d'acord amb el disseny qualitatiu fenomenològic adoptat, l'objectiu de l'estudi no és la generalització estadística dels resultats, sinó la comprensió profunda i contextualitzada del significat de l'experiència viscuda per les cuidadores en un marc assistencial específic. En aquest sentit, la rellevància de l'estudi rau en la riquesa interpretativa i en la possibilitat de transferibilitat analítica a contextos amb característiques similars.

Malgrat aquestes limitacions, l'estudi pot aportar una comprensió significativa de les experiències de les cuidadores i cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística, generant coneixement rellevant per a la pràctica infermera, la planificació de cures i el disseny d'intervencions sensibles a les necessitats específiques d'aquest col·lectiu. Així mateix, es tindrà en compte el principi de reflexivitat investigadora, mitjançant una actitud crítica i conscient respecte a les pròpies creences, experiències prèvies i posicionaments professionals, amb l'objectiu de minimitzar la seva possible influència en el procés interpretatiu.

7 PLANIFICACIÓ TEMPORAL DE L'ESTUDI

La planificació temporal del present estudi s'ha estructurat tenint en compte les diferents fases del procés de recerca, des del desenvolupament inicial del protocol fins a la difusió dels resultats. El calendari també considera els condicionants assistencials del context on es desenvoluparà l'estudi, especialment la coordinació amb les Unitats d'Expertesa Clínica (UEC) de fibrosi quística de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, Hospital de Sant Joan de Déu, Hospital de Sabadell i amb l'Associació Catalana de Fibrosi Quística.

En coherència amb el disseny qualitatiu fenomenològic adoptat, el calendari s'ha plantejat de manera flexible i progressiva, permetent que la recollida i l'anàlisi de dades es desenvolupin de forma paral·lela i iterativa. Aquest plantejament facilita l'aplicació del mostreig teòric i l'ajust progressiu del procés de recerca a mesura que emergeixen nous significats a partir dels relats dels participants.

La primera fase del projecte correspon al desenvolupament del protocol de recerca, que s'estén entre setembre de 2025 i juny de 2026. Durant aquest període es realitza la

revisió bibliogràfica, la construcció del marc teòric i la definició del disseny metodològic de l'estudi, així com la planificació del projecte i la identificació de possibles línies d'aplicabilitat futura.

Un cop elaborat el protocol, el juny de 2026 es duen a terme els tràmits ètics i la coordinació institucional, incloent la presentació del projecte al Comitè d'Ètica de la Investigació amb Medicaments (CEIm) de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i el contacte amb les altres Unitats d'Expertesa Clínica i institucions col·laboradores per facilitar el procés de reclutament.

La fase de treball de camp s'iniciarà entre finals de juny i inicis de juliol de 2026 amb l'inici del reclutament de participants i la realització de les primeres entrevistes en profunditat. Aquestes primeres entrevistes permetran iniciar l'anàlisi preliminar de les dades i orientar el procés de mostreig teòric cap a la incorporació progressiva de perfils diversos de participants.

Atesa la menor disponibilitat dels participants durant el període vacacional, el mes d'agost i la primera quinzena de setembre no es consideren operatius per al treball de camp. La recollida de dades es reprendrà de manera intensiva durant la segona quinzena de setembre i el mes d'octubre de 2026, període en què es concentrarà la realització principal de les entrevistes fins a avançar cap a l'assoliment de la saturació temàtica. Posteriorment, es preveu la realització d'un o dos grups focals a finals d'octubre, amb la finalitat de contrastar i ampliar els resultats emergents.

La transcripció i l'anàlisi de dades es desenvoluparan de manera simultània a la recollida d'informació, en coherència amb el principi de circularitat metodològica propi de la investigació qualitativa. La fase final d'anàlisi i interpretació es concentrarà principalment entre octubre i novembre de 2026.

La redacció del treball es durà a terme entre novembre i desembre de 2026, període en què s'elaboraran els apartats de resultats, discussió i conclusions. Posteriorment, entre desembre de 2026 i juliol de 2027, es preveu la fase de redacció final i difusió dels resultats, incloent la preparació de possibles comunicacions científiques i la identificació de revistes adequades per a la publicació de l'estudi.

La distribució temporal de les diferents fases del projecte es presenta de manera sintètica a [Annex 4](#) en forma de diagrama de Gantt, que permet visualitzar la seqüència de les activitats i la seva possible superposició parcial, coherent amb el caràcter iteratiu i flexible del disseny qualitatiu adoptat.

8 CONTRIBUCIÓ DEL PROJECTE ALS OBJECTIUS DE DESENVOLUPAMENT SOSTENIBLE.

Aquest estudi s'alinea amb diversos Objectius de Desenvolupament Sostenible (ODS)(*THE 17 GOALS | Sustainable Development*, s.d.) definits a l'Agenda 2030 de les Nacions Unides, especialment amb aquells relacionats amb la salut, l'equitat i el desenvolupament de sistemes sanitaris més inclusius i centrats en les persones. Més enllà d'aquesta alineació teòrica, el projecte pretén traduir aquests principis en implicacions concretes per a la pràctica clínica infermera i l'organització de les cures.

En primer lloc, l'estudi contribueix a l'ODS 3 (Salut i benestar), promovent la salut física, emocional i social dels infants amb fibrosi quística i de les seves famílies. La comprensió de les experiències i necessitats dels cuidadors principals pot aportar coneixement rellevant per millorar la pràctica infermera i afavorir el desenvolupament d'intervencions de suport més adaptades a la realitat quotidiana de les famílies que conviuen amb una malaltia minoritària. En aquest sentit, aquesta contribució es pot concretar en la implementació d'intervencions infermeres com la detecció precoç de la sobrecàrrega del cuidador, el desenvolupament de programes d'educació terapèutica personalitzada i la incorporació d'estratègies de suport emocional estructurat dins del seguiment assistencial.

Així mateix, el projecte s'alinea amb l'ODS 10 (Reducció de les desigualtats), en posar el focus en un col·lectiu especialment vulnerable dins del sistema sanitari: les persones afectades per malalties minoritàries i els seus entorns familiars. En aquest sentit, la recerca pretén contribuir a una atenció més equitativa i adaptada a les necessitats reals, en consonància amb el compromís ètic de la infermeria de reconèixer, escoltar i acompanyar les famílies que conviuen amb situacions de vulnerabilitat i patiment prolongat. Aquesta perspectiva implica també la necessitat d'adaptar les intervencions infermeres a factors com la situació socioeconòmica, el nivell d'alfabetització en salut o

la disponibilitat de xarxa de suport, afavorint una atenció realment centrada en la persona i el seu context.

Aquesta contribució es concreta especialment en la capacitat de la infermeria per identificar desigualtats en l'experiència de cura i adaptar les intervencions a la diversitat social i familiar. Això inclou la identificació de situacions de vulnerabilitat no visibles i l'ajust dels plans de cures a les necessitats específiques de cada unitat familiar.

En coherència amb aquests principis, l'estudi procurarà incorporar variabilitat en la selecció de participants, amb la voluntat de recollir les diferents experiències i perspectives. Es tindran en compte diverses dimensions com el gènere del cuidador, la situació socioeconòmica, els formats familiars, el context territorial o les trajectòries assistencials, amb l'objectiu d'aproximar-se a la diversitat de realitats que poden influir en la vivència de la cura. Aquesta diversitat permetrà identificar necessitats diferenciades i facilitar el desenvolupament d'intervencions infermeres més ajustades i individualitzades.

Des d'una perspectiva de gènere, el projecte també incorpora elements vinculats a l'ODS 5: Igualtat de gènere. Tot i que la literatura evidencia que el rol de cuidador principal en l'àmbit de la salut infantil recau majoritàriament en les dones, especialment en les mares, aquest estudi pretén també explorar i donar veu a les experiències dels homes, principalment als pares com a cuidadors. En aquest sentit, es procurarà incloure homes cuidadors amb l'objectiu d'explorar les seves vivències, necessitats i percepcions en relació amb el procés de cura d'un infant amb fibrosi quística. Aquesta aproximació permetrà aprofundir en l'impacte que el rol de cuidador pot tenir tant en dones com en homes. Així mateix, permetrà analitzar les possibles diferències en la manera de viure i afrontar les responsabilitats de cura. Aquesta anàlisi pot contribuir a identificar diferències en l'expressió emocional, la demanda d'ajuda o les estratègies d'afrontament, amb implicacions directes en la planificació de les intervencions infermeres.

De manera indirecta, el projecte també pot contribuir a reforçar la coordinació entre els diferents actors implicats en l'atenció, incloent professionals sanitaris, equips multidisciplinaris i associacions de pacients, afavorint el desenvolupament de respostes

assistencials més integrades i centrades en les necessitats de les famílies. Aquesta coordinació es pot traduir en circuits assistencials més estructurats, facilitant la derivació a recursos com psicologia o treball social en situacions de sobrecàrrega o vulnerabilitat detectada. Aquesta perspectiva s'alineja amb l'ODS 17, que promou les aliances per assolir objectius comuns en salut, així com amb l'ODS 16, en relació amb la construcció de sistemes més inclusius i accessibles. A més, la incorporació de la veu dels cuidadors pot contribuir al disseny i millora de protocols assistencials més centrats en la família.

En conjunt, aquest estudi contribueix a avançar cap a models d'atenció més equitatius i orientats a les necessitats reals de les famílies, reforçant el paper de la infermeria com a agent clau en la transformació dels sistemes sanitaris cap a un enfocament més sostenible, humà i centrat en la persona. Aquest plantejament promou l'evolució cap a models assistencials més proactius i preventius, que situen la unitat familiar com a nucli de cura i reconeixen el cuidador no només com a agent assistencial, sinó com a subjecte de cura amb necessitats pròpies que han de ser identificades i abordades de manera sistemàtica.

9 APLICABILITAT PER LA PRÀCTICA CLÍNICA I LÍNIES FUTURES D'INVESTIGACIÓ

Els resultats del present estudi aportaran coneixement rellevant per a la pràctica clínica infermera en l'àmbit de les malalties minoritàries pediàtriques, especialment en el desenvolupament de models d'atenció orientats a la família i en el reconeixement del cuidador principal com a agent actiu dins del procés assistencial. L'exploració en profunditat de les vivències, necessitats i significats atribuïts pels cuidadors d'infants amb fibrosi quística al procés de cura, a la relació amb el sistema sanitari i a la gestió de la malaltia permetrà identificar àrees de millora en la relació assistencial i els processos de comunicació terapèutica amb els professionals sanitaris i en l'adequació dels recursos de suport disponibles.

Des de la perspectiva infermera, aquest coneixement contribuirà a l'evolució cap a models d'atenció més integrals, sensibles i adaptats a les necessitats biopsicosocials i espirituals dels cuidadors. Les infermeres, per la seva proximitat, accessibilitat i continuïtat en el seguiment de pacients amb patologies cròniques complexes, ens

trobem en una posició clau dins de l'equip assistencial per identificar situacions de sobrecàrrega emocional, estrès sostingut o dificultats d'afrontament. En aquest sentit, els resultats facilitaran la implementació d'intervencions infermeres estructurades, com ara programes d'educació terapèutica personalitzada, estratègies per millorar la comunicació terapèutica amb les famílies o protocols de detecció precoç de sobrecàrrega juntament amb l'ús d'escales validades. De manera complementària, aquests abordatges poden ser compartits i enriquits en el marc d'un equip multidisciplinari (psicologia, treball social, entre d'altres), afavorint una resposta integral a les necessitats de les persones cuidadores.

Així mateix, els resultats afavoriran la creació d'espais formals d'escolta i acompanyament dins dels equips assistencials, promovent una atenció més humanitzada i basada en el reconeixement del cuidador no només com a actor assistencial, sinó com a persona amb necessitats pròpies de cura. En aquest sentit, l'estudi contribuirà a visibilitzar la denominada "càrrega invisible del cuidador", sovint infraidentificada en la pràctica clínica, però amb un impacte significatiu en la salut mental, el benestar familiar i la qualitat de vida del pacient pediàtric.

En el context català, caracteritzat pel desenvolupament d'estructures especialitzades com les Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC), aquesta investigació aportarà una perspectiva complementària centrada en l'experiència dels cuidadors, contribuint a enriquir els models assistencials existents. La incorporació sistemàtica de la veu de les famílies en el disseny, implementació i avaluació dels serveis afavorirà una millor adequació dels recursos sanitaris i psicosocials a les necessitats reals d'aquest col·lectiu.

Pel que fa a les línies futures d'investigació, es considera adient ampliar el coneixement mitjançant estudis en diferents contextos o dissenys mixtos que permetin combinar l'aprofundiment qualitatiu amb la mesura quantitativa d'aspectes com la càrrega del cuidador, la qualitat de vida o el suport percebut utilitzant diferents instruments de mesura ja validats. En aquest sentit, resultarà d'interès analitzar la relació entre la càrrega del cuidador i la qualitat de vida del pacient pediàtric, així com aprofundir en les diferències en l'experiència del cuidar segons variables com el gènere, l'etapa evolutiva

del pacient, la trajectòria clínica o la situació socioeconòmica de la família, afavorint una comprensió més precisa dels determinants socials de la salut en aquest context.

En aquest marc, i en l'àmbit de la recerca qualitativa, adquireix especial interès l'estudi de les vivències familiars en el procés de transició de l'atenció pediàtrica a l'adult, així com l'impacte emocional associat als nous tractaments moduladors de la proteïna CFTR. L'aparició d'aquests tractaments representa un canvi de paradigma en la fibrosi quística, ja que transforma el pronòstic i les expectatives de vida, però alhora introdueix noves necessitats en els cuidadors, vinculades a la incertesa, la gestió de tractaments complexos i la redefinició del futur de l'infant. En aquest sentit, aquest nou escenari planteja la necessitat d'explorar com aquests avenços impactaran en les vivències i expectatives familiars.

En aquesta línia, com a intervencions concretes es proposa el disseny i desenvolupament de programes infermers orientats a la capacitat del cuidador principal com a "cuidador expert", promovent l'adquisició de competències en la gestió de la malaltia, la presa de decisions informades i l'autocura emocional. Aquest enfocament pretén afavorir una major autonomia familiar, millorarà l'adherència terapèutica i reduir la càrrega percebuda. De manera complementària, resulta especialment rellevant impulsar línies d'investigació basades en metodologies participatives, com el co-disseny de programes de suport, dispositius assistencials i estratègies educatives conjuntament amb famílies i cuidadors, amb l'objectiu de desenvolupar intervencions més ajustades a les seves necessitats reals i experiències viscudes.

Finalment, es proposa com a línia d'investigació futura el desenvolupament i la validació de models d'atenció infermera centrats específicament en el cuidador en el context de la fibrosi quística pediàtrica. En aquest sentit, pren especial importància l'exploració d'estratègies d'acompanyament basades en tecnologies digitals (eHealth), orientades a millorar l'accessibilitat, la continuïtat assistencial i el suport emocional en entorns de cronicitat complexa. Així mateix, es planteja el desenvolupament d'entorns digitals segurs que permetin generar espais de suport entre cuidadors sense comprometre la

seguretat clínica dels pacients, minimitzant el risc d'infecció creuada associat a la fibrosi quística.

En conjunt, aquest treball reforça el paper de la infermeria com a disciplina clau en la detecció de necessitats invisibles, l'acompanyament emocional i la coordinació assistencial en contextos de cronicitat complexa. La incorporació sistemàtica de la veu dels cuidadors en el disseny, implementació i avaluació dels serveis sanitaris no només contribuirà a millorar la qualitat de l'atenció, sinó també a promoure models assistencials més humans, alineats amb la realitat de les famílies i orientats als principis d'equitat i sostenibilitat en salut.

10 BIBLIOGRAFIA

- Afonso, S. B. C., Gomes, R., & Mitre, R. M. de A. (2015). Narratives of the parents' experience of children with cystic fibrosis. *Interface - Comunicação, Saúde, Educação*, 19(55), 1077-1088. <https://doi.org/10.1590/1807-57622014.0569>
- Agencia de salut pública de Catalunya. Generalitat de Catalunya. (1982). *Programa de detecció precoç neonatal*. https://salutpublica.gencat.cat/web/.content/minisite/aspcat/promocio_salut/infancia-adolescencia/01ci
- AlAdaileh, A. G., Obeidat, H. M., Khamaiseh, A., AlNawafleh, A. H., Mahasneh, D., & Froelicher, E. S. (2021). The Lived Experience of Jordanian Parents of Children with Cystic Fibrosis: Qualitative Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 61, e72-e78. <https://doi.org/10.1016/J.PEDN.2021.04.028>
- Allen, S., Vetter, M., Davison, D. W., Cochrane, G., Uluer, A., Jennings, D., Asfour, F., Sabadosa, K. A., & Bailey, J. (2024). Cystic Fibrosis Experience of Care Survey: Patient-Caregiver-Clinician Collaborative Design and Implementation. *Journal of patient experience*, 11. <https://doi.org/10.1177/23743735241302739>
- Almulla, H., Aljaloud, O., Almulla, H., & Nasser, S. (2024). Caregiver burden, perceived stress, and social support among parents of chronically ill children in Saudi Arabia. *BMC Nursing* 2024 23:1, 23(1), 811-. <https://doi.org/10.1186/S12912-024-02494-8>
- Alvarenga, W. de A., Leite, A. C. A. B., de Carvalho, T. M., da Silva Gonzaga, B. V., de Moraes, M. F. S., da Silva, L. P., Charepe, Z., & Nascimento, L. C. (2025). Hope-Promoting Communication With Pediatric Patients With Chronic Diseases and Their Families: A Scoping Review. *Journal of nursing scholarship : an official publication of Sigma Theta Tau International Honor Society of Nursing*, 57(5), 776-788. <https://doi.org/10.1111/JNU.70034>
- Alzayed, A. (2025). Transitioning care in cystic fibrosis: a comprehensive review of reviews of clinical and psychosocial outcomes. *Frontiers in pediatrics*, 13. <https://doi.org/10.3389/FPED.2025.1643434>
- Ammann-Schnell, L., Groeschel, S., Kehrer, C., Frölich, S., & Krägeloh-Mann, I. (2021). The impact of severe rare chronic neurological disease in childhood on the quality of life of families—a study on MLD and PCH2. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021 16:1, 16(1), 1-16. <https://doi.org/10.1186/S13023-021-01828-Y>

- Apple, R. W. (2023). Coping and adaptation to chronic illness and disability for children and adolescents: Focus on cystic fibrosis. *Journal of Pain Management*, 16(4), 313-323. <https://openurl.ebsco.com/contentitem/ccm:179700402?sid=ebsco:plink:crawler&id=ebsco:ccm:179700402&crl=c>
- Arrudi-Moreno, M., García-Romero, R., Samper-Villagrasa, P., Sánchez-Malo, M. J., & Martín-de-Vicente, C. (2021). Neonatal cystic fibrosis screening: Analysis and differences in immunoreactive trypsin levels in newborns with a positive screen. *Anales de Pediatría*, 95(1), 11-17. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDE.2020.04.022>
- Bartholomew, T. T., Joy, E. E., Kang, E., & Brown, J. (2021). A choir or cacophony? Sample sizes and quality of conveying participants' voices in phenomenological research. *Methodological Innovations*, 14(2). <https://doi.org/10.1177/20597991211040063>
- Beeler, D., Christensen, V., Parker, K., & Cottrell, E. (2023). 'The place it puts us in emotionally and relationally with our child, it's damaging': Understanding the real-world psychosocial needs of caregivers of childhood cancer survivors. *Journal of cancer survivorship : research and practice*, 19(1), 216. <https://doi.org/10.1007/S11764-023-01461-7>
- Beiranvand, S., Akbari, S., Sattari, A., Beiranvand, S., Akbari, S., Sattari, A., Beiranvand, S., Akbari, S., Sattari, A., Beiranvand, S., Akbari, S., & Sattari, A. (2024). Psychosocial Challenges of Parents with Children with Acute Lymphoblastic Leukemia. *Jundishapur Journal of Chronic Disease Care* 2024 13:3, 13(3), e143257. <https://doi.org/10.5812/JJCDC-143257>
- Bell, S. C., Mall, M. A., Gutierrez, H., Macek, M., Madge, S., Davies, J. C., Burgel, P. R., Tullis, E., Castaños, C., Castellani, C., Byrnes, C. A., Cathcart, F., Chotirmall, S. H., Cosgriff, R., Eichler, I., Fajac, I., Goss, C. H., Drevinek, P., Farrell, P. M., ... Ratjen, F. (2020). The future of cystic fibrosis care: a global perspective. *The Lancet Respiratory Medicine*, 8(1), 65-124. [https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(19\)30337-6](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(19)30337-6)
- Benedetto, L., Marino, I., Ronco, F., Iaria, G., Foletti, L., & Ingrassia, M. (2022). Exploring Psychological Needs and Burden of Care in Parents of Children with Hemato-Oncological Diseases. *Hemato*, 3(3), 475-484. <https://doi.org/10.3390/HEMATO3030033>
- Berenguera, A., Fernández de Sanmamed MJ, Pons, M., Pujol, E., Rodríguez, D., & Saura, S. (2014). *Escuchar, observar y comprender. Recuperando la narrativa en las Ciencias de la Salud. Aportaciones de la investigación cualitativa* (1ª edición, Número Institut Universitari d'Investigació en Atenció Primària Jordi Gol (IDIAP J. Gol),). Institut Universitari d'Investigació en Atenció Primària Jordi Gol (IDIAP J. Gol).

- Berger, R. (2015). Now I see it, now I don't: researcher's position and reflexivity in qualitative research. *Qualitative Research*, 15(2), 219-234.
<https://doi.org/https://doi.org/10.1177/1468794112468475>
- Borrescio-Higa, F., & Valdés, N. (2022). The Psychosocial Burden of Families with Childhood Blood Cancer. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(1).
<https://doi.org/10.3390/IJERPH19010599>
- Brown, N., Gallagher, R., Fowler, C., & Wales, S. (2010). The role of parents in managing asthma in middle childhood: An important consideration in chronic care. *Collegian*, 17(2), 71-76.
<https://doi.org/10.1016/j.colegn.2010.04.006>
- Bryon, M., & Wallis, C. (2011). Parents as equal partners in the paediatric cystic fibrosis multidisciplinary team. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 104(Suppl 1), S30.
<https://doi.org/10.1258/JRSM.2011.S11105>
- Busetto, L., Wick, W., & Gumbinger, C. (2020). How to use and assess qualitative research methods. *Neurological research and practice*, 2(1). <https://doi.org/10.1186/S42466-020-00059-Z>
- Camardelli, M. S., Campmany, L., Hammermuller, E., & Arighi, P. (2025). Complexity of healthcare needs of children and adolescents with complex chronic illnesses and primary caregiver burden. *Archivos argentinos de pediatria*, 123(4). <https://doi.org/10.5546/AAP.2024-10348.ENG>
- CatSalut. Servei Català de la Salut. (2025, novembre 13). *Salut impulsa el projecte XUEC-Territori per reforçar l'atenció i garantir una millor coordinació territorial en l'atenció a les malalties minoritàries arreu de Catalunya*. CatSalut. Servei Català de la Salut.
<https://catsalut.gencat.cat/ca/detalls/noticies/2025-11-13-Salut-impulsa-projecte-XUEC-Territori-reforcar-atencio-garantir-millor-coordinacio-territorial-malalties-minoritarries-Catalunya>
- Chaghazardi, M., Janatolmakan, M., Rezaeian, S., & Khatony, A. (2022). Care burden and associated factors in caregivers of children with cancer. *Italian journal of pediatrics*, 48(1).
<https://doi.org/10.1186/S13052-022-01291-W>
- Cheema, Z. M., Gomez, L. C., Johnson, N., Laflamme, O. D., Rabin, H. R., Steele, K., Wallenburg, J., Leong, J., Cheng, S. Y., Quon, B. S., Stephenson, A. L., Wranik, W. D., Sadatsafavi, M., &

- Stanojevic, S. (2024). Measuring the burden of cystic fibrosis: A scoping review. *Journal of Cystic Fibrosis*, 23(5), 823-830. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2023.11.014>
- Christian, B. J. (2010). Research commentary-challenges for parents and families: Demands of caregiving of children with chronic conditions. *Journal of Pediatric Nursing*, 25(4), 299-301. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2010.04.008>
- Chudleigh, J., & Chinnery, H. (2020). Psychological Impact of NBS for CF. *International journal of neonatal screening*, 6(2). <https://doi.org/10.3390/IJNS6020027>
- Codern Bové, N., Cardona Cardona, À., Arbiol Rodríguez, I., Torrent Farnell, J., & Vila Domènech, J. (2023). *Estudi sobre les necessitats de les persones afectades de malalties minoritàries i les seves famílies en la vida quotidiana, l'escola i la feina*. https://fundaciotorrentfarnell.org/wp-content/uploads/2025/02/InformeMMV60123_final-Acronims.pdf
- Continisio, G. I., Serra, N., Guillari, A., Civitella, M. T., Sepe, A., Simeone, S., Gargiulo, G., Toscano, S., Esposito, M. R., Raia, V., & Rea, T. (2020). An investigation on parenting stress of children with cystic fibrosis. *Italian Journal of Pediatrics*, 46(1), 33. <https://doi.org/10.1186/S13052-020-0795-7>
- Cordeiro, S. M., da Silva, H. B., & Silva-Rodrigues, F. M. (2024). Family caregivers' needs for information on pediatric cystic fibrosis: A qualitative study. *Journal of child health care : for professionals working with children in the hospital and community*. <https://doi.org/10.1177/13674935241303539>
- Costa, E. A. parecida de O., Dupas, G., Sousa, E. F. rancisco R., & Wernet, M. (2013). Children's chronic disease:family needs and their relationship with the family health strategy. *Revista gaucha de enfermagem*, 34(3), 72-78. <https://doi.org/10.1590/S1983-14472013000300009>
- Creswell, W. J., & Poth, N. C. (2018). *Qualitative Inquiry and Research Design: Choosing Among Five Approaches*. 1-488. https://books.google.com/books/about/Qualitative_Inquiry_and_Research_Design.html?hl=ca&id=DLbBDQAAQBAJ
- Cychosz, M., Romeo, R., Soderstrom, M., Scaff, C., Ganek, H., Cristia, A., Casillas, M., de Barbaro, K., Bang, J. Y., & Weisleder, A. (2020). Longform recordings of everyday life: Ethics for best

- practices. *Behavior research methods*, 52(5), 1951. <https://doi.org/10.3758/S13428-020-01365-9>
- Daly, C., Ruane, P., O'Reilly, K., Longworth, L., & Vega-Hernandez, G. (2022). Caregiver burden in cystic fibrosis: a systematic literature review. *Therapeutic Advances in Respiratory Disease*, 16. <https://doi.org/https://doi.org/10.1177/17534666221086416>
- DeCelie-Germana, J. K., Bonitz, L., Langfelder-Schwind, E., Kier, C., Diener, B. L., & Berdella, M. (2023). Diagnostic and Communication Challenges in Cystic Fibrosis Newborn Screening. *Life* 2023, Vol. 13, Page 1646, 13(8), 1646. <https://doi.org/10.3390/LIFE13081646>
- Diab Cáceres, L., & Zamarrón de Lucas, E. (2023). Fibrosis quística: epidemiología, clínica, diagnóstico y tratamiento. *Medicina Clínica*, 161(9), 389-396. <https://doi.org/10.1016/J.MEDCLI.2023.06.006>
- DiCicco-Bloom, B., & Crabtree, B. F. (2006). The qualitative research interview. *Medical education*, 40(4), 314-321. <https://doi.org/10.1111/J.1365-2929.2006.02418.X>
- Draucker, C. B., Martsof, D. S., & Poole, C. (2009). Developing Distress Protocols for Research on Sensitive Topics. *Archives of Psychiatric Nursing*, 23(5), 343-350. <https://doi.org/10.1016/j.apnu.2008.10.008>
- Duque, A., Araujo, L., Martinez-Romo, J., Esteban-Vasallo, M. D., Domínguez-Berjón, M. F., & Malillos Perez, D. (2025). An integrated approach for rare disease detection and classification in Spanish pediatric medical reports. *Scientific Reports* 2025 15:1, 15(1), 1-19. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-21827-4>
- Elborn, J. S. (2016, novembre 19). Cystic fibrosis. *The Lancet*, 388(10059), 2519-2531. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)00576-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)00576-6)
- Escobar, J., Francy, Y., & Bonilla-Jimenez, I. (2009). Grupos focales: Una guía conceptual y metodológica. *Cuadernos Hispanoamericanos de Psicología CUADERNOS HISPANOAMERICANOS DE PSICOLOGÍA*, 9(1), 51-67.
- European Union. (2016). *Regulation (EU) 2016/679 (General Data Protection Regulation)*. <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2016/679/oj>
- Farrell, P. M. (2025). Reflections on 50 Years of Cystic Fibrosis Newborn Screening Experience with Critical Perspectives, Assessment of Current Status, and Predictions for Future Improvements. *International Journal of Neonatal Screening* 2025, Vol. 11, Page 88, 11(4), 88. <https://doi.org/10.3390/IJNS11040088>

- Finlay, L. (2013). Unfolding the Phenomenological Research Process: Iterative Stages of «Seeing Afresh». *Journal of Humanistic Psychology*, 53(2), 172-201. <https://doi.org/https://doi.org/10.1177/0022167812453877>
- Fitzgerald, C., George, S., Somerville, R., Linnane, B., & Fitzpatrick, P. (2018). Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 17(1), 125-131. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2017.08.016>
- Flick, U. (2022). An introduction to qualitative research. . *Góndola, Enseñanza y Aprendizaje de las Ciencias*, 15(1), 171-175. <https://doi.org/10.14483/23464712.15330>
- Fundació Doctor Robert (Càtedra de Recerca Qualitativa). (2007). *Les malalties minoritàries a Catalunya: percepció de necessitats i propostes d'acció. Setembre 2007*. <https://behcet.es/documents/EERR/EERRCatalunaCatalan.pdf>
- Galtieri, L. R., Perez, M. N., & Barakat, L. P. (2024). Quality of life of caregivers at the end of their child's pediatric cancer treatment: cancer-specific worry and material hardship. *Journal of pediatric psychology*, 49(5), 348-355. <https://doi.org/10.1093/JPEPSY/JSAE014>
- Gamper, M. J., Cohen, R. S., Razaz, M. E., Parrillo, E., Thornton, C. P., Wec, A., McDonald, K., & Gleason, K. T. (2024). Electronic Communication Between Children's Caregivers and Health Care Teams: Scoping Review on Parental Caregiver's Perceptions and Experience. *JMIR pediatrics and parenting*, 7. <https://doi.org/10.2196/60352>
- Generalitat de Catalunya. (s.d.). *Grups de malalties minoritàries. Canal Salut*. Recuperat 16 novembre 2025, de <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties-minoritarries/grups/>
- Generalitat de Catalunya. (s.d.). *Malalties minoritàries. Canal Salut*. Recuperat 16 novembre 2025, de <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties-minoritarries/index.html>
- Generalitat de Catalunya. (2024). *Xarxes d'unitats d'expertesa clínica (XUEC) en malalties minoritàries (MM). CatSalut. Servei Català de la Salut*. <https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarries-UEC/>
- Giambra, B. K., Knafl, K., Zhang, N., Zhang, Y., Haas, S., Pickler, R. H., & Britto, M. T. (2024). Influence of caregiver-nurse communication on quality of life and clinical outcomes of children with long-term ventilator dependence. *Journal of Pediatric Nursing*, 79, e100-e109. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2024.10.005>

- Gimenez-Lozano, C., Páramo-Rodríguez, L., Caverro-Carbonell, C., Corpas-Burgos, F., López-Maside, A., Guardiola-Villarraig, S., & Zurriaga, O. (2022). Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *International journal of environmental research and public health*, 19(16). <https://doi.org/10.3390/IJERPH191610366>
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido, R., Pousada, M., & Armayones, M. (2021). The Role of Parent/Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear. *International journal of environmental research and public health*, 18(7). <https://doi.org/10.3390/IJERPH18073724>
- Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. (2024). *Informe ReeR 2024: Situación de las Enfermedades Raras en España*. https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2024_ACCESIBLE.pdf
- Guest, G., Bunce, A., & Johnson, L. (2006). How Many Interviews Are Enough?: An Experiment with Data Saturation and Variability. *Field Methods*, 18(1), 59-82. <https://doi.org/10.1177/1525822X05279903>
- Guest, G., Namey, E., & McKenna, K. (2017). How Many Focus Groups Are Enough? Building an Evidence Base for Nonprobability Sample Sizes. *Field Methods*, 29(1), 3-22. <https://doi.org/10.1177/1525822X16639015>
- Guia d'elaboració del Full d'Informació i del Consentiment Informat.* (2014). 1-4.
- Guilabert, M., Martínez-García, A., Sala-González, M., Solas, O., & Mira, J. J. (2021). Results of a Patient Reported Experience Measure (PREM) to measure the rare disease patients and caregivers experience: a Spanish cross-sectional study. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-021-01700-Z>
- Hennink, M., & Kaiser, B. N. (2022). Sample sizes for saturation in qualitative research: A systematic review of empirical tests. *Social Science & Medicine*, 292(2), 114523. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2021.114523>
- Hughan, K. S., Daley, T., Rayas, M. S., Kelly, A., & Roe, A. (2019). Female reproductive health in cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 18, S95-S104. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2019.08.024>

- Isabel Tan, X., Mordiffi, S., Lopez, V., & Leong, K. (2020). Psychological Distress in Parents of Children with Cancer: A Descriptive Correlational Study. *Asia-Pacific Journal of Oncology Nursing*, 8(1), 94. https://doi.org/10.4103/APJON.APJON_46_20
- Iversen, A. S., Graue, M., Haugstvedt, A., & Råheim, M. (2018). Being mothers and fathers of a child with type 1 diabetes aged 1 to 7 years: a phenomenological study of parents' experiences. *International journal of qualitative studies on health and well-being*, 13(1). <https://doi.org/10.1080/17482631.2018.1487758>
- Johnson, F., Southern, K. W., & Ulph, F. (2019). Psychological Impact on Parents of an Inconclusive Diagnosis Following Newborn Bloodspot Screening for Cystic Fibrosis: A Qualitative Study. *International Journal of Neonatal Screening*, 5(2), 23. <https://doi.org/10.3390/IJNS5020023>
- Kallio, H., Pietilä, A. M., Johnson, M., & Kangasniemi, M. (2016). Systematic methodological review: developing a framework for a qualitative semi-structured interview guide. *Journal of advanced nursing*, 72(12), 2954-2965. <https://doi.org/10.1111/JAN.13031>
- Kaltsas, A. (2025). Cystic Fibrosis and Male Infertility: From Genetics to Future Perspectives in Assisted Reproductive Technologies. *Genes* 2025, Vol. 16, Page 994, 16(9), 994. <https://doi.org/10.3390/GENES16090994>
- Kelada, L., Wakefield, C. E., Muppavaram, N., Lingappa, L., & Chittem, M. (2021). Psychological outcomes, coping and illness perceptions among parents of children with neurological disorders. *Psychology and Health*, 36(12), 1480-1496. <https://doi.org/10.1080/08870446.2020.1859113>;REQUESTEDJOURNAL:JOURNAL:GPSH20;PAGE:STRING:ARTICLE/CHAPTER
- Kerr, A. M., Bereitschaft, C., Duty, K. M., & Sisk, B. A. (2023). Navigating care for rare diseases: Caregiver and patient advice for families and clinicians managing care for vascular malformations. *Patient Education and Counseling*, 107. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2022.11.011>
- Kindratt, T. B., Lark, P., Ray, M., & Brannon, G. E. (2022). Disparities in Patient- and Family-Centered Care Among Children With Health Conditions. *Journal of Patient Experience*, 9. <https://doi.org/10.1177/23743735221092494>
- Krantz, M., Malm, E., Darin, N., Sofou, K., Savvidou, A., Reilly, C., & Boström, P. (2022). Parental experiences of having a child with CLN3 disease (juvenile Batten disease) and how these

- experiences relate to family resilience. *Child: Care, Health & Development*, 48(5), 842-851.
<https://doi.org/10.1111/CCH.12993>
- Krueger, R. A., & Casey, M. A. (2015). Focus Group Interviewing. *Handbook of Practical Program Evaluation: Fourth Edition*, 506-534. <https://doi.org/10.1002/9781119171386.ch20>
- Kuo, D. Z., Houtrow, A. J., Arango, P., Kuhlthau, K. A., Simmons, J. M., & Neff, J. M. (2011). Family-Centered Care: Current Applications and Future Directions in Pediatric Health Care. *Maternal and Child Health Journal*, 16(2), 297. <https://doi.org/10.1007/S10995-011-0751-7>
- Ledson, M. J., Gallagher, M. J., Corkill, J. E., Hart, C. A., & Walshaw, M. J. (1998). Cross infection between cystic fibrosis patients colonised with *Burkholderia cepacia*. *Thorax*, 53(5), 432-436. <https://doi.org/10.1136/THX.53.5.432>
- Li, S., Douglas, T., & Fitzgerald, D. A. (2023). Psychosocial needs and interventions for young children with cystic fibrosis and their families. *Paediatric respiratory reviews*, 46, 30-36. <https://doi.org/10.1016/J.PRRV.2023.04.002>
- Lincoln, Y., & Guba, E. G. (1985). Naturalistic Inquiry. En *Sage Publications, Inc.* Sage Publications, Inc.
https://books.google.com/books/about/Naturalistic_Inquiry.html?hl=es&id=2oA9aWINEoC
- Liu, M., Tang, W., Zhang, Y., Sun, W., & Wang, Y. (2023). Decisional conflict, caregiver mastery, and depression among Chinese parental caregivers of children with leukemia. *BMC psychiatry*, 23(1). <https://doi.org/10.1186/S12888-023-05084-1>
- Long, K. A., & Marsland, A. L. (2011). Family adjustment to childhood cancer: a systematic review. *Clinical child and family psychology review*, 14(1), 57-88. <https://doi.org/10.1007/S10567-010-0082-Z>
- Maldonado-Castellanos, I., & Barrios, L. M. (2023). Ethical Issues when Using Digital Platforms to Perform Interviews in Qualitative Health Research. *International Journal of Qualitative Methods*, 22. <https://doi.org/10.1177/16094069231165949>
- Mayan, M. J. (2001). *Una Introducción a los Métodos Cualitativos: Un Módulo de Entrenamiento para Estudiantes y Profesionales*. Introdutoria, Nota César, Traducción Cisneros Puebla, A.
<http://www.ualberta.ca/~iiqm//pdfs/introduccion.pdf>

- McGarry, M. E., Raraigh, K. S., Farrell, P., Shropshire, F., Padding, K., White, C., Dorley, M. C., Hicks, S., Ren, C. L., Tullis, K., Freedenberg, D., Wafford, Q. E., Hempstead, S. E., Taylor, M. A., Faro, A., Sontag, M. K., & McColley, S. A. (2025). Cystic Fibrosis Newborn Screening: A Systematic Review-Driven Consensus Guideline from the United States Cystic Fibrosis Foundation. *International Journal of Neonatal Screening*, 11(2), 24. <https://doi.org/10.3390/IJNS11020024/S1>
- McMullin, C. (2021). Transcription and Qualitative Methods: Implications for Third Sector Research. *Voluntas*, 34(1), 140. <https://doi.org/10.1007/S11266-021-00400-3>
- Mensah, A. B. B., Nunoo, H., Mensah, K. B., Okyere, J., Dzomeku, V. M., Apiribu, F., Asoogo, C., & Clegg-Lampsey, J. N. (2023). Impact of childhood and adolescence cancer on family caregivers: a qualitative analysis of strains, resources and coping behaviours. *BMC psychology*, 11(1). <https://doi.org/10.1186/S40359-023-01406-W>
- Millar, B. C., McCafferty, M., McCann, C., O'Neill, D., Rendall, J. C., & Moore, J. E. (2023). Cystic fibrosis: Infection prevention & control recommendations for universities, colleges and institutes of further and higher education – A practical guide. *Infection, Disease & Health*, 28(2), 115-129. <https://doi.org/10.1016/J.IDH.2022.12.002>
- Mrkoc, T., Decker, B., Tuzil, J., Turkova, B., Doleckova, K., Koznarova, B., Zabranska, S., Blazkova, T., Dolezal, H., Pilnackova, B., & Dolezal, T. (2025). Life With Cystic Fibrosis: The Socioeconomic Impact on Patients and Their Caregivers. *Value in Health Regional Issues*, 47, 101085. <https://doi.org/10.1016/J.VHRI.2025.101085>
- Moharrami, N., Jabraeili, M., Neshat, H., & Farshi, M. R. (2025). Correlation of Social Support with Care Burden and Post-Traumatic Growth in Mothers of Children with Leukemia. *Journal of Caring Sciences*, 14(3), 191. <https://doi.org/10.34172/JCS.025.33594>
- Naranjo-Hernández, Y., & González-Bernal, R. (2021). Investigación cualitativa, un instrumento para el desarrollo de la ciencia de Enfermería. *Revista Archivo Médico de Camagüey*, 25(3). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552021000300015
- National Guideline Alliance. (2017). *Cystic fibrosis: diagnosis and management*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535671/>
- Nesser, W., Grace Yi, E. H., Wotring, A. J., Hutchins, M. D., & Snyder, S. (2023). A Partial Picture, Without a Frame: Measuring Quality of Life in Cystic Fibrosis Caregivers. *American Journal*

of Health Education, 54(3), 233-241.
<https://doi.org/https://doi.org/10.1080/19325037.2023.2186984>

Nowell, L. S., Norris, J. M., White, D. E., & Moules, N. J. (2017). Thematic Analysis: Striving to Meet the Trustworthiness Criteria. *International Journal of Qualitative Methods*, 16(1).
<https://doi.org/https://doi.org/10.1177/1609406917733847>

Oates, G. R., & Schechter, M. S. (2022). Socioeconomic determinants of respiratory health in patients with cystic fibrosis: implications for treatment strategies. *Expert review of respiratory medicine*, 16(6), 637. <https://doi.org/10.1080/17476348.2022.2090928>

Pastor-Vivero, M. D., Costa i Colomer, J., Martín de Vicente, C., Vicente-Santamaria, S., Garcia Romero, R., González Jiménez, D., & Luna Paredes, C. (2025). Advances in the treatment of cystic fibrosis: CFTR modulators. *Anales de Pediatría (English Edition)*, 102(5), 503857.
<https://doi.org/10.1016/j.anpede.2025.503857>

Patton, M. Q. (2015). Sampling, Qualitative (Purposeful). *The Blackwell Encyclopedia of Sociology*. <https://doi.org/10.1002/9781405165518.wbeoss012.pub2>

Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and health journal*, 8(4), 475-491. <https://doi.org/10.1016/J.DHJO.2015.03.009>

Pilapil, M., Coletti, D. J., Rabey, C., & DeLaet, D. (2017). Caring for the Caregiver: Supporting Families of Youth With Special Health Care Needs. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, 47(8), 190-199. <https://doi.org/10.1016/j.cppeds.2017.07.003>

Pinto, M. G., Santos, V. G. dos, Guimarães, J. A., Gesteira, E. C. R., Duarte, E. D., Braga, P. P., Pinto, M. G., Santos, V. G. dos, Guimarães, J. A., Gesteira, E. C. R., Duarte, E. D., & Braga, P. P. (2023). Gestão familiar de crianças com condições crônicas: Perspetivas dos cuidadores. *Revista de Enfermagem Referência, serVI*(2). <https://doi.org/10.12707/RVI22100>

Polit, D. F. ., & Beck, C. Tatano. (2021). *Nursing research : generating and assessing evidence for nursing practice*. 796.

Prieto Rodríguez, M., & March Cerdá, J. (2002). *Paso a paso en el diseño de un estudio mediante grupos focales | Atención Primaria*. <https://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-articulo-paso-paso-el-diseno-un-13029750>

Quittner, A. L., Goldbeck, L., Abbott, J., Duff, A., Lambrecht, P., Solé, A., Tibosch, M. M., Brucefors, A. B., Yüksel, H., Catastini, P., Blackwell, L., & Barker, D. (2014). Prevalence of depression

- and anxiety in patients with cystic fibrosis and parent caregivers: results of The International Depression Epidemiological Study across nine countries. *Thorax*, 69(12), 1090-1097. <https://doi.org/10.1136/THORAXJNL-2014-205983>
- Requisitos para la evaluación de proyectos de investigación | VHIR - Vall d'Hebron Institut de Recerca.* (s.d.). Recuperat 12 març 2026, de <https://vhir.vallhebron.com/es/instituto/comite-y-comisiones/comite-de-etica-de-la-investigacion-con-medicamentos-ceim/requisitos-para-la-evaluacion-de-proyectos-de-investigacion>
- Ribot-Catalá, C., Tenllado Gil, M. A. F., & De León Solera, D. G. (1999). Investigación cualitativa en atención primaria. Una experiencia con entrevistas abiertas. *Atención Primaria*, 25(5), 343-348. [https://doi.org/10.1016/S0212-6567\(00\)78517-9](https://doi.org/10.1016/S0212-6567(00)78517-9)
- Rodas Pacheco, F. D., & Pacheco Salazar, V. G. (2020). Grupos Focales: Marco de Referencia para su Implementación. *INNOVA Research Journal*, 5(3), 182-195. <https://doi.org/10.33890/innova.v5.n3.2020.1401>
- Rujimora, J., & DeDiego, A. C. (2025). Child self-regulation and caregiver hope: insights from families navigating Sick cell disease and pediatric cancer. *Pediatric Hematology and Oncology*, 42(3), 171-177. <https://doi.org/10.1080/08880018.2025.2480223>
- Saiman, L., Siegel, J. D., LiPuma, J. J., Brown, R. F., Bryson, E. A., Chambers, M. J., Downer, V. S., Fliege, J., Hazle, L. A., Jain, M., Marshall, B. C., O'Malley, C., Pattee, S. R., Potter-Bynoe, G., Reid, S., Robinson, K. A., Sabadosa, K. A., Schmidt, H. J., Tullis, E., ... Weber, D. J. (2014). Infection prevention and control guideline for cystic fibrosis: 2013 update. *Infection control and hospital epidemiology*, 35 Suppl 1(S1), s1-s67. <https://doi.org/10.1086/676882>
- Salvatore, D., & Pepe, A. (2025). Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Modulators in Cystic Fibrosis: A Review of Registry-Based Evidence. *Journal of Clinical Medicine* 2025, Vol. 14, Page 3978, 14(11), 3978. <https://doi.org/10.3390/JCM14113978>
- Sandilands, K., Williams, A., & Rylands, A. J. (2022). Carer burden in rare inherited diseases: a literature review and conceptual model. *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-022-02561-W>
- Saunders, B., Sim, J., Kingstone, T., Baker, S., Waterfield, J., Bartlam, B., Burroughs, H., & Jinks, C. (2018). Saturation in qualitative research: exploring its conceptualization and

- operationalization. *Quality & Quantity* 2017 52:4, 52(4), 1893-1907.
<https://doi.org/10.1007/s11135-017-0574-8>
- Shadi, D., Jabraeili, M., Hassankhani, H., Alhani, F., & Bostanabad, M. A. (2024). Family caregivers of children with cystic fibrosis: supportive care needs - scoping review. *BMJ supportive & palliative care*. <https://doi.org/10.1136/SPCARE-2024-005015>
- Smith, J., Harré, R., & Langenhove, L. (1995). Semi-Structured Interviewing and Qualitative Analysis. *Rethinking Methods in Psychology*, 10-26.
<https://doi.org/10.4135/9781446221792>
- Söyünmez, S., Sezer Efe, Y., & Köse, M. (2026). Through mothers' eyes: A qualitative exploration of raising a child with cystic fibrosis. *Journal of health psychology*.
<https://doi.org/10.1177/13591053251412174>
- Suárez-Rayó, A., Lara-Pompa, N. E., Villeda-Aguilar, A., Urrutia-Ballesteros, I. M., Esmer-Sánchez, C., Vega-Vega, L., Escamilla-Asiain, G., & Méndez-Venegas, J. (2024). Factores que se asocian y predicen ansiedad en cuidadores primarios informales de niños con cáncer en tratamiento. *Psicooncología*, 21(2), 207-221. <https://doi.org/10.5209/PSIC.98167>
- Taib, F., Beng, K. T., & Chan, L. C. (2021). The Challenges, Coping Mechanisms, and the Needs of the Inhospital Parents Caring for Children with Life-limiting Neurological Disorders: A Qualitative Study. *Indian Journal of Palliative Care*, 27(4), 483-489.
https://doi.org/10.25259/IJPC_3_21
- Tartaglini, M. F., Feldberg, C., Hermida, P. D., Heisecke, S. L., Dillon, C., Ofman, S. D., Nuñez, M. L., & Somale, V. (2020). Escala de sobrecarga del cuidador de Zarit: análisis de sus propiedades psicométricas en cuidadores familiares residentes en Buenos Aires, Argentina. *Neurología Argentina*, 12(1), 27-35. <https://doi.org/10.1016/J.NEUARG.2019.11.003>
- THE 17 GOALS | Sustainable Development. (s.d.). Recuperat 19 maig 2026, de <https://sdgs.un.org/goals>
- Tluczek, A., Kosciuk, R. L., Farrell, P. M., & Rock, M. J. (2005). Psychosocial risk associated with newborn screening for cystic fibrosis: parents' experience while awaiting the sweat-test appointment. *Pediatrics*, 115(6), 1692-1703. <https://doi.org/10.1542/PEDS.2004-0275>
- Tluczek, A., Laxova, A., Grieve, A., Heun, A., Brown, R. L., Rock, M. J., Gershan, W. M., & Farrell, P. M. (2013). Long-Term follow-up of Cystic Fibrosis newborn screening: Psychosocial

- functioning of adolescents and young adults. *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 13(2), 227. <https://doi.org/10.1016/J.JCF.2013.10.001>
- van Manen, M. (2016). Phenomenology of Practice. *Phenomenology & Practice*, 1(1). <https://doi.org/10.29173/pandpr19803>
- von Mengershausen, U., & Streuli, J. C. (2024). Parents' expectations regarding case management for rare diseases in Switzerland: mixed-method findings from an online survey. *Swiss medical weekly*, 154(6). <https://doi.org/10.57187/S.3401>
- Wallenwein, A., Schwarz, M., & Goldbeck, L. (2017). Quality of life among German parents of children with cystic fibrosis: the effects of being a single caregiver. *Quality of life research : an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation*, 26(12), 3289-3296. <https://doi.org/10.1007/s11136-017-1662-x>
- Willig, C. (2013). Introducing Qualitative Research in Psychology. Adventures in theory and method. En *Introducing Qualitative Research in Psychology ADVENTURES IN THEORY AND METHOD* (5). McGraw-Hill Education.
- Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., & Quitmann, J. (2023). Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet journal of rare diseases*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-023-02837-9>
- World Medical Association. (2013). *WMA Declaration of Helsinki – Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects*. <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki/>
- Xavier, D., Silva, W., Correa, F., Porto, I., Soares, L., Melgaço, G., Oliveira, V., Lima, V., & Oliveira, M. (2025). Experience of Parenting Children and Adolescents with Cystic Fibrosis: A Systematic Review of Qualitative Studies and Meta-Synthesis. *Respiratory medicine*, 249, 108485. <https://doi.org/10.1016/J.RMED.2025.108485>
- Yucel, E., Zhang, S., & Panjabi, S. (2021). Health-Related and Economic Burden Among Family Caregivers of Patients with Acute Myeloid Leukemia or Hematological Malignancies. *Advances in Therapy*, 38(10), 5002-5024. <https://doi.org/10.1007/S12325-021-01872-X>

11 ANNEXOS:

ANNEX 1. FULL D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT INFORMAT

EXPERIÈNCIES I NECESSITATS DELS CUIDADORS DE PACIENTS PEDIÀTRICS AMB FIBROSI QUÍSTICA

Investigadores responsables: Andrea Villazán Garre i Neus Mestre Tosquella
Estudiants del Grau d'Infermeria – Escola Universitària d'Infermeria Gimbernat

Objectiu de l'estudi:

L'objectiu d'aquest estudi és comprendre les experiències, vivències i necessitats dels cuidadors principals de pacients pediàtrics amb fibrosi quística, amb la finalitat de contribuir a la millora de l'atenció i del suport ofert des de l'àmbit sanitari.

Procediment:

La seva participació consistirà en la realització d'una entrevista individual, de caràcter voluntari, amb una durada aproximada d'entre 45 i 90 minuts. L'entrevista serà gravada en àudio per garantir una recollida fidel de la informació i posteriorment transcrita per a la seva anàlisi.

Voluntarietat i dret a retirar-se:

La seva participació és totalment voluntària. Pot decidir no respondre a alguna pregunta o retirar-se de l'estudi en qualsevol moment, sense que això comporti cap conseqüència negativa ni afecti l'atenció sanitària rebuda.

Confidencialitat:

Totes les dades recollides seran tractades de manera confidencial i anonimitzada, d'acord amb la normativa vigent de protecció de dades (Reglament General de Protecció de Dades, UE 2016/679). Les gravacions i transcripcions s'utilitzaran exclusivament amb finalitats acadèmiques i de recerca.

Riscos i beneficis:

No s'espera que la participació en l'estudi comporti riscos. Tot i així, algunes preguntes poden generar emocions; en aquest cas, l'entrevista es podrà interrompre si el participant ho desitja. La seva participació pot contribuir a millorar el coneixement, l'atenció als cuidadors i afavorir unes millors cures als pacients pediàtrics amb fibrosi quística.

Consentiment:

He llegit i entès la informació proporcionada. He pogut fer preguntes i aquestes han estat resoltes satisfactòriament. Accepto participar de manera voluntària en aquest estudi i autoritzo l'enregistrament en àudio de l'entrevista.

Nom i cognoms del participant: _____

Signatura: _____

Data: _____

ANNEX 2. GUIÓ D'ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA

1. Introducció i creació de rapport

- Abans de començar, m'agradaria que et presentis una mica:
 - Qui ets i quin és el teu rol familiar?
 - Quina relació tens amb el teu fill/a i des de quan ets el/la cuidador/a principal?

2. Experiència del diagnòstic

- Pots explicar com vas viure el moment en què es va confirmar el diagnòstic de fibrosi quística?
- Quines emocions i pensaments et van sorgir en aquells primers moments?

3. Vida quotidiana i impacte

- Com ha canviat la teva vida i la de la teva família des del diagnòstic?
- Quines són les situacions més complexes o difícils del dia a dia?
- Hi ha aspectes pràctics o logístics que se t'han fet especialment difícils?

4. Rol de cuidador/a

- Com descriuries el teu rol actual com a cuidador/a principal?
- Quines funcions o responsabilitats assumeixes habitualment?
- Hi ha alguna tasca que et genera més estrès o preocupació?

5. Relació amb els professionals sanitaris

- Com ha estat la teva experiència amb l'equip de salut?
- Et sents escoltat/da i entès/da pels professionals?
- Hi ha alguna cosa que t'agradaria que canviés en la forma en què se us tracta o comunica?

6. Necessitats percebudes

- Quines necessitats tens actualment com a cuidador/a?
- Emocionals?
- Informatives?
- Socials o de suport?
- Què creus que et falta rebre com a suport?

7. Estratègies d'afrontament

- Quines estratègies o recursos personals utilitzes per fer front a les dificultats?
- Què t'ajuda a gestionar millor la situació quan et sents saturat/da?
- Quines intervencions, recursos o actuacions dels professionals sanitaris, especialment d'infermeria perceps com a útils o facilitadores en l'atenció rebuda?

8. Propostes i expectatives

- Si poguessis suggerir millores a l'atenció sanitària que reps, quines serien?
- Què creus que seria més útil per a altres cuidadors/es en situacions similars?

9. Tancament

- Vols afegir alguna experiència, pensament o comentari que no hàgim abordat i que consideris rellevant?

ANNEX 3. CARTA DE PRESENTACIÓ DEL PROJECTE AL COMITÈ D'ÈTICA DE LA INVESTIGACIÓ

A l'atenció del Comitè d'Ètica de la Investigació amb Medicaments (CEIm)

Hospital Universitari Vall d'Hebron

Barcelona, Juny 2026

Benvolguts/des membres del Comitè,

Mitjançant la present, sol·licitem l'avaluació ètica del projecte de recerca titulat:

"Experiències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística: un estudi qualitatiu fenomenològic"

Aquest estudi s'emmarca en el Treball de Fi de Grau del Grau d'Infermeria de la Escola Universitària d'Infermeria Gimbernà, i té com a objectiu principal explorar i comprendre les experiències, vivències i necessitats dels cuidadors principals d'infants amb fibrosi quística.

Es tracta d'un estudi de disseny qualitatiu fenomenològic que pretén aprofundir en el significat de l'experiència de cura des de la perspectiva dels cuidadors principals. La recollida de dades es realitzarà mitjançant entrevistes semiestructurades en profunditat i, de manera complementària, mitjançant grups focals, amb l'objectiu de comprendre les vivències dels participants i identificar necessitats percebudes en relació amb el procés de cura.

Els participants seran cuidadors principals d'infants des del naixement fins als 21 anys amb diagnòstic de fibrosi quística, i el procés de reclutament es realitzarà en col·laboració amb la Unitat d'Expertesa Clínica de Fibrosi Quística de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron i amb l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. La participació en l'estudi serà completament voluntària i es garantirà en tot moment el respecte als principis ètics de la investigació amb persones, incloent l'autonomia, la confidencialitat i la protecció de les dades personals, d'acord amb la Declaració d'Hèlsinki i amb el Reglament General de Protecció de Dades (UE 2016/679). Tots els participants rebran la informació pertinent sobre l'estudi i signaran el corresponent consentiment informat abans de la seva participació.

Adjunt a aquesta sol·licitud es presenta la documentació necessària per a la seva avaluació, incloent el protocol de l'estudi, el full d'informació al participant, el document de consentiment informat i el guió d'entrevista previst.

Restem a la seva disposició per aportar qualsevol informació addicional que el Comitè consideri oportuna. Atentament,

Andrea Villazán Garre i Neus Mestre Tosquella

Firmat:



E-mail: avillazan@campus.eug.es, nmestret@campus.eug.es

Tutora del Treball de fi de Grau: Montserrat Edo Gual

Escola Universitària d'Infermeria Gimbernà

ANNEX 4. DIAGRAMA DE GANTT DE LA PLANIFICACIÓ TEMPORAL DE L'ESTUDI.

