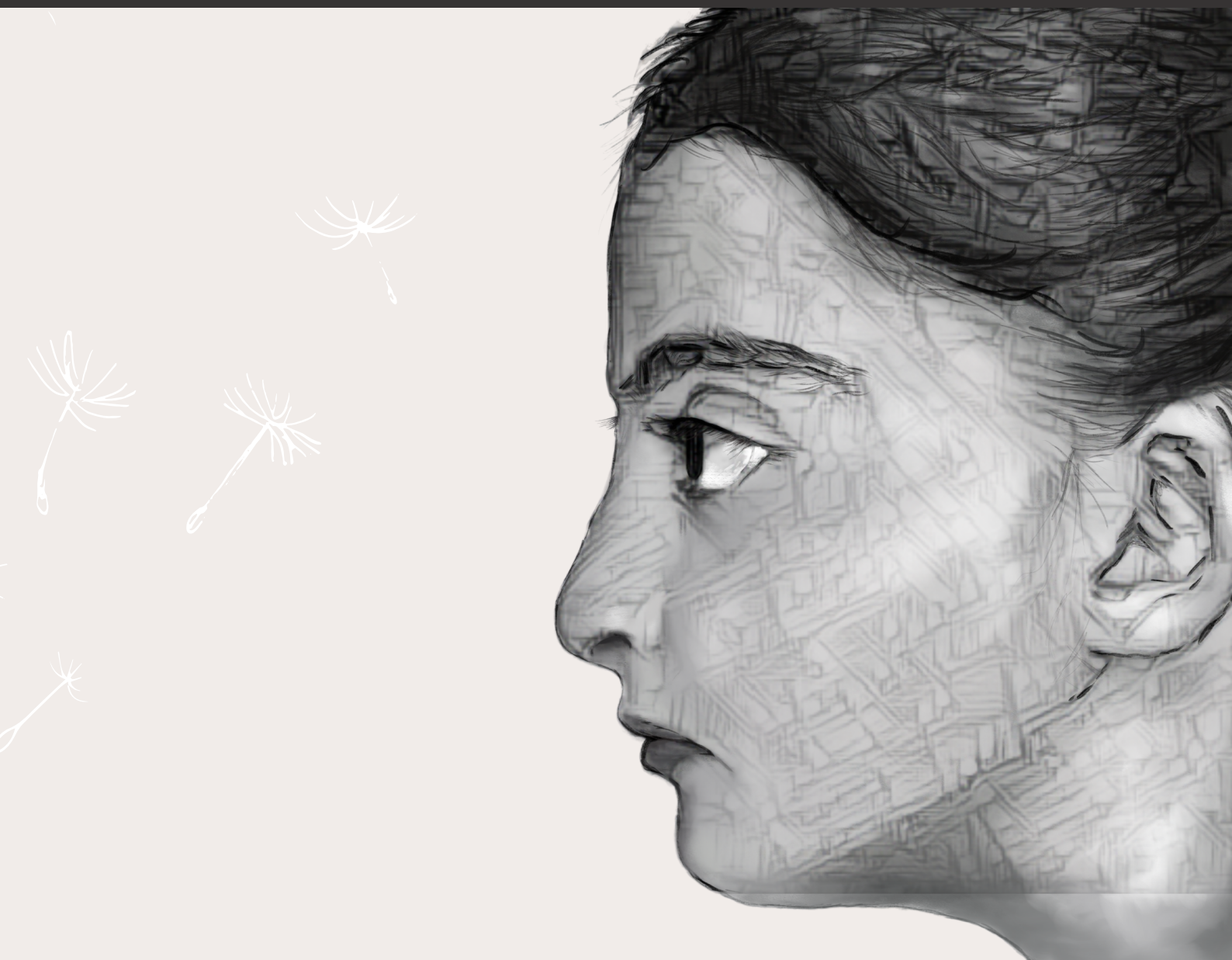


# Tesis doctoral

Estudio comparativo de la eficacia de un programa de teleasistencia dirigido a cuidadores de niños y adolescentes con enfermedades raras





*Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Psicología*

**ESTUDIO COMPARATIVO DE LA EFICACIA DE UN  
PROGRAMA DE TELEASISTENCIA DIRIGIDO A CUIDADORES  
DE NIÑOS Y ADOLESCENTES CON ENFERMEDADES RARAS**

**TESIS DOCTORAL PRESENTADA POR**

Sarah Berrocoso Cascallana

**Bajo la dirección de:**

Dr. Imanol Amayra Caro

Bilbao, 2022

**ESTUDIO COMPARATIVO DE LA EFICACIA DE UN  
PROGRAMA DE TELEASISTENCIA DIRIGIDO A CUIDADORES  
DE NIÑOS Y ADOLESCENTES CON ENFERMEDADES RARAS**

---

**Tesis doctoral presentada por**

Sarah Berrocoso Cascallana

**Bajo la dirección de:**

Dr. Imanol Amayra Caro

Firmado por BERROCOSO CASCALLANA  
SARAH - 15505042Y el día  
23/05/2022 con un certificado  
emitido por AC FNMT Usuarios



**Doctoranda**

Sarah Berrocoso Cascallana

**Director de tesis doctoral**

Dr. Imanol Amayra Caro

La presente tesis doctoral se presenta para la obtención del Grado de Doctor en Psicología de la Universidad de Deusto y es el resultado de tres estudios llevados a cabo en el Equipo de Investigación Neuro-e-Motion de Enfermedades Neuromusculares Neuromotoras y del Neurodesarrollo, en el Departamento de Psicología, de la Facultad de Ciencias de la Salud, de la Universidad de Deusto.

Estudio I: Berrocoso, S., Amayra, I., Martínez, O., García, M., López-Paz, J.F., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., Lázaro, E. & Lladó-Jordan, G. Adaptación y Validación del Cuestionario ACEND en una muestra española de Cuidadores de Niños y Jóvenes con Enfermedades Neuromusculares (enviado a la Revista de Neurología).

Estudio II: Berrocoso, S., Amayra, I., Lázaro, E., Martínez, O., López-Paz, J.F., García, M., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., Blanco, R., & Nevado, J. (2020). Coping with Wolf-Hirschhorn Syndrome: quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>.

Estudio III: Berrocoso, S., Amayra, I., Martínez, O., García, M., López-Paz, J.F., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., & Lázaro, E. Neuro-e-Motion I-Care: Evaluation of an Online Support Programme for Parents of Children and Young People with Wolf-Hirschhorn Syndrome (in preparation).



*And if I fly, or if I fall  
Least I can say, I gave it all  
And if I fly, or if I fall  
I'm on my way, I'm on my way*

**- RuPaul -**

## Agradecimientos

He necesitado 890,74 kilómetros para tomar distancia y verme capaz de dedicar un tiempo a esta sección. Esta situación es muy pareja a lo que ha ocurrido los últimos dos años, el cariño que siento por este trabajo ha sido capaz de removerme en una época de muchos cambios. Como algunos dirían, algunos buenos, algunos malos, pero que, sin lugar a duda, han permitido que lo que hoy encontréis aquí sea el reflejo de 6 años de aprendizaje.

No puedo evitar sonreír cuando en parte del texto he podido volcar “los retoños” de las distintas disciplinas que he explorado en esta década... Veo como surgen otras investigaciones que permitirán seguir apoyando a todo el colectivo de SWH y se me llena el corazón. Al principio éramos pioneros, ahora un **colectivo** avanzando juntos.

Por otra parte, he visto como en la discusión se reflejaba parte del discurso que día a día trato de transmitir a todos mis alumnos y alumnas. Tenemos que reivindicar y seguir en nuestro esfuerzo para tratar de cambiar nuestro medio. No podemos conformarnos, tenemos que aprender de otros modelos, como de la fuerza que los padres y madres que participaron en este estudio me transmitieron. Tenemos la oportunidad de hacer algo, no permitamos que nos apaguen.

Finalmente, creo que estos dos últimos años me han hecho conocer más de cerca precisamente la mirada más externa. Los esfuerzos desde organismos gubernamentales que permiten o permitirán que otros investigadores puedan seguir trabajando con el mismo fin que sirvió como impulso de esta tesis, la mejora del bienestar y calidad de vida de un colectivo raramente atendido.

A todas las madres y padres que me acompañaron y dedicaron su tiempo y esfuerzo en  
la participación en estos tres estudios.

A la AESWH por confiar en nuestro trabajo y darme el sostén para llevar a cabo este  
proyecto.

A D., formaste una parte enorme de este proyecto, siento de veras que no sigas más a  
nuestro lado.

A mis amigos y amigas, por ayudarme a desconectar cuando lo necesitaba. ¡Al Beja's  
team, últimos pasos en el camino!

A Ele, Shai, Viki y Jule, mi compi de tesis, espero estar para vosotras siempre que lo  
necesitéis.

A Gina y Natalia, mis pepitos grillos, a vuestro lado las cosas parecen cosa fácil.

A Lutxi, y sí, digo Lutxi. A veces lejos, a veces cerca, has sido mi compañera desde  
hace mucho y quiero que así sea siempre.

A mis compañeros de equipo, Maitane, Oscar, Imanol, Alicia, Paula, Mohhamad y a  
todos los que durante los años nos han acompañado.

A Mireia y Pamela, mis primeras compañeras de despacho.

A Esther, quién me enseñó la importancia de correr entre lobos y me ayudó a crecer y  
alcanzar lo que de verdad me hace sentir a gusto.

A Imanol por acompañarme en este camino, permitiéndome hacerlo a mi manera. Por  
“lanzarme a la palestra” a su lado y explorar uno de los ámbitos profesionales que más  
disfruto, la enseñanza.

A mis abuelos, a esas miradas compasivas de apoyo, que he sentido tan cerca y tanto me  
han llenado.

Pero sobre todo a mis padres, quiénes siempre confiaron que sería capaz de seguir este camino. A ti mami, por arrullarme y demostrarme tu apoyo incondicional, sin juzgarme y sólo escucharme.

Y a ti Toño, por estar siempre ahí. Estoy muy feliz de poder compartir todas estas etapas contigo y seguir buscando juntos nuevas.

# ÍNDICE GENERAL

<b>Resumen</b>	<b>i</b>
<b>Abstract</b>	<b>iv</b>
<b>1. Introducción</b>	<b>1</b>
1.1. Enfermedades Raras	3
1.1.1. ¿Qué es una enfermedad rara?	3
1.1.2. Definición actual y cifras	4
1.1.3. Características comunes a las Enfermedades Raras	7
1.1.4. La realidad de lo cotidiano	8
1.2. Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)	14
1.2.1. Definición	14
1.2.2. Características nucleares y otras manifestaciones clínicas del SWH	15
1.2.3. Diagnóstico del SWH	20
1.2.4. Necesidades psicosociales	23
1.3. Impacto en los cuidadores de niños y jóvenes con ER	25
1.3.1. Fases de adaptación al diagnóstico de la enfermedad	26
1.3.2. Principales áreas de impacto	31
1.3.2.1 Impacto psicológico	32
1.3.2.2 Impacto de la situación de cuidado	34
1.3.2.3 Impacto socioeconómico	36
1.3.3. Impacto en el cuidado en SWH	37
1.4. Estrategias de afrontamiento y calidad de vida	41
1.4.1. Estrategias de afrontamiento	41
1.4.1.1. Estrategias de afrontamiento centradas en la emoción	44

1.4.1.1.1 Apoyo social	44
1.4.1.1.2. Expresión emocional	45
1.4.1.1.3. Retirada social	45
1.4.1.1.4. Autocrítica	46
1.4.1.2. Estrategias de afrontamiento centradas en el problema	46
1.4.1.2.1. Resolución de problemas	46
1.4.1.2.2. Reestructuración cognitiva	46
1.4.1.2.3. Evitación de problemas	47
1.4.1.2.4. Pensamiento desiderativo	47
1.4.2. Calidad de vida	48
1.4.2.1 Herramientas para la valoración de la calidad de vida	49
1.5. Intervención psicológica como recurso de apoyo para las familias	53
1.5.1. Intervención online	54
1.5.2. Intervenciones cognitivo-conductuales y psicoeducación	57
1.5.3. Terapia de aceptación y compromiso	61
<b>2. Justificación y objetivos de los estudios de la tesis doctoral</b>	<b>66</b>
2.1. ESTUDIO I	67
2.2. ESTUDIO II	69
2.3. ESTUDIO III	70
<b>3. ESTUDIO I. Adaptación y Validación del Cuestionario ACEND en una muestra española de Cuidadores de Niños y Jóvenes con Enfermedades Neuromusculares</b>	<b>72</b>
3.1. Resumen	73
3.2. Abstract	74
3.3. Introducción	75

3.4. Método	79
3.4.1. Participantes	79
3.4.2. Instrumentos	81
3.4.3. Procedimiento	83
3.4.4. Traducción y retrotraducción del ACEND	84
3.4.5. Análisis estadísticos	85
3.5. Resultados	86
3.6. Discusión	90
3.7. Conclusiones	93
3.8. Referencias	95
<b>4. ESTUDIO II: Coping with Wolf-Hirschhorn Syndrome: Quality of Life and Psychosocial features of Family Carers</b>	<b>104</b>
4.1. Abstract	105
4.2. Resumen	106
4.3. Background	107
4.4. Methods	109
4.4.1. Participants	109
4.4.2. Instruments	109
4.4.3. Procedure	111
4.4.4. Study design and data analysis	112
4.5. Results	113
4.6. Discussion	122
4.6.1. Limitations ad future lines	129
4.6.2. Conclusions	130
4.7. References	134

<b>5. ESTUDIO III. Neuro-e-Motion I-Care: Evaluación de un Programa de Apoyo Online para Padres de niños y jóvenes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn</b>	<b>152</b>
5.1. Resumen	153
5.2. Abstract	155
5.3. Introducción	156
5.4. Método	159
5.4.1. Participantes	159
5.4.2. Instrumentos	162
5.4.3. Procedimiento	164
5.4.4. Análisis de datos	168
5.5. Resultados	168
5.6. Discusión	173
5.7. Referencias	178
<b>6. Discusión y conclusiones generales</b>	<b>187</b>
6.1. Discusión	188
6.1.1. Valoración del impacto psicosocial del cuidado en enfermedades raras	190
6.1.2. Necesidades psicosociales de los cuidadores de SWH	193
6.1.3. Apoyo psicosocial para la mejora de la calidad de vida de los cuidadores	196
6.1.4. Limitaciones y futuras líneas de investigación	197
6.2. Implicaciones prácticas	199
6.3. Conclusions	203
<b>7. Referencias generales</b>	<b>206</b>
<b>8. Anexos</b>	<b>239</b>
8.1. Anexo 1: ACEND (Evaluación de la Experiencia del Cuidador con Desórdenes Neuromusculares)	240

8.2. Anexo 2: Cuestionario online de interés de participación en grupos de apoyo a través de la plataforma Qualtrics	257
8.3. Anexo 3: Protocolo de evaluación	264
8.4. Anexo 4: Neuro-e-Motion I-Care Manual del programa de intervención de grupos de apoyo para padres de niños y jóvenes con Síndrome de Wolf-Hirschhorn	293

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>1. Introducción</b>	<b>11</b>
Tabla 1.1. Manifestaciones clínicas descritas en el SWH	15
<b>3. ESTUDIO I: Adaptacion y Validación del Cuestionario ACEND en una muestra española de Cuidadores de Niños y Jóvenes con Enfermedades Neuromusculares</b>	<b>72</b>
Tabla 3.1. Características sociodemográficas de los cuidadores	80
Tabla 3.2. Características sociodemográficas de los niños y jóvenes	81
Tabla 3.3. Resumen análisis factorial exploratorio del ACEND para 3 factores	88
Tabla 3.4. Promedios, desviación estándar e intercorrelaciones de las otras variables del estudio con los 3 factores del ACEND	89
<b>4. ESTUDIO II: Coping with Wolf-Hirschhorn Syndrome: Quality of Life and Psychosocial features of Family Carers</b>	<b>104</b>
Tabla 4.1. Sociodemographic characteristics of the caregiver sample	114
Tabla 4.2. Sociodemographic and clinical characteristics of the patient sample	115
Tabla 4.3. Clinical characteristics of the caregivers	116
Tabla 4.4. Comparisons between the caregivers and primary care sample for the WHOQOL-BREF	117
Tabla 4.5. Comparisons between caregivers, normative and code Z samples for the SCL-90-R	118
<b>5. ESTUDIO III: Neuro-e-Motion I-Care: Evaluación de un Programa de Apoyo Online para Padres de niños y jóvenes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn</b>	<b>153</b>
Tabla 5.1. Resumen de las sesiones del programa Neuro-e-Motion I-Care	167
Tabla 5.2. Características de la muestra	169



## ÍNDICE DE FIGURAS

<b>1. Introducción</b>	<b>1</b>
Figura 1.1. El errático viaje hacia el diagnóstico	10
Figura 1.2. Vista frontal de niños con SWH con diferentes tamaños de delección que muestran el fenotipo craneofacial característico del síndrome	17
Figura 1.3. Fases de adaptación a la enfermedad	28
Figura 1.4. Impacto del cuidado de niños y jóvenes con enfermedades raras	32
<b>4. ESTUDIO II: Coping with Wolf-Hirschhorn Syndrome: Quality of Life and Psychosocial features of Family Carers</b>	<b>104</b>
Figura 4.1. Summarized conceptual model – Mechanisms involved in caregiving processes	120
Figura 4.2. Average profile of WHS caregivers in Spain. This figure shows the data findings of this study and its similarity to other published research.	122
Figura 4.3. Additional files 1	150
Figura 4.4. Additional files 2	151
<b>5. ESTUDIO III: Neuro-e-Motion I-Care: Evaluación de un Programa de Apoyo Online para Padres de niños y jóvenes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn</b>	<b>153</b>
Figura 5.1. Diagrama de flujo de participantes en el estudio	161

## **Resumen**

### **“Estudio comparativo de la eficacia de un programa de teleasistencia dirigido a cuidadores de niños y adolescentes con enfermedades raras”**

La definición de enfermedades raras viene acompañada de cifras que varían según la patología e incluso atendiendo a zonas geográficas, pero ser uno entre 10.000 no sólo refleja una baja prevalencia de una enfermedad con respecto al resto de la población. Con frecuencia, padecer una enfermedad rara está asociado a la dificultad por conseguir un diagnóstico, a la falta de información sobre la enfermedad y de herramientas apropiadas para su valoración y enfrentarse a necesidades clínicas o sociales sin respuesta. Pero también se une a otras dificultades como los sentimientos de incomprensión, soledad e incertidumbre ante el desconocimiento de la enfermedad, en las que tanto los pacientes como sus familias se ven inmersos. Muchas de las enfermedades raras son genéticas o tienen su debut en la infancia, esto genera en las familias la aparición de problemáticas que van más allá de la salud o el pronóstico y que afectan también a los dominios social, económico y psicológico.

Esta tesis doctoral tiene como objetivo principal dar respuesta a alguna de las necesidades psicosociales reportadas en la literatura en el colectivo de cuidadores de niños y jóvenes con una enfermedad rara, y en particular, el Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) en España.

Para ello la presente tesis comienza con una revisión teórica sobre las enfermedades raras, el SWH y las necesidades ligadas al cuidado en las familias. Específicamente, se ahondará en el impacto de la situación de cuidado, la calidad de vida (QoI) y las estrategias de afrontamiento. Se discutirá acerca de las herramientas de valoración que desde nuestro ámbito se dispone para analizar la realidad de este colectivo, así como, de las estrategias de apoyo desarrolladas para dar respuesta a estas necesidades.

La segunda parte de este trabajo presentará la justificación de los tres estudios que componen el cuerpo de la tesis doctoral, así como, los objetivos de cada uno de ellos.

El siguiente apartado del trabajo incluirá el primero de los estudios cuyo objetivo fue el de adaptar y validar para muestra española el cuestionario Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Diseases - ACEND (Matsumoto et al., 2011), una herramienta específica desarrollada para la valoración del estado funcional de niños y jóvenes con desórdenes neuromusculares y del impacto en la calidad de vida de sus cuidadores. Este cuestionario mostró unas puntuaciones psicométricas adecuadas y una estructura resultante de tres factores, además, se confirmó su validez convergente con escalas para la valoración del estado funcional y sobrecarga del cuidado.

El segundo de los estudios tuvo como objetivo conocer el perfil sociodemográfico y psicosocial de los cuidadores de SWH y analizar el impacto de esas variables en su calidad de vida y bienestar. Los resultados y publicación de este estudio permitieron reportar por primera vez en la literatura las necesidades psicosociales de este colectivo y su relación con la de otros familiares de niños con enfermedades raras y/o crónicas. El perfil resultante mostró la repercusión de la aparición de sintomatología en la calidad de vida de los cuidadores, pero también como el uso de estrategias de afrontamiento por parte de éstos estaba asociado a una mejora en esta variable y en el apoyo social.

Una vez conocido el impacto psicosocial del SWH en las familias y aquellas variables relacionadas con una mejora del bienestar percibido por los cuidadores, el tercer y último estudio de esta tesis, tuvo el objetivo de diseñar, pilotar y evaluar los resultados de un programa de apoyo online titulado Neuro-e-Motion I-Care destinado a este colectivo. El programa se basó en aquellas intervenciones más valoradas en la literatura científica para la disminución de las consecuencias del impacto del cuidado, mejora de las estrategias de afrontamiento y calidad de vida de los padres y madres de niños con

enfermedades crónicas. Por las características y la experiencia con este colectivo se optó por la Terapia de Aceptación y Compromiso y dinámicas ligadas a la psicoeducación, Terapia Cognitivo-Conductual y la de Resolución de Problemas. Los resultados preliminares de este programa de apoyo online para padres mostraron una mejora en el dominio psicológico de la calidad de vida y diferencias significativas en el empleo de estrategias de afrontamiento adecuadas centradas en la emoción, así como, la reducción de sintomatología somática frente a un grupo control. Además, las madres que participaron en la intervención reportaron la utilidad del contenido trabajado en las sesiones en su vida cotidiana y el surgimiento de sentimientos de comprensión y apoyo por los participantes del grupo.

Tras la presentación de los tres estudios, se pasará a integrar sus resultados en una discusión común en las que se analizarán los hallazgos e implicaciones teóricas y clínicas de éstos. Este apartado también expondrá las limitaciones encontradas en los estudios y líneas futuras de investigación para después dar paso a las conclusiones generales de este proyecto.

La parte final de esta tesis concluye presentando el manual de intervención del programa Neuro-e-Motion I-Care.

*Esta tesis ha sido realizada gracias a una beca predoctoral del Gobierno Vasco,*

*PRE\_2015\_1\_0169*

## **Abstract**

### **“A comparative study about the efficacy of teleassistance intervention programme at caregivers of children and teenagers with rare diseases”**

The definition of rare diseases is linked to statistics that vary depending on the pathology and even geographically but being one in 10,000 does not only reflect a low prevalence of a disease in comparison to other people. Often, having a rare disease is associated with having difficulties in getting a diagnosis, a lack of information about the disease and of suitable tools for its assessment, as well as facing unmet clinical or social needs. But it also comes with other difficulties such as feelings of incomprehension, loneliness and uncertainty in the lack of knowledge about the disease in which both patients and their families find themselves surrounded. Many rare diseases are genetic or have their debut in the childhood, which in turn leads families to face problems that go beyond health or prognosis and that also affect the social, economic and psychological domains.

The main objective of this doctoral thesis is to address some of the psychosocial needs reported in the literature in the group of caregivers of children and young people with a rare disease, and in particular, Wolf-Hirschhorn Syndrome (WHS) in Spain.

To this end, this thesis starts with a theoretical review of rare diseases, WHS and the care needs of families. Specifically, the impact of the caregiving situation, quality of life (QoL) and coping strategies will be explored. We will discuss the assessment tools available in our field to analyse the reality of this group, as well as the support strategies developed to respond to these needs.

The second part of this work will present the justification of the three studies that make up the body of the dissertation, as well as the objectives of each one of them.

The following section of the paper will include the first of the studies whose aim was to adapt and validate for the Spanish sample the Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease -ACEND (Matsumoto et al., 2011), a specific tool developed for the assessment of the functional status of children and young people with neuromuscular disorders and the impact on the quality of life of their caregivers. This questionnaire showed adequate psychometric scores and a resulting three-factor structure, and its convergent validity with scales for the assessment of functional status and caregiving burden was confirmed.

The second study aimed to determine the socio-demographic and psychosocial profile of SWH caregivers and to analyse the impact of these variables on their quality of life and well-being. The results and the publication of this study made it possible to report for the first time in the literature the psychosocial needs of this group and their relationship with those of other relatives of children with rare and/or chronic diseases. The resulting profile showed the impact of the appearance of symptomatology on caregivers' quality of life, but also how the use of coping strategies by caregivers was associated with an improvement in this outcome and in social support.

Once the psychosocial impact of SWH on families and those variables related to an improvement in caregivers' perceived well-being were known, the third and final study of this research had the objective of designing, piloting and evaluating the results of a pilot online support programme entitled Neuro-e-Motion I-Care aimed at this group. The programme was based on those interventions most valued in the scientific literature for the reduction of the effects of the impact of caregiving, improvement of coping strategies and quality of life of parents of children with chronic illnesses. Due to the characteristics and experience with this group, Acceptance and Commitment Therapy and dynamics linked to psychoeducation, Cognitive-Behavioural Therapy and Problem Solving were

chosen. Preliminary results of this online support programme for parents revealed an improvement in the psychological domain of quality of life and significant differences in the use of appropriate emotion-focused coping strategies, as well as a reduction in somatic symptomatology compared to a control group. In addition, mothers who participated in the intervention reported the usefulness of the content worked on in the sessions in their daily lives and the emergence of feelings of understanding and support by the group participants.

After the presentation of the three studies, the results will be integrated into a common discussion in which the findings and their theoretical and clinical implications will be analysed. This section will also present the limitations found in the studies and future lines of research and then give way to the general conclusions of this project.

The final part of this thesis concludes by introducing the intervention manual of the Neuro-e-Motion I-Care programme.

**INTRODUCCIÓN**

---

### **1. Introducción**

Este apartado tiene como objetivo principal introducir al lector a una revisión general de los conceptos básicos que unen y han dado forma a los tres estudios que se incluyen en el cuerpo de la tesis doctoral. En este sentido, esta sección se estructurará de la siguiente manera, en primer lugar, será necesario definir a qué denominamos enfermedad rara, cuál es su prevalencia y las características comunes a este conglomerado de casi 7.000 patologías que se extienden por todo el mundo.

Esta presentación dará paso a la introducción del síndrome genético protagonista dentro de esta tesis doctoral, el Síndrome de Wolf Hirschhorn (SWH), conocer las características clínicas y evolución ligada a esta enfermedad congénita resulta importante para entender la realidad con la que se encuentran los afectados de este síndrome y sus familiares. Precisamente, será este apartado el que dará paso a la segunda temática dentro esta revisión teórica, el impacto de una enfermedad rara en los cuidadores, que evidenciará las primeras brechas en la literatura que dieron lugar a la preparación de los estudios de esta tesis.

Tras esta temática, se pasará a describir dos de las variables psicosociales con mayor peso en estos estudios, la calidad de vida y las estrategias de afrontamiento, su entendimiento e implicaciones para el bienestar de los cuidadores será necesario para entender el impacto e implicaciones clínicas y sociales de la investigación desarrollada en esta tesis. El último apartado de este capítulo, presentará de manera breve el tipo de instrumentos de evaluación con los que contamos en la Psicología para valorar el impacto de las necesidades psicosociales del cuidado, especialmente, la relativa a la calidad de vida que ha recibido especial interés en los últimos años.

## 1. INTRODUCCIÓN

El último tema de esta introducción hablará de estrategias y recursos de apoyo desarrollados para las familias, en las que destacarán aquellas intervenciones psicológicas para la mejora de la calidad de vida de los cuidadores.

### 1.1. Enfermedades raras

#### 1.1.1. ¿Qué es una enfermedad rara?

En 1983 se constituye en Estados Unidos la *National Organization for Rare Diseases* (NORD), organización de pacientes dirigida a personas con enfermedades raras (ERs), es en ese mismo año, durante el *Orphan Drug Act* - ODA (1983) se acuñó por primera vez el término de enfermedad rara (ER). Este acto tuvo como objetivo definir aquel conjunto de enfermedades, que ante su baja prevalencia, requerían el fomento de la investigación y desarrollo de medicación.

La primera sección de este documento recogería información importante para establecer los primeros criterios que caracterizarían a estas enfermedades: (1) existen algunas condiciones como la enfermedad de Huntington, el Síndrome de Tourette o la distrofia muscular que afectan a una pequeña proporción de individuos que residen en los Estados Unidos, haciendo que estas enfermedades y condiciones puedan considerarse como raras; (2) no se han desarrollado medicamentos adecuados para estas enfermedades; (3) los medicamentos para estas enfermedades son comúnmente conocidos como “medicamentos huérfanos”; (4) debido a su baja prevalencia, las compañías farmacéuticas tienen que esperar que el desarrollo de medicamentos dirigidos a estas enfermedades pueden suponer más pérdidas que ganancias; (5) dentro de este marco legal, se espera que si no se producen cambios con respecto al coste del desarrollo de este tipo de productos farmacéuticos, las empresas no destinarán fondos a la investigación y desarrollo de este tipo de fármacos; (6) el cambio de este patrón y el desarrollo de este tipo de productos es de interés público.

Casi cuatro décadas después, a pesar de que sigue siendo necesario reforzar los sistemas de apoyo y atención a las enfermedades raras, se observa un incremento en la inversión y desarrollo I+D+i de la industria, así como regularizaciones legislativas para

## 1. INTRODUCCIÓN

el fomento del descubrimiento e implementación de nuevos medicamentos huérfanos destinados a este colectivo (Lazonick & Tulum, 2011). Este desarrollo se ha visto también respaldado por el surgimiento de otros organismos como EURORDIS en los años 90 que fomentan la atención de este colectivo también en Europa. De este modo, el 11 de noviembre de 2008, la Comisión Europea realizó uno de los grandes hitos con respecto a las políticas en este ámbito; la comunicación “Las Enfermedades Raras: un reto para Europa” (2008). Este documento junto con trabajos posteriores, han establecido la estrategia global e integrada para ayudar a los Estados Miembros de la Unión Europea (UE) en este tópico, en el trabajo sobre aspectos como el diagnóstico, el tratamiento y la atención de los pacientes y familiares de personas con enfermedades raras en toda Europa, que a su vez, instó al resto de estados miembros al desarrollo de planes o estrategias nacionales para este colectivo.

### **1.1.2. Definición actual y cifras**

Pero desde la primera aproximación en los años 80, en la actualidad, definimos como enfermedad rara (ER) a aquellas condiciones que afectan a un menor número de personas en comparación a otras enfermedades prevalentes en la población general. Sin embargo, desde el punto de vista regulatorio y político no existe una definición unificada para estas patologías minoritarias (Richter et al., 2015). De ese modo, en Europa se considera que una persona tiene una ER si la prevalencia de su patología afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas o en el rango de 1-5 cada 10.000 habitantes (Moliner, 2010), a menos de 200.000 individuos en el caso de Estados Unidos como indica la ODA (Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development, 2010), o por últimos a prevalencias que van desde los 5 a los 80 casos cada 100.000 según el país (Nguengang Wakap et al., 2020). Las cifras que determinan su baja prevalencia en la población varían geográficamente, generando en

## 1. INTRODUCCIÓN

muchas ocasiones que ciertas enfermedades puedan ser clasificadas como raras o no atendiendo al lugar de residencia del afectado.

Se estima que hoy en día existen un total de 6.000-8.000 enfermedades raras reconocidas (European Commission, 2022), aunque recientes revisiones estiman este número en 6172 basándose en aquellas patologías reportadas en artículos científicos dentro de la red cofinanciada por la Comisión Europea que reúne a más de 37 países (Nguengang Wakap et al., 2020). Sin embargo, a pesar de los esfuerzos por redes de este tipo, no se dispone de suficiente información epidemiológica ni el suficiente soporte de plataformas científicas y políticas para la generación de bases de datos estructuradas que permitan el registro sistemático de todas las ER y sus características, de hecho, en la actualidad se estima que pueden existir más de 3000 enfermedades genéticas raras sin identificar (Krawitz et al., 2015).

Estas enfermedades representan un grupo heterogéneo que afectan de manera unitaria o multisistémica al organismo humano (Seco Saucés & Ruiz-Callado, 2016). Cuentan con una alta tasa de morbilidad y mortalidad, se asocian a niveles de diversidad funcional y los recursos terapéuticos son, en general, escasos y poco eficaces (Palau, 2010). Tratándose de enfermedades de baja prevalencia ¿a cuántas personas afecta mundialmente? En su mayoría de origen genético (71.9-80%) y con un importante debut en la infancia (69.9%), aunque existen algunas enfermedades infecciosas, autoinmunes o intoxicaciones poco frecuentes que pueden presentarse en otras etapas de la vida. Las ER afectan a más de 350 millones de personas en el mundo, de las cuales se estima que 25 millones pertenecen a Norteamérica, 42 millones a Iberoamérica y más de 30 millones a la Unión Europea, siendo finalmente en España 3 millones de personas afectadas (European Commission, 2022).

## 1. INTRODUCCIÓN

Tampoco existe unanimidad en la literatura con respecto a los términos empleados para referirnos a las ER, conociéndolas también como enfermedades poco frecuentes (EPF) o enfermedades huérfanas o minoritarias (EH) (Almela, 2018; Bignami, 2007). La primera de estas nomenclaturas está teniendo más cabida en nuestro país en los últimos años, entre otras debidas al movimiento de “Yo no soy rar@, la rara es mi enfermedad” dentro de los lemas de las Campañas del Día Mundial de las Enfermedades Raras el 29 de febrero, o 28, en años no bisiestos que buscan la normalización de estas patologías, una vida alejada de etiquetas y familiarizar al resto de la población y profesionales sobre sus características y necesidades especiales. Por otra parte, como hemos visto al comienzo de esta sección, el empleo del término EH viene en parte determinado por las compañías farmacéuticas que empezaron a recibir fondos para la investigación y desarrollo de medicamentos para estos colectivos minoritarios. Algunos autores han reconocido este paso como un punto de inflexión acerca de la búsqueda de la mejora de la calidad de vida de los pacientes afectados por una enfermedad rara (Cohen & Biesecker, 2010; Vogt, Katharina, S., 2020).

Por otra parte, desde la Unión Europea se está haciendo una extensa inversión en los programas dentro del marco de innovación e investigación, en concreto, en los últimos 14 años en los Programas de Financiación del Séptimo Programa Marco (FP7) y Horizon2020 se destinaron más de 1.8 billones de euros a la innovación e investigación en el ámbito de las enfermedades raras. En lo que respecta al marco financiero actual, el Programa Horizonte Europa (2021-2027), las ayudas destinadas a la investigación e innovación en ER buscan el fomento del desarrollo de nuevas técnicas para el diagnóstico, tratamiento y terapias dirigidas a estos pacientes, pero priorizarán aquellos proyectos que busquen de manera transversal la promoción de las mejores prácticas en hospitales y servicios sociosanitarios y la mejora de la calidad de vida de afectados y familiares

(European Commission, 2022). Estos datos demuestran el reconocimiento por parte de la Comisión Europea, como estrategia prioritaria en el eje de salud, la atención al colectivo de enfermedades de baja prevalencia, dada la falta de conocimientos entorno a ellas y las condiciones de cronicidad, degeneración y en muchas ocasiones amenazantes para la salud. Reconociendo, por tanto, que en términos de salud pública las enfermedades raras suponen un desafío por la escasez de información sobre su magnitud, evolución y falta de respuestas por parte de los diferentes organismos de salud, sociosanitarios y legislativos.

### **1.1.3. Características comunes a las enfermedades raras**

Dentro de la disparidad de criterios en cuanto a terminología y prevalencias, parece que la literatura científica si está de acuerdo en que las enfermedades raras son enfermedades graves e invalidantes (65%), crónicas (85%) y progresivas (65%) que afectan directamente a la esperanza y a la calidad de vida (Almela, 2018; Taruscio et al., 2014). En concreto, el pronóstico vital de estas personas está en juego en mitad de los casos, atribuyéndose como causa principal de muerte en el 35% de niños y niñas menores de 1 año, y del 10% en menores hasta los 5 años (Almela, 2018). Por otra parte, en casi la mitad de los casos no se dispone de tratamiento específico, y si los hay, suelen suponer un elevado coste, que por ejemplo en España, dada la descentralización de los sistemas de gestión y control sanitaria en las Comunidades Autónomas, muchas veces su coste o prescripción pueden no estar cubiertos atendiendo al lugar de residencia.

Estas patologías engloban una amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo según la enfermedad si no también entre los diferentes pacientes. Por otra parte, sus afectados tienen que hacer frente diariamente a todas las dificultades asociadas padecer una patología minoritaria, que incluyen no sólo la dificultad para lograr un diagnóstico y tratamiento apropiados, sino también con múltiples necesidades clínicas sin cumplir, y el impacto que estas enfermedades generan no sólo en estos pacientes, sino

también en sus familias y recursos sociosanitarios de los que disponen (Anderson et al., 2007; Pelentsov et al., 2016; Slade et al., 2018; Zurynski et al., 2017). Debemos tener en cuenta, que las limitaciones que conllevan este tipo de enfermedades muchas veces implican que más de la mitad cursen con algún grado de discapacidad y pérdida de independencia en la vida cotidiana (EURORDIS, 2005). De este modo, 1 de cada 3 casos suele presentar déficit en el desarrollo motor, sensorial o intelectual, y además, 1 de cada 5 enfermedades cursan con dolor (Almela, 2018). Sin embargo, si bien es probable que no dispongan de un tratamiento efectivo para su patología, un cuidado apropiado puede mejorar la calidad de vida del paciente e incluso favorecer su esperanza de vida.

### **1.1.4. La realidad de lo cotidiano**

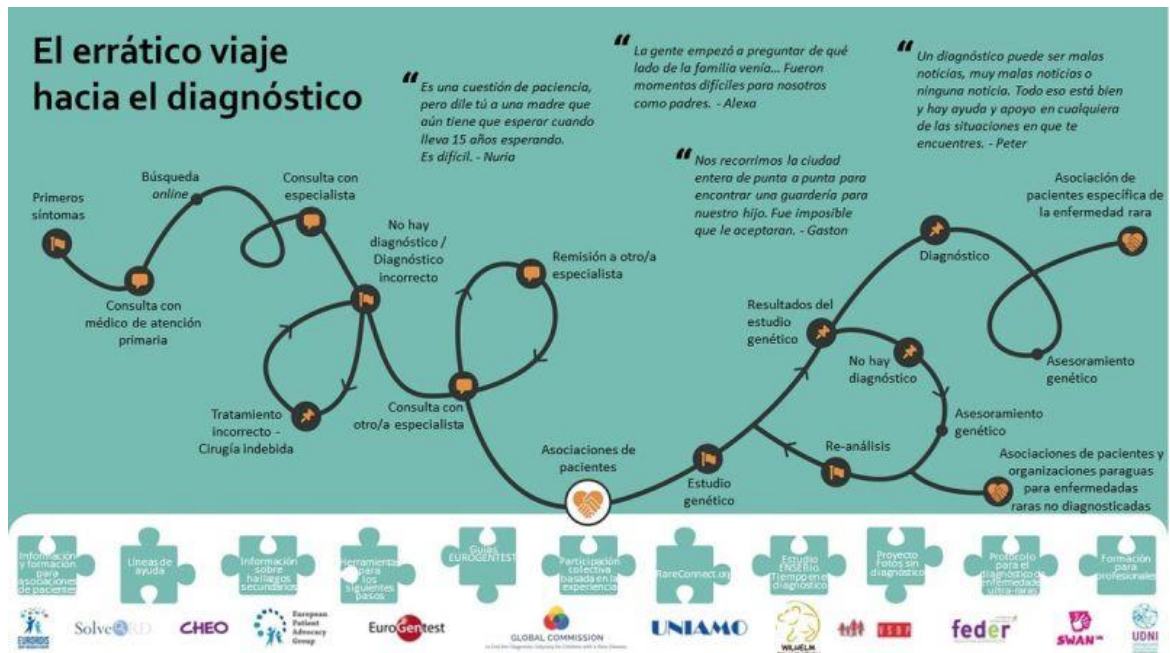
Dada la diversidad de diagnósticos dentro de este colectivo, pacientes y familiares suelen hacer frente al mismo tipo de dificultades que vienen asociadas precisamente a la rareza de estas patologías. Algunas de estas, ya se han ido nombrando en este capítulo como la falta de información, en la que se incluye la carencia de profesionales expertos en estas patologías; escasez de conocimiento científico sobre ciertas enfermedades y su evolución; alto coste derivado del impacto de la enfermedad, que no sólo incluyen los costes del tratamiento si lo hubiese, si no también los costes asociados a la misma; y por último, la inequidad del sistema en el abordaje y seguimiento de estos pacientes, tanto en los sistemas de apoyo proporcionados como el tratamiento multidisciplinar, como con respecto al tratamiento, convirtiéndolo en una brecha en la asistencia sanitaria (Nguengang Wakap et al., 2020). A esta serie de problemáticas se le unen dos que tendrán un impacto considerable en todo el entorno del paciente afectado por una enfermedad rara, por una parte, consecuencias a nivel social. Estas enfermedades afectan a todas las esferas de la vida de los pacientes y familiares, ya sea en la escuela, en el trabajo, en el tiempo de ocio o en su vida afectiva. Llevan a menudo a situaciones de aislamiento social,

## 1. INTRODUCCIÓN

discriminación y estigmatización y exclusión por parte de la comunidad social. Todas ellas áreas que impactan en el bienestar y calidad de vida de estas personas y sus familiares. Y por otra parte, la dificultad de acceso a un diagnóstico adecuado, de la que hablaremos en profundidad más adelante (EURORDIS, 2005).

La aparición de estos problemas derivados, así como su intensidad y duración en el tiempo, pueden ser determinados por factores como el nivel de gravedad de la enfermedad, la situación socio-económica inicial de la familia, los sistemas de apoyo familiar, así como la capacidad emocional o resiliencia. También podrían ser determinantes la experiencia previa del sistema familiar con la gestión de la enfermedad, así como de las propias estrategias de apoyo que los individuos disponen (Anderson et al., 2013; Pelentsov et al., 2016; Zurynski et al., 2017). Estos acontecimientos vitales pueden generar cambios no únicamente en el individuo, si no también, en el sistema familiar.

Parece existir unanimidad acerca del inicio del primer impacto de las enfermedades raras en los padres y madres, por su alta tasa de debut en la infancia se describe que uno de los momentos más duros es el de los primeros pasos de los afectados y sus familiares en la búsqueda de un diagnóstico (Frank et al., 2014). Recientemente el grupo de trabajo del Proyecto Solve-RD de EURODIS ha desarrollado una infografía que refleja los retos que afectados y familias recorren para la búsqueda de su diagnóstico que se resumen en la Figura 1.1.

**Figura 1.1***El errático viaje hacia el diagnóstico*

*Nota.* Reproducción total de la infografía Creative Commons del grupo CETF de Eurordis (2020).

Esta infografía recoge las etapas que pacientes y familiares podrían atravesar desde el primer momento de la evidencia de características o aparición de síntomas que hacen sospechar de la presencia de una enfermedad rara hasta el diagnóstico de una enfermedad genética. Este viaje se describe como tortuoso y generador de mucha angustia tanto para los individuos afectados como para sus familias. Si bien es cierto que con la aparición de las asociaciones de pacientes y familiares y otro tipo de redes de intercambio europeas como el European Joint Programme of Rare Diseases (EJPRD), han servido como primera fuente de información para muchas de estas familias que han encontrado en este mecanismo de apoyo social un fuerte recurso para los primeros pasos hacia el conocimiento y adaptación a la enfermedad.

Las complicaciones que se encuentran los padres comienzan con la búsqueda del diagnóstico, y siguen hasta la confirmación diagnóstica y aceptación y ajuste a la nueva situación (Baumbusch et al., 2018). El primero de los pasos, la búsqueda de un

## 1. INTRODUCCIÓN

diagnóstico, está caracterizado en la mayor parte de las ocasiones por demoras diagnósticas, haciendo que muchos padres se refieran a esta etapa como la “odisea del diagnóstico” (Evans, 2021), cuya media es de 4.8 hasta su primera confirmación (Anderson et al., 2013; Engel et al., 2013; Rammale-Gómara et al., 2020; Zurynski et al., 2017). Si bien las últimas revisiones sistemáticas sobre este aspecto, indican que en algunas de las enfermedades raras más frecuentes como las de tipo metabólico, neurológicas o inmunológicas, se reportan periodos mayores de un año para el diagnóstico (Berrocal et al., 2022). Esta reducción del tiempo necesario hasta la recepción de un diagnóstico apropiado, puede estar viéndose favorecida por las nuevas pruebas de análisis genético, como los *microarrays* que revisaremos en el siguiente capítulo de esta tesis.

Tal y como se mencionará en el capítulo del impacto en los cuidadores de niños y jóvenes con enfermedades raras, durante “ese viaje”, los padres muchas veces viven un duelo que, si bien no se corresponde con la pérdida de un ser querido, sí que lo hace con respecto a la vida que habían imaginado para sus hijos o incluso su propia visión como padres (Pelentsov et al., 2015). Por otra parte, autores como Germeni et al., (2018) describen que los padres pueden llegar a experimentar una sensación de pérdida de la vida a la que estaban acostumbrados antes de la enfermedad, llegando incluso a anhelar lo que hasta entonces concebían como una vida familiar normal.

Cabe destacar, que especialmente en el ámbito del cuidado de niños y pacientes con enfermedades crónicas, las familias reportan que el aspecto que unifica tanto en ese primer proceso de diagnóstico hasta los que preceden en el resto del camino de la vida con una ER, es la necesidad de apoyo e información para la gestión de la enfermedad, dada a la falta de información y conocimientos en servicios sociosanitarios. La dificultad

## 1. INTRODUCCIÓN

al acceso a este tipo de apoyos, suele manifestarse con distrés emocional y físico y sentimientos de falta de apoyo, soledad o vulnerabilidad (Anderson et al., 2013).

Tal y como se ha mencionado en el inicio de este capítulo, las enfermedades raras tienen una alta incidencia en la edad pediátrica, por ser precisamente este colectivo el de atención en esta tesis, es necesario explorar las consecuencias que el cuidado de una enfermedad crónica, poco conocida y escasos sistemas de apoyo, puede suponer no sólo para el paciente sino también para su entorno; ya que es frecuente que los padres de estos niños con enfermedades crónicas de largo cuidado, presentan una calidad de vida reducida y afectación de su salud mental y física (Boettcher et al., 2020; Boettcher et al., 2021). A pesar de los reportes en la literatura, la atención hacia el colectivo de las familias cuidadoras ha recibido escasa atención en la investigación y comunidad médica (Picci et al., 2013; Vogt, Katharina & Ho, 2020). Por todo ello, en otro de los capítulos de esta introducción general, se explicará con mayor detalle el impacto de las enfermedades raras en las familias, y especialmente hacia los cuidadores.

Para finalizar, y como modo de introducir al lector alguno de los aspectos importantes en relación a la gestión de estas situaciones por parte de los cuidadores, cabe destacar que la percepción de estas necesidades no cubiertas implica en los padres procesos de búsqueda de información para comprender mejor la enfermedad que tienen sus hijos. Si la llegada del diagnóstico ya suele suponer un alivio para los padres, este tipo de estrategias basadas en la búsqueda de información o soluciones, acaban convirtiendo a los padres en “expertos” sobre la enfermedad de sus hijos y capacitarlos en parte, para una mejor gestión de la enfermedad de éstos (Dellve et al., 2006; Graungaard & Skov, 2007; Gómez-Zuñiga, 2019).

Tras una revisión general sobre la naturaleza de las enfermedades raras, la atención al colectivo y el impacto que estas pueden suponer en los afectados y su entorno, en el

## 1. INTRODUCCIÓN

siguiente capítulo se pasa a describir una de las 6172 enfermedades raras reportadas en la literatura.

### 1.2. Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)

#### 1.2.1. Definición

El Síndrome de Wolf-Hirschhorn (WHS; ONIM #194190, ORPHA #280) se describe como una cromosopatía o síndrome polimalformativo (síndrome 4-p o monosomía 4p) (Battaglia et al., 2011), se trata por tanto de un trastorno congénito descrito por primera vez en 1961 (Cooper & Hirschhorn, 1961) y posteriormente en 1965 es reconocido como el síndrome que hoy conocemos (Hirschhorn et al., 1965; Wolf et al., 1965).

El SWH es una condición genética rara cuya frecuencia se estima en 1 de cada 50000 nacimientos (Gorlin et al., 1990) y es de predominancia femenina 2:1 (Battaglia et al., 2008), aunque algunos autores sospechan que la incidencia podría ser más frecuente, de 1 de cada 20.000 nacimientos porque no todos los pacientes podrían acceder a una evaluación diagnóstica adecuada o debido a pérdidas durante el embarazo (Maas et al., 2008; Wright et al., 1997); estudios a nivel nacional realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras reportan que la causa principal de muerte de niños menores a un año, sumando hasta un 35% de los decesos, corresponden a condiciones genéticas (Almela, 2018).

Esta condición genética en casi la totalidad de casos, no corresponde a mecanismos hereditarios, de hecho, el 90% de estos casos han sido asociados a mutaciones genéticas *de novo*, es decir, a la mutación que aparece por primera vez en la familia, sin alteración previa en el historial familiar (Battaglia & Carey, 2021). Este síndrome es causado por una delección de tamaño variable de la región distal del brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3), en la denominada región crítica para el SWH (WHSCR), un área de aproximadamente 200kb, que incluye algunos genes como WHSCR1 y WHSCR2; por

este motivo, esta patología también es conocida como Síndrome 4-p (Battaglia et al., 2001).

### 1.2.2. Características nucleares y otras manifestaciones clínicas del SWH

La pérdida de material genético en esta región genera una serie de manifestaciones clínicas características de este síndrome, conocidas por tanto como nucleares, mientras que existen otras que no siempre aparecen de forma constante en el resto de pacientes, atendiendo al tamaño del defecto genético presentado, considerándose así que el SWH es un síndrome de genes contiguos (Hammond et al., 2012). En la tabla 1.1 se recoge un resumen con la prevalencia de estas características en el SWH.

**Tabla 1.1**

*Manifestaciones clínicas descritas en el SWH (Blanco-Lago et al., 2017)*

		Porcentaje de pacientes que la presentan
Fenotipo característico		100
Clínica nuclear	Retraso del crecimiento (pre/post – natal)	80-100
	Retraso del desarrollo psicomotor	100
	Epilepsia	93 (70-100)
Clínica no nuclear	Problemas visuales (refracción, estrabismo, glaucoma...)	30-60
	Problemas auditivos (hipoacusia, reflujo vesicouretral, hipospasias...)	50-60
	Problemas cardiológicos (comunicación interauricular, estenosis pulmonar...)	33-60
	Problemas esqueléticos y dentarios	50
	Problemas inmunológicos	20-60
	Otros problemas neurológicos: hipotonía, malformaciones del sistema nervioso central (80%), paladar hendido/labio leporino	30-60

## 1. INTRODUCCIÓN

Entre las signos nucleares encontramos un fenotipo con características craneofaciales distintivas (cara en forma de casco de guerrero griego), retraso en el crecimiento intrauterino (CIR) que en etapas postnatales suele cursar con retraso del crecimiento, así como en el desarrollo psicomotor (Antonius et al., 2008; Battaglia et al., 2015; Battaglia & Carey, 2021; Fisch et al., 2010; Sabbadini et al., 2002; Shannon et al., 2001), convulsiones, epilepsia o alteraciones en el electroencefalograma y discapacidad intelectual. Esta serie de características clínicas conformarían los criterios mínimos para establecer el diagnóstico del síndrome (fenotipo característico) (Fisch et al., 2012; Zollino et al., 2008).

### **Características faciales**

La apariencia facial característica, es el resultado de la combinación de características que varían en diferentes grados e incluyen microcefalia, frente ancha, gabela prominente, asimetría facial e hipertelorismo (ojos separados), cejas arqueadas y en una posición elevada, surco naso labial corto y micrognatia (Battaglia et al., 2015; Bergemann et al., 2005;). En la Figura 1.2 se recogen imágenes que representan este fenotipo craneofacial característico.

**Figura 1.2**

*Vista frontal de niños con SWH con diferentes tamaños de deleción que muestran el fenotipo craneofacial característico del síndrome. Reproducido de plataforma Open Access del artículo de Battaglia et al., (2008).*

**Retraso en el crecimiento y desarrollo**

Es reseñable que estos niños presentan un bajo tamaño para su edad, tanto en su desarrollo prenatal como en edad infantil (Antonius et al., 2008; Battaglia et al., 2015; Shannon et al., 2001; Terrone et al., 2014; Zollino et al., 2008). Además, en la gestión, un tercio de los casos reporta malestar perinatal. Durante su desarrollo evolutivo, destaca un bajo peso y altura que han derivado en la creación de tablas de crecimiento específicas para el colectivo, que muestra un acusado retraso del desarrollo con desviaciones típicas de hasta 4 a 4 puntos y medio con respecto a población normativa (Antonius et al., 2008).

### **Neurocognición**

A nivel neurocognitivo (Fisch et al., 2010; Fisch et al., 2012; Nag et al., 2017; Sabbadini et al., 2002) estos niños se describen con un perfil de discapacidad intelectual, problemas de aprendizaje (Sabbadini et al., 2002) y trastornos del lenguaje, con especial dificultad en el tipo expresivo. De este modo, en el estudio realizado por este autor en 11 pacientes SWH con edades comprendidas entre los 7 y 20 años (edad media 12.7), el 91% de los pacientes pudo responder a su nombre, el 82% era capaz de reconocer frases relacionadas con necesidades básicas y peticiones y el 73% era capaz de comunicarse usando expresiones no verbales. En otro estudio posterior, es reseñable que únicamente un 6% de los niños incluidos en el estudio podía construir frases simples (Marshall, 2010).

Estudios más actuales señalan que en un tercio de los pacientes el retraso cognitivo podría clasificarse como leve o moderado (Fisch et al., 2008; Zollino et al., 2008), muestran fuertes habilidades de socialización y nivel de comunicación puede mejorar con el tiempo (Fisch et al., 2010; Fisch et al., 2012). Algunos autores han reportado incluso que estos pacientes pueden tener comportamientos asociados a la conductas del espectro autista (Terrone et al., 2014). Además, las últimas cohortes descritas, como la española, aparentemente muestran un mejor desempeño que en las descripciones anteriores del síndrome (Blanco Lago, 2017).

Es reseñable que los estudios en este ámbito, no disponen de un protocolo de evaluación neurocognitiva estándar, de hecho, en muchas ocasiones tampoco comparten el tipo de variable estudiada, este hecho ha dificultado en gran medida la generalización de resultados en esta variable. Estudios longitudinales en estas variables facilitarían el uso de herramientas educativas facilitadoras de la comunicación como el uso de sistemas de pictogramas, que podrían favorecer el desarrollo de capacidades y habilidad de los pacientes con SHW (Vogt, 2020).

### **Actividades de la vida diaria**

El nivel funcional de estos niños se presenta afectado por el retraso psicomotor y las dificultades de aprendizaje, aunque también en este caso la cohorte española (Blanco Lago, 2017; Nevado et al., 2019) parece demostrar un mejor desempeño que las descritas previamente en la literatura donde sólo un pequeño porcentaje de pacientes era capaz de realizar actividades de la vida diaria como comer por si solos y vestirse (Battaglia et al., 2015).

### **Epilepsia**

Las crisis epilépticas se describen como la mayor fuente de preocupación para padres y profesionales de niños con SWH. Estas crisis tienen una alta prevalencia en torno al 90% de los pacientes y con su primer debut antes de los 3 primeros años (Battaglia et al., 2015). Además, puede hacer aparición independientemente del tamaño de delección, aunque un estudio de Zollino et al. (2008) estima su incidencia en un 96% de los casos en niños con delecciones iguales o mayores a los 22 Mb. Los estudios en cohortes españolas han reportado que estos niños experimentan estas crisis en rango que oscila del 70 al 100% de los casos (Blanco-Lago et al., 2017). En cuanto a las características de estas propias crisis, incluyen generalmente crisis tónico-clónicas generalizadas, espasmos tónicos, crisis parciales complejas y crisis clónicas (Battaglia et al., 2008).

### **Características no nucleares**

Por último, también pueden coexistir con el síndrome otras manifestaciones clínicas no nucleares como problemas cardiológicos, visuales, auditivos, genitourinarios, hipotonía, entre otros (Battaglia et al., 2015). Además, estos pacientes tienen una mayor incidencia de procesos infecciosos. Las manifestaciones clínicas no nucleares se reportan con relativa frecuencia y habitualmente empeoran la calidad de vida de estos pacientes.

### 1.2.3. Diagnóstico del SWH

A pesar de las características nucleares del síndrome, la confirmación diagnóstica siempre debe ir acompañada mediante técnicas de cribado genético (Blanco-Lago et al., 2013) aunque también es posible un diagnóstico prenatal. Entre las opciones para este cribado nos encontramos pruebas de cariotipo, hibridación fluorescente *in situ*, MLPA o *microarrays*, siendo estos últimos los que presentan una información más completa y permiten la detección de otras alteraciones de material genético (Zollino et al., 2008).

El WHS es un síndrome de delección congénita continua y durante mucho tiempo su severidad clínica se ha relacionado con el tamaño de la delección, sin embargo, las duplicaciones cromosómicas existentes, variaciones en la secuenciación genética y otros aspectos pueden contribuir a una variación fenotípica e incluso al pronóstico en los pacientes (Zollino et al., 2008) que no siempre se encuentran asociadas al nivel de severidad de la enfermedad.

Los avances en métodos diagnósticos han permitido identificar dos regiones críticas para el WHS, denominadas WHSCR1 y WHSCR2 (Wright et al., 1997; Zollino et al., 2003). La primera región crítica se ha visto relacionado con las características cardinales para el SWH como la facies característica, retraso en el crecimiento y desarrollo y crisis epilépticas; mientras que la región WHSCR2, que incluye todo el gen LETM1, se identifica como responsable de la epilepsia (Maas et al., 2008).

Las pruebas diagnósticas anteriormente descritas permitirán por tanto realizar un análisis exhaustivo de la pérdida genética del paciente, a continuación, se pasa a describir sus principales características.

**Análisis de cariotipo:** se trata de una prueba que nos proporciona una representación gráfica del conjunto de cromosomas por los que está conformada una célula, que se clasificarán por pares y acorde a su tamaño. Esta “fotografía” es posible

## 1. INTRODUCCIÓN

gracias al uso de microscopios ópticos que fotografían este contenido del total de 23 cromosomas (22 autosomas y los cromosomas sexuales). Este tipo de análisis permiten estudiar el cariotipo de cada individuo y detectar anomalías en el número y forma de los cromosomas, siempre y cuando sean detectables, ya que esta técnica tiene una resolución que alcanza entre los 5 a las 10 Mb.

**Hibridación fluorescente *in situ*:** técnica de laboratorio citogenética que permite detectar y localizar una secuencia específica de ADN en un cromosoma. El proceso se basa en la hibridación de cromosomas con sondas específicas de ADN emisoras de fluorescencia que permiten su visualización, así como, el análisis de cualquier tipo de anomalía presentada por el cromosoma como microdeleciones, duplicidades, inversiones o aneuploidias. Estos análisis son posibles porque se seleccionan hebras de ADN con su posterior tratamiento de fluorescencia, que tienen capacidad de ligarse a cromosomas específicos, en el caso del SWH se emplean teloméricas, ya que las deleciones suelen encontrarse en la parte final del brazo corto del cromosoma 4p.

**MLPA (amplificación múltiple de sondas dependiente de ligamento):** esta técnica diagnóstica es empleada en otras enfermedades raras como las distrofias musculares de Duchenne y Becker. Esta técnica permite la identificación de mutaciones por deleción o multiplicación mediante la reacción en cadena de la polimerasa, que permite cuantificar el número de copias normales o anormales de ADN de hasta 40 secuencias genómicas diferentes. Esta técnica muestra una alta sensibilidad y especificidad detectando microdeleciones que no son objetivables en otras como FISH y pruebas de cariotipo.

**Microarrays basados en hibridación genómica comparada:** frente a las técnicas de citogenética clásicas, esta prueba ofrece una mayor resolución, mostrando un mayor rendimiento a la hora de detectar microdeleciones, convirtiéndola en una gran opción en

## 1. INTRODUCCIÓN

la práctica clínica en el trabajo con una alta variedad de alteraciones cromosómicas a través de técnicas generadas a través de la medicina de precisión. El procedimiento se fundamenta en el uso de robots de precisión que realizarán marcajes, donde diferentes trazas de ADN se liberarán e hibridarán sobre el array; de la competición de los dos ADN se podrá determinar si el paciente presenta ganancias o pérdidas de material genético.

Expuestas las técnicas, se les atribuye un poder diagnóstico de menor a mayor precisión, siendo FISH y el análisis por microarrays (CGH-array) las técnicas de elección cuando se requiere analizar deleciones de pequeño tamaño, ya que otros análisis más clásicos como el del cariotipo sólo permitirán detectar entre un 40-50% con deleciones mayores (Ho et al., 2016). Como se ha mencionado con anterioridad, es preciso que estas técnicas sean capaces de analizar la pérdida dentro de la región específica del SWH (WHSCR), además, algunas de estas técnicas proporcionan información valiosa con respecto a la presencia de duplicidades u otro tipo de alteraciones cromosómicas como se ha mencionado con anterioridad. La especificidad de estas pruebas y su capacidad para detectar pérdidas cromosómicas de menor tamaño, se ha visto relacionado una descripción más real de la globalidad del síndrome gracias a la mejora de las técnicas de diagnóstico genético (South et al., 2008), que alejan al colectivo de las descripciones iniciales con grandes deleciones detectables por métodos clásicos y muy malos pronósticos (Guthrie et al., 1971).

Por tanto, el empleo de estas nuevas técnicas, aunque tienen un mayor coste, ha mejorado considerablemente la tasa de diagnóstico en el SWH y en otros muchos trastornos, esto facilita la generación de abordajes terapéuticos personalizados y una mejora de la investigación. Por otra parte, sirve de recurso a las familias a través del consejo genético, proporcionándoles más información de cara a la planificación de futuros embarazos (Blanco-Lago, 2016).

### 1.1.4. Necesidades psicosociales

Las manifestaciones anteriormente descritas, sus comorbilidades con otras enfermedades y una mayor vulnerabilidad a problemas de tipo inmunológico empeoran la calidad de vida de estos niños (Blanco-Lago et al., 2013), sin embargo, durante la revisión previa al inicio de esta tesis doctoral no se encontraron estudios que traten esta variable de importancia tanto para los propios niños como para sus padres. Ha sido más tarde y posterior a la realización de los estudios I y II incluidos en esta tesis, cuando han aparecido las primeras referencias en la literatura entorno a las necesidades psicosociales de familias y afectados por este síndrome (Battaglia et al., 2021; Vogt, Katharina, S., 2020).

De hecho, en uno de los últimos estudios pioneros en la descripción de cohortes de adultos con este síndrome, han destacado el reto que el cuidado de personas con SWH y otras enfermedades raras, puede suponer ante la transición de servicios sanitarios infantiles a las unidades especialistas para adultos. Una buena gestión de enfermedades médicamente complejas en todas las etapas del desarrollo de estos individuos es vital para el manejo de la enfermedad y el bienestar de afectados y familiares (Carey et al., 2021).

Este tipo de servicios de transición, no están disponibles en los sistemas de atención pública de todos los países. Durante la realización de la estancia internacional en el Birmingham Women's and Children's NHS Foundation Trust, que dispone de un centro especial de atención a las Enfermedades Raras, se pudo corroborar en primera persona, las implicaciones que este tipo de programas tienen para los afectados por una ER. En concreto, este tipo de servicios favorecen la mejora de la autonomía de los pacientes, un mejor manejo de la enfermedad y empoderamiento. Además, facilitar la toma de decisiones de los pacientes haciéndolos partícipes de la gestión de su propia enfermedad (Brooks et al., 2017; Colver et al., 2020).

## 1. INTRODUCCIÓN

Por otra parte, en la última serie de dos artículos publicada por Agatino Battaglia y John C. Carey (Battaglia et al., 2021; Carey et al., 2021) sobre el estudio en una serie de casos de 35 individuos adultos con SWH, también se hace evidente que los déficits en el neurodesarrollo y otras manifestaciones clínicas que acompañan a este síndrome a lo largo de toda la vida, demostró al igual que en otras enfermedades crónicas un impacto psicosocial y económico.

En concreto, en uno de los artículos se describe que los síntomas más frecuentes que acompañan a este impacto psicosocial en los cuidadores cursan con ansiedad, depresión, burnout y aislamiento social, que afectan de manera directa a la calidad de vida de las familias e incluso generan cambio en su estructura. Estas situaciones suelen verse empeoradas debidas a la incertidumbre sobre la evolución de la enfermedad, por la propia variabilidad dentro del mismo síndrome, las diferentes comorbilidades, así como la falta de datos sobre el pronóstico de estos pacientes en la vida adulta (Battaglia et al., 2021).

Esta sensación de incertidumbre agrava el estado socioemocional de los padres y madres que generan en la familia situaciones de desesperanza y aislamiento emocional (Carona et al., 2014; Picci et al., 2013), que podrían verse respaldados con mayor información sobre el pronóstico de este síndrome que permita elaborar nuevas estrategias de afrontamiento para la adaptación al día a día con esta enfermedad.

### **1.3. Impacto en los cuidadores de niños y jóvenes con ER**

Las enfermedades crónicas implican tal y como indica su nombre, un curso prolongado de la enfermedad, que en ocasiones puede ser degenerativo o de evolución variable y que en muchos de los casos requiere una atención médica continuada (Gimeno, 2010). Precisamente lo que diferencia a las enfermedades crónicas infantiles de otras patologías en relación a la situación de cuidado, es que si bien, la estimación del tiempo necesario para proporcionar apoyo y cuidado a un familiar mayor o cónyuge es de 4 años y medio (National Alliance for Caregiving y AARP, 1997), en la etapa infantil supondrá en muchos casos el acompañamiento hasta la vida adulta e incluso atendiendo al tipo de patología, cuidados continuados toda su vida (Pelechano, 1999; Silibello et al., 2016). Este último aspecto es posible en la actualidad gracias a los avances de la medicina que han aumentado en muchos casos la esperanza de vida de algunas de estas patologías crónicas, como con algunas enfermedades congénitas.

En el caso concreto del SWH, dada la complejidad del síndrome en cuanto a sus manifestaciones clínicas, requerirán en la mayoría de los casos cuidados extensos y atención a la situación de dependencia. La literatura describe que incluso en algunos de los casos en vida adulta, donde el paciente vive de manera independiente en pisos tutorizados, requerirán aún así apoyo en algunas tareas de la vida diaria como las visitas hospitalarias y control de la medicación (Battaglia et al., 2020; Carey et al., 2020; Vogt, 2020).

Las situaciones de cuidado vienen acompañadas de cambios a nivel holístico en el entorno de los cuidadores, especialmente en aquellos con personas afectadas con un mayor nivel de discapacidad (Rodakowski et al., 2012) a menudo sufren situaciones de sobrecarga, falta de información, estrés económico, menor calidad de vida y problemas emocionales como la depresión. Como consecuencia de las escasas posibilidades de

dedicar su tiempo a actividades de ocio, la necesidad de abandonar el trabajo (perdiendo la relación con los compañeros) y los cambios en la dinámica familiar (Lederman et al., 2015), un aspecto que se ve gravemente afectado en la vida de los cuidadores es su red de apoyo social (Ribe et al., 2015).

Estos efectos se ven exacerbados, especialmente en aquellos casos donde la severidad de la enfermedad o pronóstico de los familiares se ve comprometida, requiriendo por parte de los cuidadores más tiempo dedicado a las tareas de cuidado (Colombo et al., 2011; Miodrag & Hodapp, 2010; Lach et al., 2009). Estudios recientes respaldan también la idea de que la calidad de vida del cuidador de un paciente con una enfermedad rara, también se ve mermada debido a variables como la sobrecarga a la que se sienten sometidos (López-Bastida et al., 2017).

### **1.3.1. Fases de adaptación al diagnóstico de la enfermedad**

Tal y como se describía en anteriores capítulos, el inicio del reporte de este malestar clínicamente significativo en las familias comienza en muchas ocasiones tras el diagnóstico de la enfermedad rara (Kenny et al., 2022; Kolemen et al., 2021; OBSER, 2021). Este momento supone en muchas ocasiones un shock para los padres y familiares, que pueden estar también acompañados de sensaciones de miedo, parálisis o confusión. La duración de estas emociones o sentimientos podrían demorarse en el tiempo de manera indeterminada durante la duración de la enfermedad.

Otros autores como Houdayer et al., (2013) reportaron que los padres pueden llegar a sentir sensaciones contradictorias, por lo tanto, ante la misma situación, el diagnóstico, podrían sentir malestar, e incluso un shock emocional y a su vez alivio por la llegada de la noticia. Y es que las reacciones de shock pueden suponer una reacción adaptativa ante una situación novedosa y estresante, ya que los padres tienen que hacer frente a una nueva realidad de la que puede que aún tengan muy poca información, recursos o métodos

## 1. INTRODUCCIÓN

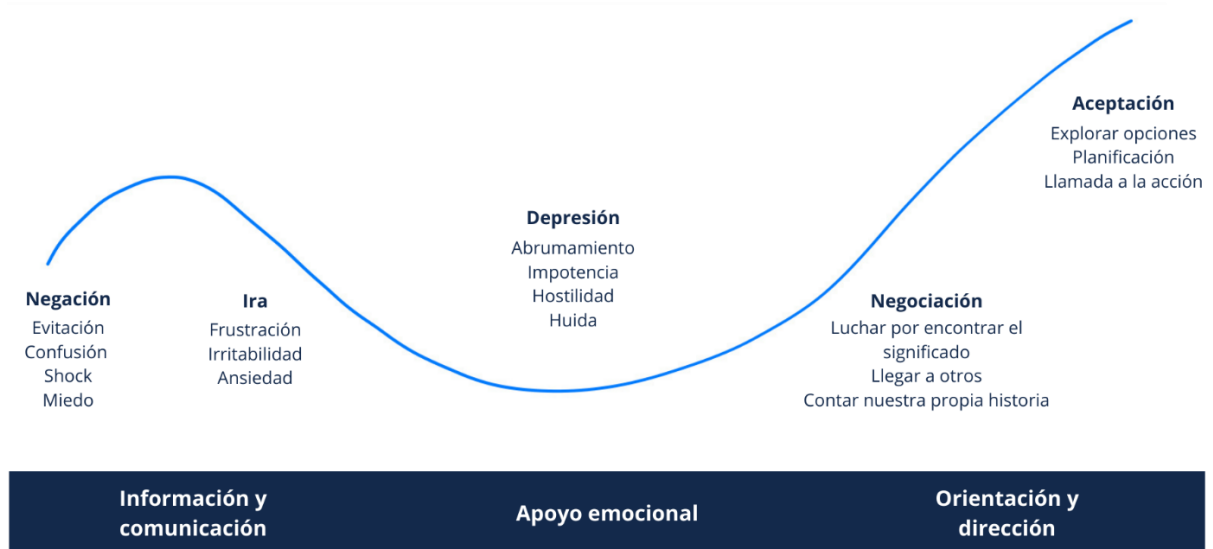
efectivos para hacerle frente. Sin embargo, a su vez, el diagnóstico, sobre todo cuando ha tardado en llegar, puede suponer en los padres sensaciones de alivio, la posibilidad de conocer más de cerca la enfermedad, su evolución o pronóstico en otros casos, así como, facilitar el contacto con otros afectados y familias que sirvan como orientación en los primeros pasos de vida con la enfermedad. Además, de cara al propio manejo de la enfermedad, la posibilidad de conocer el diagnóstico puede dar lugar al establecimiento de planes de tratamiento personalizados.

No obstante, incluso cuando los padres toman analizan esta situación como una posibilidad de mayor control o manejo de la enfermedad, pueden acontecerse otras fases en la adaptación como la evitación, en la que los padres pueden sentirse desolados, perder la esperanza y/o experimentar sensaciones de culpa que pueden llegar a alejarles de su propia red de apoyo (Krabbenborg et al., 2016 en Kenny et al., 2022).

La investigación de Isla-Pera et al., (2008) describió que el tránsito y reacciones emocionales por las diferentes fases de adaptación de pacientes y allegados puede ser en cierta manera similar a las fases del ciclo de duelo experimentado por pacientes con enfermedades terminales descritas por Kübler-Ross, que van desde la negación, al enfado, a la negociación y depresión, hasta la aceptación (Kübler-Ross & Kessler, 2005). Esta autora describió que podríamos encontrar diferencias con respecto a las fases de adaptación experimentadas por el colectivo de pacientes terminales, dada la existencia de diferencias tanto a nivel personal como biopsicosocial, factores que siempre se debería tener en cuenta en la intervención con este colectivo. La figura 1.3 muestra de manera gráfica las diferentes fases según Kübler-Ross & Kessler (2005).

**Figura 1.3**

*Fases de adaptación a la enfermedad. Adaptado de Kübler-Ross & Kessler (2005).*



Del análisis de esta figura, cabe destacar, que existen otras aproximaciones psicoeducativas para explicar este modelo de fases de la enfermedad (Almela, 2018). No obstante, todos ellos, describen una secuenciación y un correlato pensamiento-emoción similar.

Pasemos a enumerar las diferentes fases de la adaptación (Almela, 2018):

- **Shock inicial:** tiende ser breve. En el proceso de adaptación a una enfermedad, es la primera de todas.
- **Negación:** más prolongada, sirve de protección ante las implicaciones de la enfermedad y la discapacidad. Si esta fase se prolonga más de lo debido pudiera interferir en el tratamiento minando los recursos de afrontamiento. Estas fases tiene como objetivo amortiguar el impacto de la enfermedad y permiten dotar del tiempo necesario para encajar la nueva realidad, Dentro de este mecanismo aparecen a veces fenómenos de proyección, en los que se entra en un proceso de búsqueda de culpables de la situación; así como, también el mecanismo de la autculpabilidad, donde ante la falta de explicaciones de lo acontecido o mayor

información, el foco del cuidador se pone en uno mismo, atribuyéndose las causas de todo lo malo que está ocurriendo (Gimeno, 2010).

- **Ira:** si bien esta fase ya denota cierto nivel de aceptación, puede darse simultáneamente con la anterior. Esta fase se encuentra muy ligada a sentimientos profundos de frustración y dolor. Sensación de injusticia, la persona se hace consciente de que su vida y de las nuevas circunstancias que la acompañan. Si esta fase se prolonga más de lo necesario, puede generar problemáticas tanto a nivel psicológico (desencadenante de reacciones de estrés, como a nivel social con el entorno cercano al cuidador).
- **Depresión:** puede ocurrir en cualquier punto del proceso y antecede a la última. Descrito también como aquel momento de retraimiento y reacción ante las primeras fases de asimilación de la nueva situación.
- **Aceptación:** alcanzar este estadio permitirá a los cuidadores a una mejor gestión de la enfermedad, así como, a vivir acorde a sus principios, valores y objetivos. El modo en el que una familia o individuo ha resuelto problemas graves en el pasado se relaciona directamente con la forma de resolver problemas nuevos. Este aspecto será muy importante en el manejo adecuado de las estrategias de afrontamiento.

De esta manera, esta transición por las diferentes fases, supone atravesar una serie de duelos en diferentes ámbitos de la vida de los cuidadores y sobre todo en relación con las ideas preconcebidas acerca de cómo iba a ser la maternidad o paternidad, cómo iban a ser sus hijos o cómo iba a ser su vida (Kolemen et al., 2021). Inevitablemente incluso antes del embarazo los padres pueden empezar a “fantasear” con imágenes acerca de esas situaciones, con lo que la llegada del diagnóstico de un síndrome genético puede suponer un punto de inflexión para estas personas, en el que afrontar pérdidas sobre la vida que

ya habían imaginado, la salud de sus hijos, su plan de vida y de la propia pérdida de bienestar.

Sin embargo, atravesar este proceso no será algo lineal o predecible para las familias, pueden omitirse fases, existir diferentes ritmos, así como, diferentes patrones de comportamiento. Así algunos autores distinguen entre tres diferentes cursos: progresivo, constante y episódico (Roland, 1987 en Gimeno, 2010). De este modo, el curso progresivo, es aquel que tras el avance de la enfermedad va añadiendo sintomatología, esto aparece ligado a la fatiga de los cuidadores ante una situación de estrés continuada; en el curso constante, tras la aparición de sintomatología inicial los síntomas orgánicos se estabilizan con el tiempo; dejando a los cuidadores sin periodos de tensión continua; por último, en el episódico encontraremos periodos prácticamente con ausencia de síntomas, que pueden “reactivarse” tras complicaciones de la enfermedad debido a comorbilidades asociados a ésta.

Por otra parte, también existirán factores externos como situaciones o personas que faciliten o entorpezcan el avance en el proceso de adaptación. Hay quienes describen esta fase como un huracán emocional, en el que nunca tenemos la total certeza de que si tras la calma volverá la tormenta (Jometon et al., 2014). Además, es probable que en este momento la incertidumbre y el miedo pueda empezar a formar parte de del día a día de los cuidadores “*¿Qué ocurrirá en el futuro? ¿Cómo progresará la enfermedad? Miedo a la falta de autonomía, al futuro, al que yo ya no esté...*”.

Durante este proceso el apoyo emocional de familia o amigos también tiene su lugar en estas fases. En algunas ocasiones este entorno cercano puede expresar grandes temores sobre la nueva situación, a veces la falta de información y las reacciones de éstos pueden intensificar la preocupación, miedos y ansiedad de los padres, que muchas veces se ven abocados a ofrecer consuelo cuando en ese momento son las personas que

necesitan en mayor medida ese apoyo emocional. En otras ocasiones es frecuente, que tras los primeros meses o años existan movimientos sociales y que haya relaciones que se distancien progresivamente (Weng et al., 2012).

Con la aceptación el miedo y el pánico inicial se reducen, en esta fase las familias comienzan un proceso de reconstrucción e incluso de cambio o adquisición de nuevos roles (Gallo, Knafl & Angst, 2009). *“La familia debe reestructurarse en cuanto a actividades y papeles, que no siempre son aceptados, ni la “revolución sanitaria” ha previsto ni se ha ocupado de integrar elementos de convivencia humana dentro de los regímenes de tratamiento y prevención”* (Pelechano, 1999). Estos procesos se verán siempre facilitados en personas que cuentan con un mayor número de recursos tanto internos (por ejemplo, estrategias de afrontamiento) o externas (apoyo emocional). Como comentábamos al principio de esta sección, el tiempo de duración de cada una de las fases estará completamente determinado por cada individuo, pueden existir momentos de arraigo o de ningún avance hacia nuevas fases. En muchas ocasiones las diferencias a lo largo de este camino podrían implicar desavenencias entre los diferentes miembros de la familia.

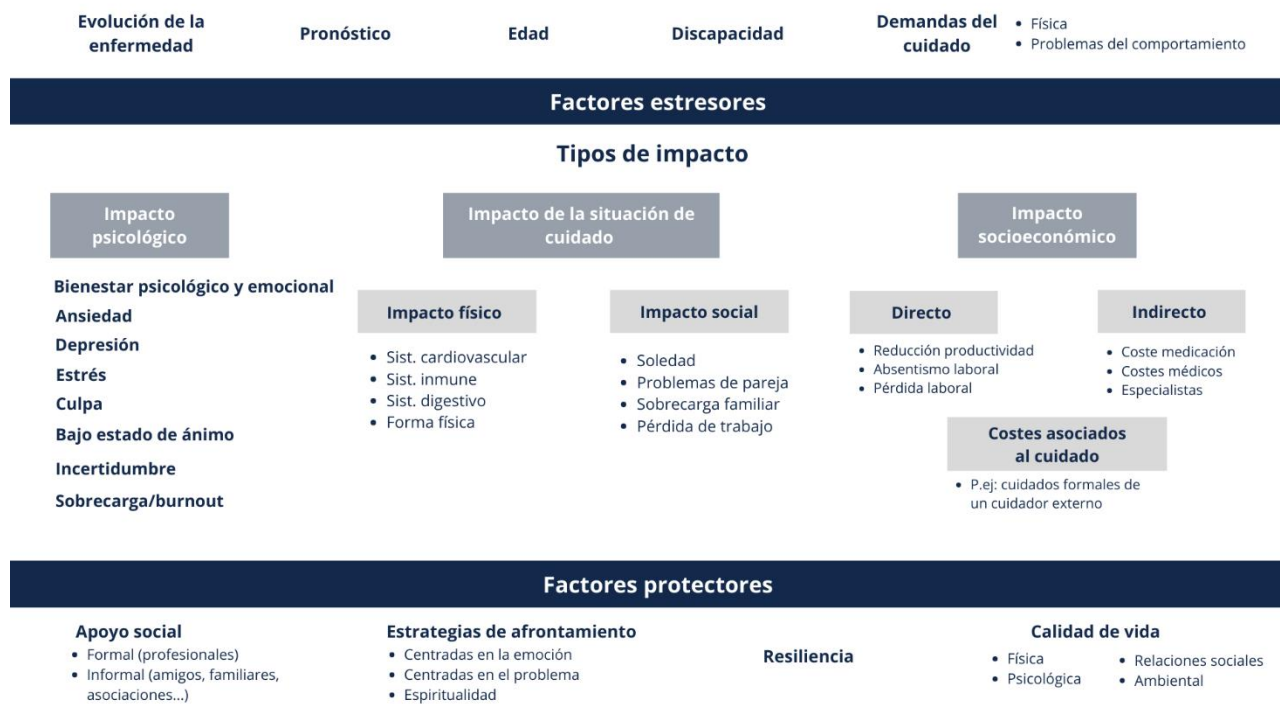
### **1.3.2. Principales áreas de impacto**

El cuidado de un niño/a con una enfermedad poco frecuente puede tener un grave efecto sobre la vida de los padres. Con los años la literatura cada vez ha prestado más atención a las diferencias entre los padres con niños afectados con una enfermedad crónica versus aquellos que están sanos. En comparación a estos, se han reportado altos niveles de estrés y que los efectos negativos en salud física y psicológica, como ansiedad, depresión, sentimientos de sobrecarga y de superación emocional (Hassal et al., 2022; Pelentsov et al., 2016; Picci et al., 2013), que a menudo repercuten en un peor nivel de

salud y bienestar (Barker et al., 2012). En la figura 1.4 se reporta de manera gráfica las principales áreas de impacto en los cuidadores de niños y jóvenes con enfermedades raras.

**Figura 1.4**

*Impacto del cuidado de niños y jóvenes con enfermedades raras. Elaboración propia.*



### 1.3.2.1. Impacto psicológico

Tal y como se ha comentado con anterioridad, durante la vida del niño/a afectado/a, los padres tienen que hacer frente a muchos estresores que pueden mermar tanto su salud física como psicológica, así, el estrés crónico es uno de los problemas más importantes a los que éstos tienen que hacer frente. (Graungaard & Skov, 2007; Jometón et al., 2014; Lee, 2022; Picci et al., 2013; van Oers et al., 2014;).

En la revisión de Fitzgerald y Gallagher (2021) sobre enfermedades cromosómicas raras, se evidencia que los padres de niños con síndromes genéticos raros presentan además un alto distrés emocional frente a otras patologías. Y que tal y como se reporta en la figura 1.4, muchas veces este distrés puede exacerbarse cuando existen problemas

## 1. INTRODUCCIÓN

de comportamiento por parte de los pacientes, estrategias de afrontamiento no adaptativas o mayores problemas emocionales (Minnes et al., 2015). Frente a otros colectivos de enfermedades crónicas, los padres con hijos con una ER pueden tener una mayor tendencia a tener trastornos emocionales como la ansiedad y la depresión (Gallagher & Hannigar, 2014; Kolemen et al., 2021).

Por otra parte, la presencia de malestar psicológico significativo suele ser más frecuente en las madres, a las que se les atribuye peor salud mental y calidad de vida (Bogart et al., 2016; Currie & Szabo, 2000), así uno de los últimos estudios de Boettcher y colaboradores (2021) en cuidadores de niños con enfermedades congénitas raras, las madres participantes en el estudio mostraron niveles de distrés más elevados que los padres (Adams et al., 2018; Courbier & Berjonneau, 2017; Pelentsov et al., 2016; Toledano-Toledano & Moral, 2018). En esta línea, uno de los grandes estudios sobre el bienestar y salud mental maternal en los niños con enfermedades raras, en el que participaron un total de 646 madres (Adams et al., 2018), los autores indicaron que si bien el estrés puede estar muy relacionado con las dificultades de los afectados, la depresión sólo lo estaba en alguno de los síndromes estudiados, pareciendo tener un patrón más dependiente del individuo y no tanto con el propio paciente.

El tiempo dedicado al cuidado de un familiar, genera también impacto positivo en sus cuidadores, que reportan en muchas ocasiones sentimientos de crecimiento interior, avance, desarrollo personal, e incluso sensaciones de mayor plenitud. Este impacto positivo del cuidado se relaciona especialmente con la habilidad de resiliencia. Estas habilidades pueden referirse tanto a las características dentro de la persona, como a su entorno y a su familia (Wonf, Fong & Lam, 2015). Por ello, podemos entender la resiliencia familiar como aquel proceso de adaptación y ajuste familiar positiva a las demandas de la enfermedad, que acaban fortaleciendo al individuo y a la familia a pesar

## 1. INTRODUCCIÓN

de las circunstancias adversas (Luthar y Cicchetti, 2000). Este recurso favorece una mayor percepción de soporte social por parte de su entorno (Magliano et al., 2013; Schoeder & Remer, 2007); además la resiliencia supone un factor protector tanto de síntomas físicos como psicológicos para los individuos, que a su vez favorece la reestructuración de los recursos psicológicos como la mejora de la gestión emocional.

En este sentido, recientemente encontramos referencias a la literatura que conceptualizan este proceso del cuidado como “navegar entre el amor y el miedo” (Gómez-Zúñiga, B. et al., 2021) o como “un gimnasio en la selva, en el que todo está bajo control” (Currie & Szabo, 2019). En ambos estudios se destaca nuevamente el cambio de roles personales o que acaba generando un nuevo marco de identidad en los padres, en el que se pondera los aspectos beneficiosos del tiempo dedicado al cuidado. Uno de los ejemplos que se ha mencionado con anterioridad es a través de convertirse en expertos en la patología de sus hijos y a veces se ven impulsados a tener que formar al resto de personas, incluso a profesionales de las necesidades específicas de cuidado ante la falta de guías apropiadas. En este sentido, a veces los padres pueden encontrarse con reacciones contrarias a esta proactividad por parte del personal médico, que si bien satisface las necesidades básicas de protección y atención al cuidado de sus hijos pueden derivar en conflictos de comunicación con ciertos profesionales sanitarios que tienden a sentirse sobrepasados (Gómez-Zúñiga, Beni et al., 2019).

### **1.3.2.2. Impacto de la situación de cuidado**

En las posibles consecuencias derivadas de la propia situación de cuidado en este manuscrito diferenciaremos entre el impacto físico y social.

El cuidado de un niño o un joven con una enfermedad rara puede acarrear un impacto físico en los padres, además de las alteraciones en los sistemas cardiovascular, digestivo e inmunológico (Cohn et al., 2020), también encontramos que alguno de los

## 1. INTRODUCCIÓN

síntomas más comunes son problemas de espalda (contracturas), migraña, úlceras intestinales, asma, artritis o reumatismo y tensión alta (Gallagher & Hannigan, 2014). Esta disminución de la salud física puede aumentar el sentimiento de sobrecarga y empeoramiento de la salud, especialmente para aquellas enfermedades raras donde la falta de movilidad requiera por parte de los cuidadores traslados de sus hijos.

En lo que respecta al impacto social, es frecuente que en la literatura se reporten dificultades a nivel de pareja. En primer lugar, es posible que dadas a las altas demandas de cuidado y cambio en roles personales, que pueden implicar también la pérdida de trabajo; las parejas empiecen a sentir que es difícil encontrar tiempo para su propia relación, pudiendo llegar a descuidarla para tratar de priorizar otras demandas de su entorno como la del propio cuidado (Lederman et al., 2015). Por otra parte, la propia situación de cuidado puede modificar la dinámica de la pareja, ya que en muchas ocasiones los padres pueden llegar a diferir en el estilo de afrontamiento y gestión de la enfermedad, que acaban resultando en conflicto (Hassel, 2022; Monterosso et al., 2007).

En nuestro contexto, en el proyecto del equipo de investigación sobre enfermedades neuromusculares y del neurodesarrollo de la Universidad de Deusto (Lázaro et al., 2009) de grupos apoyo online para padres de niños con enfermedades neuromusculares, de los 22 matrimonios participantes, seis de las parejas habían acabado en divorcio, mientras que el resto estaba en una situación estable o reportaron que estas situaciones los habían hecho más fuerte como pareja.

Por último, debemos destacar el apoyo social como uno de los grandes recursos para las familias con hijos que tengan ER (Smits, 2022). En este sentido, en muchas ocasiones el cuidador principal se acabe aislando de su red de amistades e incluso familiar, por la propia responsabilidad que supone la tarea de cuidado, ya sea por falta de tiempo o sentimientos de incompreensión de su entorno (Koleman et al., 2021; Smits,

2022). Es por ello, que tal y como se ha detallado en el capítulo de fases de adaptación a la enfermedad, la incertidumbre que acompaña a estas situaciones, sobre todo en los primeros momentos tras el diagnóstico, será especialmente importante que estas personas cuenten con una red de apoyo social fuerte; así como, exista la posibilidad de tomar contacto con una red de apoyo más extensa como las asociaciones de pacientes, que ayuden a orientar a estas familias primerizas en las ER, gracias al intercambio de experiencias y conocimientos entre pares (Cardinali et al., 2019; Doy & Werner-Lin, 2016; Landfeldt et al., 2016).

En la línea de lo que se ha defendido desde el inicio de esta introducción general, la proporción de información sobre la enfermedad, manejo y evolución serán básicas para las familias, es por ello, que el apoyo percibido por profesionales sanitarios como psicólogos, enfermeras, médicos de familia o especialistas, ayudarán a amortiguar los altos niveles de estrés reportados por los padres (Boettcher et al., 2020). El apoyo social, es capaz de favorecer la disminución de sintomatología clínica como la ansiedad y depresión, favorecer la autoestima, mejorar las estrategias de afrontamiento adaptativas, así como mejorar la calidad de vida y bienestar percibida por los cuidadores (Kenny & Stone, 2022).

### **1.3.2.3. Impacto socioeconómico**

La situación de cuidado de una persona con una enfermedad crónica genera impactos en los recursos económicos del núcleo familiar (Abegunde et al., 2007; Hime et al., 2014; Lee, 2022; Schreiber-Katz et al., 2014), que pueden ser clasificados según su tipología de coste (ver figura 1.4) (Landfeldt et al., 2017).

En la revisión de García-Pérez et al., (2021) se analizaron un total de 63 estudios de los costes de la enfermedad que incluyeron 42 enfermedades raras, en 25 países diferentes. De todos los estudios incluidos, el 60% incluyó gastos en costes no médicos,

el 68% incluyó datos sobre la pérdida de productividad y el 43% datos sobre los costes del cuidador informal. A pesar de los diferentes métodos para estimar el impacto socioeconómico del cuidado y por tanto poder realizar asunciones al respecto, el estudio confirma el impacto de las enfermedades raras en este aspecto.

Por otra parte, en el estudio realizado sobre enfermedades neuromusculares por el Equipo Neuro-e-Motion de la Universidad de Deusto (Rodríguez et al., 2021), se reportó que los cuidadores de estos niños dedican parte de sus ganancias anuales a costear diferente tipología de terapias para sus hijos como la de tipo físico, psicológico y logopedia. Por otra parte, se destacó que los costes destinados a estos fines venían asociados al nivel de dependencia de los pacientes.

Las enfermedades con necesidades complejas como las enfermedades raras son costosas tanto para los pacientes como para sus familias; es por ello, que es necesario que se sigan desarrollando políticas que incluyan mejoras para la calidad de vida de estas familias, que pueden incluir entre otras, tanto mejoras en el sistema de atención y seguimiento sanitario y ampliación de facilidades para subsanar el alto coste económico del impacto de las enfermedades crónicas (Pasquini et al., 2021).

### **1.3.3. Impacto en el cuidado en SWH**

¿Qué ocurre con los cuidadores de SWH? En la actualidad únicamente existen dos proyectos que hayan estudiado de forma activa el impacto psicosocial en el cuidado de niños y adultos con SWH. Esta información se contrasta con la revisión sistemática realizada por (Vogt., 2020) que siguió la metodología Prisma, en el que tras un análisis de 1605 publicaciones, ninguno de los artículos que entraron al análisis pudo cumplir los criterios de inclusión del estudio. Si bien, este análisis recogió entre sus resultados la publicación de Lago et al., (2013), primera en reportar la necesidad de la medición de variables de calidad de vida en estos pacientes, dadas las características del síndrome. Sin

embargo, este artículo no cumplió criterios de inclusión por no encontrarse disponible para la autora de la revisión.

La autora de esta revisión sistemática demostró la carencia de estudios acerca del impacto psicosocial del cuidado de SWH, incluye como posible explicación a esta brecha en la literatura, la falta de profesionales sanitarios que valoren el impacto de las enfermedades raras, como en la de los familiares de SWH sobre el nivel de sobrecarga y otros aspectos psicosociales.

Más tarde, esta misma autora llevó a cabo un estudio a través de entrevistas cualitativas y focus groups a un total de 22 familias cuidadoras de SWH, sobre temáticas que trataban cuestiones del día a día con este síndrome (Vogt, 2020). Dado a que no existen otras referencias sobre el impacto psicosocial de los cuidadores de SWH, esta subsección se fundamentará principalmente en estos hallazgos. Esta autora encontró un total de cuatro pilares en el impacto psicosocial de las familias, estos se relacionan con la comunicación con los servicios de salud, la adaptación de la familia, la calidad de vida y las necesidades de apoyo.

En relación a la primera de las temáticas, los padres reportaron la falta de vías de actuación adecuadas en atención primaria y especializada, lo que incurre en mayores niveles de distrés expresados por los padres ya que aumentan su sensación de responsabilidad en relación al manejo de la enfermedad de sus hijos para poder dar apoyo a los profesionales sanitarios donde recibirán atención (Baumbusch, 2018).

En segundo lugar, en relación a la adaptación de las familias, en este estudio se describen tres posibles vías hacia la adaptación de las familias a la nueva situación, entre las que encontramos la adaptación cognitiva (ej. investigar más acerca del síndrome), la adaptación emocional (ej. empleo de estrategias de afrontamiento) y por último adaptación estructural (ej. mudanza o adaptación del hogar). Vogt (2022) en este artículo,

## 1. INTRODUCCIÓN

traslada una reflexión acerca de las dos primeras tipologías; en relación a la adaptación cognitiva, la oportunidad de los padres que supone vivir en un mundo digitalizado, con acceso a información tanto a través de internet como redes sociales, frente a la que se encontraban los padres en los años 70 donde la única información disponible era aquella proporcionada por el profesional médico, ha facilitado que los padres adquieran más conocimientos sobre la enfermedad de sus hijos, convirtiéndolos en “cuidadores expertos”, capacitándolos y permitiéndoles dar respuestas adaptativas ante una situación compleja. Si bien, estos sentimientos en muchas ocasiones son encontrados, haciéndoles sentir más cualificados en el entendimiento del síndrome que los propios profesionales médicos responsables de la salud de sus hijos (Putkowski, 2015). En lo que respecta a la adaptación emocional, esta autora destaca que en los resultados del estudio, el cuidado de un familiar con pobres habilidades comunicativas, problemas de aprendizaje puede ser desafiante, y generar estrés y sobrecarga en los cuidadores (Griffith et al, 2011). Sin embargo, tal y como se verá en el siguiente capítulo de esta tesis en mayor profundidad, la aceptación de la enfermedad gracias a las habilidades de afrontamiento de los cuidadores, adquirirán un rol fundamental en disminuir estos sentimientos (Heiman, 2002).

En relación a la calidad de vida, este estudio demostró la relación entre el perfil sintomático del paciente con SWH y el impacto en la calidad de vida de los cuidadores y familiares. Esta afectación estaba influida por la presencia de problemas de salud mental, estrés, ansiedad e incluso ideación suicida, como resultado de las responsabilidades del cuidado; dato que se ha visto contrastado en algunas de las publicaciones más citadas en esta temática (Pelentsov et al.,2016; Picci et al., 2013).

Por último, en relación a la necesidad de apoyo social, el apoyo entre iguales demostró ser clave para estas familias, permitiéndoles conectar con personas que

## 1. INTRODUCCIÓN

atraviesan situaciones similares, el intercambio de conocimiento y brindar apoyo emocional, aspectos que resultan vitales para estas familias. Si bien es cierto, que webs sobre este síndrome, a veces reportan que este tipo de intercambios generan distrés en los padres atendiendo a la fase de adaptación en la que encuentren. De este modo, si bien para algunas familias el hecho de contar con mayores fuentes de información y poderse hacer una idea más clara del posible pronóstico de la enfermedad de sus hijos, más allá de la variabilidad del síndrome, genera sentimientos de confort, ya que retornan en parte cierto nivel de control a estas familias sobre la situación que están atravesando. Sin embargo, otras familias podrían vivir este intercambio como un shock emocional. De este modo, el hecho de ver a los hijos de otras familias SWH con el síndrome, donde quizás el fenotipo pueda ser más evidente, así como, las manifestaciones clínicas que acompañan a éste, pueden evocar en los padres sentimientos de negación y evitación. Estas reacciones, si bien pueden ser variables y no estar adscritas a ningún patrón concreto por parte de los cuidadores, a veces como se verán en el siguiente capítulo podrán estar mediadas por los mecanismos de afrontamiento de los que disponen las familias.

En suma, la identificación de estas temáticas respalda la idea de que estas familias se verían beneficiadas con un mayor apoyo e información desde el primer momento de la recepción del diagnóstico. Estas temáticas guardan relación con aquellas experimentadas por otros colectivos con enfermedades raras o crónicas como distrofias musculares, Dravet, o epilepsia entre otras (Khangura et al., 2015; Lee et al., 2002; Lowes, L. et al., 2016; Lv et al., 2009; Pinguart & Sørensen, 2003).

### **1.4. Estrategias de afrontamiento y calidad de vida**

#### **1.4.1. Estrategias de afrontamiento**

Gracias al trabajo de Lazarus & Folkman (1989) en plena era de la revolución cognitiva, las estrategias de afrontamiento se convirtieron en un referente para la valoración de los procesos cognitivos y emocionales ante situaciones valoradas como desafiantes para el individuo. Este modelo nos permitirá conocer las dinámicas que hay detrás de estos procesos de valoración y respuesta ante situaciones novedosas y que suponen un reto para la persona.

Las estrategias de afrontamiento han sido consideradas como recursos positivos para el manejo de los retos asociados a la situación de cuidado (Pelentsov et al., 2015; Siddiq et al., 2016), así como para la adaptación psicológica de los individuos (Lamb et al., 2016). El empleo de las estrategias de coping estará determinado en su mayoría por la percepción que tiene el individuo ante una situación estresante (percepción primaria) y de los recursos disponibles del individuo para hacerles frente (percepción secundaria). Las teorías clásicas categorizan estas estrategias en engagement, consideradas como respuestas funcionales porque pueden motivar a intentos activos dirigidos al estresor (Carver et al., 1989) y de disengagement, caracterizados por negar o minimizar la importancia del evento estresante o sus consecuencias, con importantes esfuerzos comportamentales o cognitivos para ignorar el estresor (Lazarus & Folkman, 1984). Precisamente el uso de estrategias no adaptativas está relacionado con mayores niveles de estrés en los cuidadores, además estrategias de afrontamiento como la evitación, culpa y pensamiento desiderativo se han visto relacionadas con la presencia de conductas adictivas en las familias, así como, peor salud mental (Jacob et al., 2017).

Las estrategias de engagement y disengagement pueden resultar más eficaces o adaptativas dependiendo del contexto, por ejemplo, funcionando mejor en fases

## 1. INTRODUCCIÓN

tempranas del evento estresante o a largo plazo. Así, a pesar de que las estrategias evitativas siempre se han asociado a un peor ajuste psicológico, mostraron ser protectoras en el periodo que acontece tras el diagnóstico de una enfermedad rara o crónica (Livneh, 2009) o en la reducción del dolor, estrés y ansiedad (Suls & Fletcher, 1985). Sin embargo, el empleo de estas estrategias a largo plazo consume muchos recursos por parte del individuo pudiendo agotar sus recursos físicos y psicológicos (Hayes et al., 1996). Dentro de las estrategias que ayudan a los padres o se encuentran más veces reportadas en la literatura, figuran el apoyo social, afrontamientos centrado en la emoción, así como afrontamiento a través de la religión o la evitación (Bak & Zarycka, 2022).

De cara a la exposición de las estrategias de afrontamiento, en esta tesis doctoral se empleará el modelo jerárquico propuesto por Tobin et al., (1989) con el desarrollo del inventario de estrategias de afrontamiento (CSI) en el que diferenciaremos entre estrategias centradas en la emoción a estrategias centradas en el problema. Esta clasificación se seleccionó tras un proceso de revisión de la literatura, ya que además de ser un instrumento frecuente para la valoración de esta variable, recoge por tanto la principal subdivisión de estrategias seguidas por parte de la literatura de este ámbito.

Dada la amplitud de esta temática, no existe una forma única de conceptualizar y clasificar estos mecanismos de afrontamiento, pudiendo encontrarnos variaciones en su taxonomía (Carver et al., 1989). Es por ello, que se consideró interesante introducir al lector entre las diferentes estrategias sobre las que se estudiará y discutirá en los diferentes estudios, aunque en la literatura sobre esta temática se podrán encontrar otras categorías como: evaluación positiva, desarrollo personal, autocontrol, negación, religiosidad o espiritualidad, culpa (hacia uno mismo o hacia el entorno), preocupación, anticipación o confrontación.

## 1. INTRODUCCIÓN

Aunque no se incluye en el modelo teórico escogido, cabe mencionar el afrontamiento religioso o espiritual como una de las estrategias que los padres con enfermedades raras hacen empleo (Kolemen et al., 2021; Picci et al., 2013). Estas estrategias se han visto eficaces en la búsqueda de apoyo social, reinterpretación positiva y crecimiento (Carver et al., 1989). De hecho, algunos autores como Chivukula (Chivukula et al., 2018), sugieren que la espiritualidad tomada como constructo multidimensional podría ser un recurso valioso para la mejora del coping y del bienestar de los cuidadores. De este modo las estrategias de afrontamiento que incluyan la religión o la espiritualidad en el abordaje de la enfermedad, podrían ser factores protectores de la salud mental en los cuidadores (González-Rivera & Rosario-Rodríguez, 2018; Selman et al. 2018).

En el estudio llevado a cabo por Vitorino y colaboradores (2018) en el que se evaluó a 77 cuidadores de niños con cáncer pediátrico, se constató que no sólo existía una relación entre los sentimientos de fe y espiritualidad con una mejor calidad de vida y salud mental, sino que también existe una relación entre el afrontamiento religioso negativo y un mayor número de síntomas depresivos en los familiares de estos niños. Estos resultados que parecen contradictorios se relacionan con los obtenidos por otros estudios, el efecto negativo de las creencias religiosas sobre la salud mental, están relacionadas a aquellas creencias donde los padres y madres interpretan la situación como “un castigo de Dios” o su abandono (Agorastos et al., 2014; Abu-Raiya et al. González-Rivera & Rosario-Rodríguez, 2018 Sin embargo, cuando estas creencias sirven como fuente de esperanza, sí que favorecen los afrontamientos positivos de la enfermedad, así como la disminución de sintomatología como la ansiedad o la depresión (Penman, 2018).

Volviendo al modelo de Tobin et al., (1989), las estrategias de afrontamiento se clasifican a su vez en estrategias centradas en el problema y estrategias centradas en la

emoción. El primero de ellos, implica un abordaje directo sobre el evento estresante. Este estilo se relacionaría con un mejor estado del cuidador (Hawken et al., 2018), mientras que las estrategias centradas en la emoción se dirigen a aliviar la tensión generada por el evento estresante y tienden a emplearse cuando la situación es percibida como incontrolable o amenazante (Lazarus & Folkman, 1984). Algunos autores sugieren que las estrategias de afrontamiento están fuertemente asociadas al estado o pronóstico de los niños afectados por enfermedades crónicas y la percepción que sus cuidadores tienen de esta situación (Raina et al., 2004). En este sentido, el estudio de Hobdell y colaboradores (2007), valoró el dolor crónico y estrategias de afrontamiento en 67 padres de niños con epilepsia de diversa tipología. Dada la alta comorbilidad de la epilepsia con el SWH, cabe destacar que en este estudio y en ausencia de otras patologías o síndromes, reportaron que intervenciones más tempranas con las familias podrían facilitar el trabajo con la sintomatología asociada al cuidado, así como favorecer patrones de afrontamiento adaptativo.

Tras describir las principales influencias de las estrategias de afrontamiento en los cuidados, pasamos ahora a describir las características de cada una de ellas, en base a la literatura revisada. Recordemos que dentro de las estrategias de afrontamiento centradas en la emoción se incluirán entonces estrategias como el apoyo social, la expresión emocional, la retirada social y la autocrítica. Mientras que en las estrategias centradas en el problema nos encontramos con la resolución de problemas, reestructuración cognitiva, evitación de problemas y pensamiento desiderativo.

### **1.4.1.1. Estrategias de afrontamiento centradas en la emoción.**

#### **1.4.1.1.1. Apoyo social**

Tal y como se describió en el capítulo del impacto, estas estrategias implican la sensación del individuo de sentirse estimado, valorado y querido, así como formar el

sentimiento de formar parte de una red social. Las estrategias de afrontamiento de este tipo incluyen el compartir tiempo y experiencias tanto con amigos como con familiares y aumentan la sensación de bienestar en los cuidadores, mayor autoestima, así como, mayores niveles de ajuste. Por otra parte, cuando este intercambio se produce con otras familias de pacientes con enfermedades raras, se favorecen los sentimientos de esperanza y positividad, facilitando un afrontamiento adaptativo a la situación (Hassel, 2022; Kolemen et al., 2021).

### **1.4.1.1.2. Expresión emocional**

Esta estrategia de afrontamiento, guarda vínculos con la de apoyo emocional, ya que implica que las personas perciben la oportunidad y el deseo de expresarse a nivel afectivo con otra persona. Esto puede incluir tanto lenguaje verbal como no verbal y favorece la reducción del estrés experimentado por los individuos ante situaciones de discomfort. El manejo de este tipo de estrategias, favorece la reducción del aislamiento y sentimientos de incompreensión a los que muchas veces se asocia el cuidado de un paciente con una enfermedad crónica. Además, este tipo de estrategia ayuda a las personas a luchar con posibles distorsiones cognitivas, pensamientos intrusivos o rumiaciones; y por supuesto, favorece las relaciones sociales.

### **1.4.1.1.3. Retirada social**

Estas estrategias son frecuentes en los primeros pasos de adaptación a la enfermedad, así como, mecanismo de reacción emocional que busca la protección del individuo a través del retraimiento. En algunas ocasiones tal y como se ha comentado, puede ser fruto del sentimiento de incompreensión del individuo por parte de su entorno social, lo que le hace refugiarse en sí mismo, y poco a poco desconectarse del medio. Está asociado con el incremento del malestar psicológico de las personas y la merma del bienestar.

### **1.4.1.1.4. Autocrítica**

Aunque tiende a valorarse como una estrategia desadaptativa, la autocrítica también puede funcionar como un proceso de insight para el individuo, situándolo en el presente y ayudándole a tomar resoluciones con respecto a las nuevas acciones a desarrollar. Pero esta estrategia también se relaciona, con la atribución de culpa ante la reflexión hacia los propios pensamientos, emociones o conductas, por ejemplo, en los cuidadores podría relacionarse con pensamientos intrusivos del deseo de no estar pasando por esa situación, lo que incrementaría los sentimientos de culpabilidad por “querer quitarse del miedo” y la sensación de estar actuando con egoísmo.

### **1.4.1.2. Estrategias de afrontamiento centradas en el problema**

#### **1.4.1.2.1. Resolución de problemas**

Este tipo de estrategias son muy útiles y son empleadas con frecuencia en las intervenciones o grupos de apoyo con pacientes, así como, en otro tipo de contextos sanitarios a través de la técnica de la psicoeducación. Este tipo de estrategia favorece la generación de alternativas que guiarán la conducta de los individuos hacia nuevas metas, planteándose siempre diferentes alternativas o soluciones, y elocubrando si estas son adecuadas para cumplir sus objetivos. Favorecen en definitiva los planes de acción y la movilización de los individuos hacia la consecución de sus objetivos, metas o valores.

#### **1.4.1.2.2. Reestructuración cognitiva**

Muy ligada a las técnicas de intervención cognitivo-conductuales, estas estrategias se fundamentan en la adquisición de nuevos conocimientos, a través de técnicas como la psicoeducación si es mediante el trabajo con profesionales sanitarios; que favorecerán en el individuo el trabajo con pensamientos intrusivos, distorsiones cognitivas o pensamientos que general malestar significativo en el día a día de los individuos.

### **1.4.1.2.3. Evitación de problemas**

El trabajo sobre este tipo de mecanismo de afrontamiento será fundamental para el trabajo a través de algunos modelos de intervención como la Terapia de Aceptación y Compromiso. Si bien, tal y como se ha comentado con anterioridad, en algunas ocasiones la evitación de circunstancias que están generando un malestar significativo en la persona puede resultar un mecanismo efectivo a corto plazo. Si estas situaciones se alargan y/o cronifican en el tiempo y nunca se hace frente a la situación o estímulo que causa estrés, entraríamos en procesos de evitación experiencial, que contrariamente a lo que el individuo siente en primera instancia, rebajar la sensación física o psicológica de malestar frente a la situación que genera discomfort; con el tiempo, genera un fenómeno rebote, haciendo que cada vez la confrontación con el estímulo sea más dolorosa o genere más malestar.

### **1.4.1.2.4. Pensamiento desiderativo**

Una vez más, este tipo de estrategias pueden suponer un alivio momentáneo en los individuos, fantaseando con la idea de que el estímulo o situación estresora puede desaparecer en un futuro inmediato, incluso en algunos casos, la creencia de la posibilidad de que ocurra un milagro y la situación cambie. Sin embargo, el mantenimiento de este tipo de cogniciones a la larga puede generar un impacto en el bienestar de las personas, ya que, si “ese milagro” nunca llega, podrían incluso hasta tener lugar fenómenos de indefensión aprendida; ante la sensación de falta de control continuada frente al estímulo estresante. Normalmente, este tipo de mecanismo es más frecuente en sucesos inesperados, que generan altos impactos o incluso en aquellas enfermedades cuya esperanza de vida se ve mermada de manera drástica.

Para finalizar, cabe destacar que en la reciente revisión sistemática con metodología PRISMA desarrollada por Bąk y Zarzycka (2022) en padres y tutores de

niños con enfermedades crónicas, se concluía que el uso consciente de este tipo de estrategias puede suponer para los padres mejores resultados en la mejora de su bienestar, y de este modo facilitarles la gestión de eventos estresantes, así como, que el propio conocimiento del mecanismo subyacente a estas estrategias podría favorecer mecanismos de planificación por ejemplo de cara a la resolución de problemas (mecanismos de afrontamiento centrados en el problema). De los 42 estudios incluidos en la revisión de las estrategias de afrontamiento familiares ante la gestión de la enfermedad, en 20 artículos las estrategias enfocadas al apoyo emocional fueron las más frecuentes, en 19 artículos aquellas relacionadas con las estrategias centradas en la emoción y aceptación, y por último, 13 se correspondieron con la práctica de la religión.

### **1.4.2. Calidad de vida**

La calidad de vida (QoL) descrita como “la percepción personal de un individuo de su situación en la vida en el contexto de la cultura y sistema de valores en el cual se vive y su relación con las metas, expectativas, estándares e intereses” (The WHOQOL Group, 1994). La QoL queda enmarcada en un proceso de carácter subjetivo y multidimensional, cuyas dimensiones más representativas incluyen el estado físico, psicológico, ambiental y relaciones sociales en el individuo (The WHOQOL Group, 1998) y representan, la sensación de bienestar que puede ser experimentada por las personas y que representa la suma de sensaciones subjetivas y personales del "sentirse bien". Se ha convertido en un foco de investigación en las últimas décadas en estudios de ensayos clínicos, análisis de coste-utilidad, evaluación del estado de la población general y clínica y como variable de resultado/eficacia de intervenciones tanto en pacientes como en cuidadores.

Cabe destacar, su inclusión en estudios de enfermedades poco frecuentes como enfermedades genéticas, metabólicas y neuromusculares (Fabre et al., 2013; Guarany et

al., 2015; Landfeldt, Erik et al., 2016; Vanz et al., 2015; Witt et al., 2019), como en otras enfermedades de tipo crónico como la epilepsia, problemas respiratorios y parálisis cerebral (Ahanotu et al., 2018; Feeley et al., 2014; Lv et al., 2009; Roncada et al., 2015).

La calidad de vida, en muchas ocasiones, se ve afectada y mermada a causa de una enfermedad. En las enfermedades crónicas, parece ser que hay un descenso en la calidad de vida experimentada por el paciente (Alpi & Quiceno, 2010; Yepes Barreto et al., 2015). Por tanto, aparece un nuevo concepto que es la calidad de vida relacionada con la salud, que es la percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo (Naughton et al., 1996).

Además de, la afectación que se produce en la calidad de vida de los pacientes, muchos de los cuidadores se encuentran en una situación de vulnerabilidad (Glozman, 2004; Rao et al., 2021). Esto es consecuencia de que el compromiso de cuidar tiene generalmente importantes costes materiales, emocionales y de salud por dedicar su vida a cuidar a su familiar de forma intensa y continua (Isa et al., 2016; Pardo et al., 2015). Por tanto, el enfrentarse como cuidador a una enfermedad de un familiar, no sólo conlleva una carga física o psicológica, sino también una serie de costes económicos derivados de la enfermedad, que hacen que este proceso sea aún más difícil de sobrellevar. Estos costes económicos, a su vez, pueden ser un gran determinante de cómo las familias afrontan el hecho de que su hijo tenga una discapacidad (Power & Dell Orto, 1980).

### **1.3.1. Herramientas para la valoración de la calidad de vida**

La valoración de la calidad de vida y el uso de este tipo de reportes en estudios como ensayos clínicos ha permitido el exponencial desarrollo y aplicación de estas herramientas a diferentes colectivos (Messina et al., 2019).

## 1. INTRODUCCIÓN

Con el paso de los años se ha convertido en un estándar para la valoración de los resultados en salud, especialmente para los colectivos de enfermedades crónicas, funcionales, comórbidas, crónicas o con afectación psicológica (Lam, 2010).

Debemos tener en cuenta que la calidad de vida representa un concepto amplio en el que según diferentes modelos podrían estar compuesta de diferentes elementos o subdimensiones. Además, ya que en su proceso de valoración la mayoría se realiza como medida de autoreporte, incluirá no sólo los recursos “disponibles” a diferentes niveles del individuo, si no que también comprende la propia percepción del individuo con respecto a estas características. En este sentido según Carr & Higginson (2001), la calidad de vida estará determinada por: 1) en qué medida las esperanzas y ambiciones se corresponden con la experiencia del individuo; 2) la percepción que tienen los individuos de su posición en la vida con respecto a su contexto y cultura, su sistema de valores y cómo éstos se relacionan con sus metas, expectativas y preocupaciones; 3) autoevaluación del estado actual; y 4) según la jerarquía de aspectos importantes en la vida del individuo.

Descripciones generales sobre esta variable reportan que dentro de la calidad de vida podremos encontrarnos al menos con las siguientes subdimensiones: factores ambientales (recursos personales u hogar), salud física e integral, productividad, educación, seguridad económica y bienestar físico y psicológico (Stiglitz et al., 2009).

Estos instrumentos tratan de valorar la medición subjetiva del grado general de bienestar autopercebido por los encuestados, y por lo general están clasificados en dos tipos de escala. Por una parte, las generales tienen una perspectiva más amplia entorno a la calidad de vida y su influencia en la salud y se dirigen a la población general, pudiendo ser empleadas para diferentes enfermedades o niveles de discapacidad. El uso de este tipo de herramientas permite al evaluador valorar a la población general o generalizar resultados, sin embargo, podría no ser sensible en determinar cambios ante nuevos

tratamientos, ya que al no considerar las características específicas del colectivo, podría no estar valorando aspectos que los pacientes de ese grupo consideran como importantes de cara a la relación de su patología con su calidad de vida personal.

Por otra parte, las específicas, valoran grupos diagnósticos o enfermedades específicas, y frente a las generales reconocen ser más sensibles a las medidas de cambio y particularidades de los colectivos, si bien no permiten la generalización de resultados y comparativa con otros grupos de referencia más que, por ejemplo, a los propios de su patología (Carr & Higginson, 2021).

A continuación, se presentarán dos instrumentos que representan cada una de las categorías. Para una revisión más detallada de qué medidas son las más empleadas en la en el colectivo de cuidadores de pacientes con enfermedades raras o crónicas, consultar Deeken et al., (2003).

### **Instrumento general para la evaluación de la calidad de vida**

*WHOQOL-BREF* (WHOQOL Group, 1998) – versión española (Lucas-Carrasco, 2012). Versión abreviada del cuestionario de calidad de vida de la Organización Mundial de la Salud. Dispone de un total de 24 ítems en un formato de respuesta Likert de 5 puntos que valoran un total de cuatro dominios: físico, psicológico, relaciones sociales y entorno. También incluye dos ítems adicionales que valoran la percepción general de calidad de vida y satisfacción en relación con la salud. Mayores puntuaciones indican una mayor calidad de vida percibida. Los valores de alfa de Cronbach para el instrumento varían de .69 a .77 puntos.

### **Instrumento específico para la evaluación de la calidad de vida**

*Evaluación de la experiencia del cuidador de enfermedades neuromusculares – ACEND* (Matsumoto et al., 2011). Es una medida de auto reporte para la valoración del impacto de padres de niños y adolescentes con una enfermedad neuromuscular. El

## 1. INTRODUCCIÓN

instrumento se divide en dos dominios principales y 7 subdominios (1) Impacto físico: a) alimentación, aseo, vestirse, b) sentarse y juego, c) traslados, d) movilidad, (2) Impacto general del cuidador: a) tiempo, b) emoción, c) economía. Contiene 41 ítems divididos en dos dominios valorados con una escala ordinal de 6 (*sí, sin mi ayuda*) a 1 (*no, le proporciono ayuda completa*) para el dominio físico, y de 5 (*nunca/ninguno*) a 1 (*siempre/extremo*) para el dominio impacto general del cuidador. Para facilitar su interpretación, la puntuación total y subescalas se deben transformar a una escala de 0 a 100 puntos, donde menores puntuaciones en el instrumento expresan mayores necesidades de cuidado y/o impacto en el cuidador. No se disponen de datos sobre su consistencia interna. El tiempo para su cumplimentación abarca desde los 10 a los 20 minutos, la diferencia se debe a que cada uno de los ítems de la primera dimensión permiten incluir información cualitativa sobre posible equipamiento de asistencia para cada uno de los subdominios.

### **1.5. Intervención psicológica como recurso de apoyo para las familias**

Tras la revisión de la literatura hemos corroborado como la calidad de vida y estrategias de afrontamiento pueden ayudar a los padres a mejorar sus recursos y el bienestar y aceptación con respecto a las situaciones de cuidado. Así como el valor del trabajo en ciertas variables para mejorar el estado psicosocial de los cuidadores, como el apoyo social para la mejora del estrés y la depresión (Adams et al., 2018; Kenny et al., 2022) e intervenciones tempranas desde los centros de atención primaria y especialistas (Lee, 2022) que mejoren la información sobre la enfermedad y su manejo a los cuidadores.

En el estudio de Kolemén y colaboradores (2021) se examinaron los niveles de ansiedad experimentados por los padres antes y después de la recepción del diagnóstico de una enfermedad rara en sus hijos, cuando existía una sospecha de la existencia de un síndrome. Los resultados hallados en los 40 participantes señalaron que cuando se les proporcionaba la suficiente información a los padres acerca de la enfermedad, apenas se evidenciaban cambios en los niveles de ansiedad reportados por éstos. Esta evidencia respalda la necesidad de dotar a las familias de los suficientes recursos para mejorar las consecuencias negativas a largo plazo de la situación de cuidado, así como favorecer el seguimiento de la enfermedad de una manera más adaptativa, que además puede evitar el asilamiento de las familias y desarrollar mecanismos para una mejor gestión de la propia enfermedad de sus hijos.

En la revisión sistemática de Kenny et al., (2022) se incluyeron un total de 37 artículos para analizar la necesidad de apoyo psicosocial a familiares de niños con enfermedades raras. Los resultados indicaron el impacto tanto a nivel físico y psicológico que conlleva el cuidado a largo plazo, así como la necesidad de brindar del apoyo psicosocial necesario a estas familias para favorecer su bienestar y calidad de vida a largo

plazo. En este mismo sentido Boettcher y colaboradores (2021), como se ha descrito con anterioridad, destacaron la importancia de las intervenciones psicosociales dirigidas a este colectivo para amortiguar el impacto que las características de las enfermedades y consecuencias del propio cuidado pueden tener sobre la calidad de vida de los cuidadores.

### **1.5.1. Intervención online**

Dentro de los métodos de intervención para enfermedades raras, nos encontramos con aquellas terapias basadas en la teleasistencia o e-Health, se definen como aquellos procedimientos de intervención desarrollados a través de internet (Eysenbach, 2001) que en las últimas décadas han tenido una mayor popularidad y desarrollo.

En la literatura podremos encontrar diferentes términos para referirnos a este tipo de intervenciones como ciberterapia, internet terapia, telecuidado, telesalud, cyberterapia, telepsicología, e-cuidado, e-Health, entre otras. Centrándonos en la definición proporcionada para e-Health, nos encontramos que la Organización Mundial de la Salud (OMS) define la e-Salud como *“el uso rentable y seguro de las tecnologías de la información y la comunicación en el apoyo de los campos relacionados con la salud, incluida la atención médica, la vigilancia y educación para la salud, así como el conocimiento y la investigación”*. Por su parte, la Comisión Europea define la e-Health como *“el uso de las modernas tecnologías de la información y la comunicación para satisfacer las necesidades de los ciudadanos, pacientes, profesionales de la salud, proveedores de atención médica, así como los responsables políticos”*. En relación a la intervención con cuidadores, lo que unificaría ambas definiciones sería el hecho de emplear este tipo de soportes tecnológicos para prestar servicios psicológicos, que podrán incluir dispositivos como móviles, ordenadores; así como sistemas de correo electrónico, videoconferencia y/o web. Esta será una de los primeros aspectos diferenciadores de algunas de las intervenciones bajo este soporte, ya que independientemente de que

## 1. INTRODUCCIÓN

ocurran de manera síncrona (ej. videoconferencia) o asíncrona (ej. e-mail o chatbot), ambas se consideran e-Health (APA, 2013).

Frente a otro tipo de intervenciones, la teleasistencia y en concreto la videoconferencia, se sugiere como una alternativa prometedora a las intervenciones presenciales dirigidas a colectivos de cuidadores de pacientes crónicos (Glueckauf & Noël, 2011), y ha mostrado mejorar la calidad de vida y reducir sintomatología asociada al cuidado (Lázaro et al., 2009; Soutter et al., 2004). Este tipo de intervenciones son vitales en un colectivo donde la dispersión geográfica determina en muchas ocasiones la disponibilidad de recursos adecuados de apoyo tanto de tipo formal como informal. Con lo cual, merece la pena seguir apostando por esta alternativa que ha mostrado ser de eficacia para diferentes colectivos, sobre todo en aquellas ocasiones, donde las dificultades de conciliación y desplazamientos impiden el acceso a otro tipo de opciones.

A pesar de las potencialidades de este tipo de intervenciones para el colectivo de las enfermedades raras, algunos autores siguen defendiendo que ante determinadas situaciones una atención mixta con sesiones online y presenciales sería el método deseable (Kenny & Stone, 2022). En ese sentido, se defiende que si las consultas están dirigidas a la atención o evaluación del paciente, las primeras sesiones deberían plantearse siempre presenciales, mientras que las sesiones de seguimiento podrían garantizar la calidad en formato online.

En la revisión sistemática llevada a cabo por el equipo de Sin y colaboradores (2018), se analizaron un total de 72 estudios de intervenciones online en cuidadores de personas con enfermedades crónicas, entre las que se incluyeron trastornos mentales graves, trastornos de la conducta alimentaria, enfermedades neurodegenerativas, pacientes oncológicos, ictus, entre otras. Uno de los primeros hallazgos fue el de la diversidad de técnicas de intervención aplicadas para estas sesiones de apoyo online,

## 1. INTRODUCCIÓN

aunque la más frecuentemente usada es la de la psicoeducación. Una de las conclusiones principales del estudio es la de que este tipo de intervenciones también favorecen el desarrollo y mantenimiento de redes de apoyo con iguales, que favorecen los mecanismos de afrontamiento en relación a la enfermedad. Por otra parte, la metodología online mostró un gran grado de aceptabilidad por parte de los participantes del estudio.

Posterior a este estudio, Lau et al., (2020) realizó otra revisión sistemática para conocer el tipo de intervenciones y grado de satisfacción con las intervenciones online en pacientes jóvenes con enfermedades crónicas. Una vez más se demostró la disparidad de tipos de intervenciones aplicadas con estos colectivos en este formato, pero el 69% de los estudios analizados (11/16) demostraron cambios significativos en la salud mental y física tras la participación en esta modalidad de apoyo.

En el año 2018, Sherifali y colaboradores (2018), desarrollaron un metaanálisis para conocer el impacto de las intervenciones mediadas por ordenador (online) en la salud mental de los cuidadores. Los resultados evidenciaron una vez más la eficacia de este tipo de programas en la mejora de la sintomatología depresiva, ansiosa y en el estrés. En este caso, también predominaron aquellas intervenciones con un carácter psicoeducativo, que proporcionaban información útil a las familias acerca de la enfermedad, así como, el trabajo y apoyo mediante grupos de pares.

Estos estudios son reflejo del impacto positivo de este formato de intervenciones psicológicas en el día a día de cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas. Sin embargo, antes de finalizar esta sección, debemos una vez más hacer referencia a la necesidad del aumento de literatura a este respecto, ya que tal y como se ha reportado las últimas revisiones sistemáticas en este colectivo indican que existe mucha variabilidad entre los protocolos de intervención online empleados. Además, dentro de la intervención online y tal y como define la *American Psychological Association*, contamos con

diferentes medios para desarrollarla, en ese sentido, podemos encontrarnos con intervenciones online en formato videoconferencia (cada vez más generalizado), las que emplean tecnologías como llamadas telefónicas, uso de chats, blogs o moodles. Independientemente de la tecnología empleada para llevarlas a cabo, aquellas que integran grupos de pares como apoyo social, han mostrado tener un mayor impacto en la salud de los participantes.

En definitiva, aunque tienen un futuro prometedor, las intervenciones online aventuran dos dificultades principales de cara a su generalización y uso protocolarizado. Por un lado, sería necesario intentar superar la brecha digital que hace difícil que ciertos pacientes que pueden ser target principal de este tipo de intervenciones como los del entorno rural, puedan disfrutar de estos beneficios por las dificultades de conexión que aún ciertas zonas representan, y que impedirían la correcta realización de las sesiones sin alteraciones ni pérdidas de conexión. Por otra parte, es necesario que se produzca un fenotipado digital, es decir, que los Sistemas Públicos de Salud y de Atención Primaria puedan corroborar la validez clínica de las medidas de identificación de los problemas de salud mental, así como, poder responder de forma adecuada y con garantías a las cuestiones éticas, de datos personales y privacidad.

### **1.5.2. Intervenciones cognitivo-conductuales y psicoeducación**

Las intervenciones cognitivo-conductuales en conjunto con las intervenciones basadas en la psicoeducación son uno de los modelos mayormente empleados en las intervenciones psicológicas con cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas. En concreto, la psicoeducación es una de las aproximaciones que mayor aceptabilidad ha mostrado, tanto cuando se realizan con el apoyo de profesionales o de iguales (Sin et al., 2018).

¿Pero de qué tratan estas dos formas de intervención psicológica?

## 1. INTRODUCCIÓN

Las intervenciones cognitivo-conductuales (CBT, TCC en nuestro idioma) han recibido una gran atención en las últimas décadas desde su aparición en los años 50, convirtiéndose en una de las orientaciones psicoterapéuticas con más evidencias experimentales sobre su eficacia y efectividad en una amplia gama de trastornos psicológicos, así como de contextos de aplicación, especialmente en el de salud (Fernández et al., 2012).

En la terapia cognitivo-conductual podemos diferenciar varios aspectos diferenciados de otro tipo de métodos de intervención psicológica. En primer lugar, la CBT es un tipo de intervención dirigida a la mejora de la salud que trabaja con diferente abanico de respuestas que comprenden desde las físicas, emocionales y cognitivas, hasta las conductuales. El principal objetivo de este tipo de intervención será intervenir en aquellas conductas desadaptativas presentadas por el individuo, que en muchas ocasiones se presentarán en forma de hábitos o patrones de pensamiento disfuncionales sobre las que se intervendrá. En segundo lugar, este tipo de intervenciones cuentan con técnicas estandarizadas para la modificación conductual y reestructuración cognitiva, que frente a otro tipo de terapias se desarrollan en terapia a corto-medio plazo. En tercer lugar, tal y como se ha mencionado, la CBT va asociada muchas veces a técnicas psicoeducativas, para tratar de dotar de información y mayores recursos al individuo para su propia gestión emocional y conductual. Además, este tipo de intervenciones, también analizarán de manera sistemática el problema o demanda de los pacientes, y será a través de este primer trabajo donde se desarrollarán la planificación y curso de la intervención. Por último, este tipo de intervenciones poseen una amplia evidencia científica, que permiten contrastar en cualquier momento del proceso terapéutico los avances y validación empírica del tratamiento.

## 1. INTRODUCCIÓN

Normalmente este tipo de intervenciones psicoterapéuticas facilitan la mejor comprensión de la enfermedad, su evolución y pronóstico. Y desde primeras fases, como el diagnóstico pueden emplearse como herramienta de apoyo para las familias, por ejemplo mediante el consejo genético. Aunque también, encontramos estrategias de intervención basadas en esta estrategia, dirigidas a fomentar el conocimiento en otras variables como las psicológicas: emociones, fases de adaptación...más referidas a la propia situación del impacto del cuidado, que ayuden a ganar insight sobre el estado psicoemocional de los cuidadores y métodos para trabajar en la mejora de su bienestar y calidad de vida (Kenny & Stone, 2022). Este tipo de revisiones sostienen que en muchas ocasiones, es precisamente ésto, el factor de éxito en las intervenciones psicoeducativas, tratando de asesorar las dificultades experimentadas por los cuidadores, más allá de centrarlo en información sobre la enfermedad de sus hijos/as (Boettcher et al., 2020).

Aunque ya se han ido introduciendo los fundamentos de la intervención basados en la psicoeducación, es preciso aclarar al lector su definición. Reconocemos como psicoeducación a aquella técnica de intervención psicológica que auna herramientas de las disciplinas de la psicología y pedagogía con el objetivo de facilitar a pacientes y cuidadores, u otro tipo de colectivos, información sobre la enfermedad, condiciones sobre el impacto del cuidado, más conocimiento sobre las emociones, nuestros pensamientos o aspectos que modulan nuestra conducta. Este tipo de intervenciones están ampliamente desarrolladas en el ámbito de la salud por ser gran facilitador en el trabajo en tareas de prevención y promoción de la salud (Bulacio et al., 2004). Por su efectividad, se integra como método de trabajo en una amplia variedad de colectivo, edades y ámbitos de trabajo.

A continuación, se exponen algunos ejemplos de intervenciones realizadas con la combinación de estos dos tipos de intervenciones psicológicas.

## 1. INTRODUCCIÓN

En el artículo de Heidenreich et al., (2021) se enumeran las conclusiones tras el intercambio de información y buenas prácticas de expertos en el Congreso Mundial de la Terapia Cognitivo Conductual en julio de 2019 en Berlín. Resultado de este intercambio y debate acerca de la actualidad en la CBT, se expuso una metáfora que ayuda a entender la importancia de este tipo de aproximaciones en la práctica clínica. De este modo, explican que este tipo de intervención ayuda a actuar como si de alguna manera las personas fueran máquinas con posibilidad de ser “arregladas”, gracias a este tipo de intervención, podremos trabajar sobre aquellos patrones de conducta, pensamientos o emociones disfuncionales que empeoran la vida de los individuos. En este sentido, el repertorio de recursos o técnicas para trabajar en este modelo de intervención incluyen: psicoeducación, incremento de la autoeficacia, establecimiento de metas y técnicas de resolución de problemas (Hilliard et al, 2017).

En lo que respecta a terapias que siguen las intervenciones CBT en formato online, Douma y colaboradores (2020) desarrollaron un programa de apoyo psicosocial dirigido a las necesidades de padres de niños con enfermedades crónicas titulado *Op Koers Online for parents*. El programa de intervención comprendió un total de 6 sesiones con carácter semanal, con una duración de 90 minutos y una sesión booster cuatro meses después del programa. Fundamentado principalmente en los hallazgos de las necesidades de los cuidadores de niños con este tipo de patologías (para más información veáse Pelentsov et al., 2015), este programa incluyó módulos dirigidos especialmente a los cuidadores, donde destacaron temáticas como: gestión emocional, autocuidado, apoyo a un niño con una enfermedad crónica, relaciones sociales y apoyo práctico, entre otras; que se trabajaron mediante técnicas como la psicoeducación y la reestructuración cognitiva. Los resultados de esta intervención concluyeron que el programa supone una alternativa

innovadora a planteamientos tradicionales presenciales, que podría ser especialmente útil en los momentos tras el diagnóstico.

Para finalizar, las últimas publicaciones en intervenciones dirigidas al colectivo de cuidadores de personas con una enfermedad crónica, siguen sumando evidencias a la eficacia y validez de las intervenciones cognitivo-conductuales. Este método de intervención sigue siendo el método de elección para el abordaje de muchos problemas de salud (Hoffman et al., 2012); facilitan permiten dirigirse no únicamente al paciente si no a todo su entorno. Además, tal y como se ha mencionado durante el capítulo, este tipo de aproximaciones son especialmente útiles en el trabajo de los profesionales sanitarios en campañas de prevención y promoción de la salud.

### **1.5.3. Terapia de aceptación y compromiso**

En las dos últimas décadas, la aparición de la tercera ola de terapias conductuales ha dado paso a intervenciones como la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT) (Hayes, Steven C., 2004). Se trata de una intervención psicológica que incorpora dentro de su método de trabajo la aceptación y el compromiso hacia el cambio comportamental y/o conductual con el objetivo de mejorar la flexibilidad cognitiva del individuo (Wittingham & Coyne, 2019).

La ACT difiere de otros modelos tradicionales de terapia del comportamiento como la CBT, en no intentar modificar y/o suprimir los pensamientos y emociones displacenteros, si no en cambiar la relación con aquellas situaciones no modificables en nuestras vidas. Este modelo terapéutico pone en valor el poder que el lenguaje tiene en nuestros pensamientos, comportamientos y emociones. Al guardar rasgos con otro tipo de terapias como la CBT, y aplicándose en ocasiones de forma conjunta; la terapia ACT trabajará con los individuos a través de la dotación de información de manera literal o simbólica, a través de metáforas. El trabajo en estos contenidos facilitará a los pacientes,

## 1. INTRODUCCIÓN

entre otras, a conocer el cómo a veces basta que nos imaginemos o nos digamos algo a nosotros mismos con connotaciones negativas, para que realmente nos afecte como si lo que acabamos de recordar, pensar, imaginarnos o decirnos estuviera ocurriendo de manera real.

Este tipo de intervenciones utilizarán por tanto diferentes mecanismos, para tratar de tratar con los pacientes a identificar este tipo de patrones, reconocerlos en sí mismos y analizar hasta qué punto, estas situaciones de discomfort, estresantes o incluso distorsiones cognitivas nos dificultan nuestro día a día y nos impiden dirigir nuestra vida en consonancia a nuestros deseos u objetivos, que en este modelo de intervención se reconocerán como acciones comprometidas hacia los valores. Alguno de los pilares básicos de trabajo en la intervención ACT se basan en la aceptación, defusión y flexibilidad cognitiva, el trabajo en valores y con acciones comprometidas (Luoma et al., 2007).

Como se ha mencionado al inicio del capítulo, todas estas acciones irán dirigidas a favorecer una mayor flexibilidad cognitiva en los pacientes, pero ¿qué conocemos como flexibilidad cognitiva en estos modelos?

La flexibilidad cognitiva vendrá mediada en gran parte por la capacidad de defusión del individuo, en este sentido, en primer lugar, es necesario definir en lo que consiste la fusión cognitiva. Se reconoce como fusión cognitiva a aquellos procesos en los que el comportamiento de la persona se convierte en inflexible (Hayes, 2013), los pensamientos llegan a considerarse como verdades absolutas; en la cara contraria y uno de los objetivos de ACT encontraremos los procesos de defusión cognitiva, en los que el individuo podrá adquirir control sobre la comprensión de sus pensamientos y cómo estos en muchas ocasiones pueden actuar en nuestra contra cuando son de tipo obsesivo o rumiante (Wittingham & Coyne, 2019).

## 1. INTRODUCCIÓN

Este tipo de intervenciones han demostrado ser especialmente útiles en el trabajo con padres en el abordaje de la evitación experiencial. La evitación experiencial se trata de un fenómeno que tiene lugar cuando los individuos niegan hacer frente ante experiencias personales (sensaciones, pensamientos, emociones y/o recuerdos) que les causan malestar, haciendo que en muchas ocasiones incurran en evitar aquellos contextos o situaciones que le exponen a ese conflicto. La terapia ACT dirigida a cuidadores de niños y jóvenes con enfermedades crónicas, ayudará a combatir aquellas acciones que tratan de suprimir o evitar pensamientos o acciones que generan malestar psicológico en relación con las dificultades de sus hijos u otros aspectos relacionados con el impacto del cuidado, como los sentimientos de incertidumbre, incompreensión o culpabilidad (Coyne et al., 2011; Pielech et al., 2017).

Diferentes revisiones de la literatura sobre la terapia ACT, han evidenciado que una de las potencialidades de este tipo de intervención son las mejoras en el funcionamiento psicológico, estrés y sintomatología ansiosa o depresiva de los padres (Byrne et al., 2021; Garcia et al., 2021). En este sentido, en la revisión realizada por Han y su equipo (2020), se incluyeron un total de 24 artículos en los cuales se había aplicado la terapia ACT dirigida a cuidadores de colectivos como niños con trastornos del espectro autista (7/24), niños con dolor crónico (4/24), pacientes oncológicos (4/24) y familiares de personas con demencia (2/24). Este tipo de intervenciones demostraron los efectos de la terapia ACT en la sintomatología depresiva y en la calidad de vida, así como, una reducción leve en sintomatología ansiosa y la capacidad de actuar como recurso amortiguador del estrés.

Por otra parte, la revisión sistemática realizada por Magnacca et al., (2021) en el colectivo de cuidadores de niños con problemas del neurodesarrollo, se evidenció la capacidad de este tipo de intervenciones para mejorar la flexibilidad cognitiva de los

## 1. INTRODUCCIÓN

participantes, aspecto que ya hemos explicado es decisivo en el trabajo en estas intervenciones; así como, redujeron el nivel de estrés experimentado por los cuidadores.

Tal y como se ha mencionado con anterioridad, la CBT ha mostrado su eficacia durante décadas en favorecer procesos de control de pensamientos recurrentes y/o distorsiones cognitivas, la Terapia de Aceptación y compromiso, puede resultar especialmente útil, ya que permite el trabajo en esos pensamientos, desde el mismo análisis que realiza CBT pero sin tratar de suprimir pensamientos o emociones displacenteras, ya que precisamente una de las premisas de este tipo de intervenciones se basa en comprender cómo afrontar esta serie de acontecimientos que generan malestar en el individuo, sin llegar a evitarlos, suprimirlos o esconderlos.

Teniendo en cuenta que precisamente las enfermedades raras se caracterizan por su extensión temporal y cronicidad, no tendría sentido tratar de evitar suprimir pensamientos preocupantes como un pronóstico negativo en la enfermedad, ya que es una realidad que no va a desaparecer en aquellas patologías que existen fluctuaciones en la evolución y/o estado físico del paciente (Pielech et al., 2017). La filosofía final detrás de esta terapia de tercera generación, es la de tratar de aceptar las situaciones que nos rodean y convivir con ellas en pos de nuestro bienestar y generar movimientos de acción hacia la búsqueda de valores que se comprometan con nuestros objetivos en la vida.

De este modo, los padres aprenderían a reconocer aquellos pensamientos que les generan malestar, podrían reportar qué sensaciones les evocan cuando inciden en ellos de manera recurrente, e intentar buscar métodos o estrategias alternativas que les ayuden a ser más conscientes de sus mecanismos de insight, qué mensajes se dan a sí mismos o qué cosas le preocupan. Es importante que después del trabajo con diferentes técnicas de esta modalidad de intervención, las familias puedan llegar a la conclusión de que la situación no va a empeorar únicamente por pensarlo. Y más importante aún, si no ha pasado nada,

## 1. INTRODUCCIÓN

no hay motivo para sentirse mal ante algo que ni siquiera ha ocurrido. Aunque explicado de manera sencilla, este tipo de interpretaciones y separación de la emoción del pensamiento son muy importantes para las familias, ya que inician un proceso de reconocimiento de los pensamientos o experiencias que nos pueden llegar a hacer sentir discomfort, sin dejar que las emociones puedan embargarles. Estos procesos ayudarán a las familias a buscar aquellos medios para aceptar/afrentar situaciones que generan descontrol o malestar en sus vidas, y seguir trabajando aún así en alcanzar aquello que desean o quieren para su vida (Wittingham & Coyne, 2019).

**JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS DE LOS ESTUDIOS  
DE LA TESIS DOCTORAL**

---

### **2. Justificación y objetivos de los estudios de la tesis doctoral**

La revisión de la literatura en torno al cuidado de niños y jóvenes con enfermedades raras al inicio de este proyecto, así como, la experiencia del grupo de investigación en este ámbito encontró brechas en los estudios que trataban de dar respuesta a las necesidades psicosociales del colectivo. La revisión de los estudios estaba más focalizada en las características e impacto en los afectados, y a pesar de que buena parte de estos estudios hacen alusión al impacto en la vida cotidiana de sus padres debido a la situación del cuidado prolongado en el tiempo, eran menos los que incidían sobre estas variables.

A continuación, se expondrán las características y objetivos principales de cada uno de los tres estudios en formato artículo. El segundo de ellos ha sido publicado en una revista de impacto en el área de estudio de la tesis (*Orphanet Journal of Rare Diseases*) y junto al estudio III, en preparación para envío (*Orphanet Journal of Rare Diseases*), su publicación ha sido o se presentará en lengua inglesa. El estudio I, se encuentra enviado para revisión en la *Revista de Neurología*, será publicado en español y en nuestro país para favorecer su alcance dentro del ámbito sociosanitario. Se ha optado por incluir el estudio publicado en su formato e idioma originales en cumplimiento de los requisitos de internacionalización de las tesis doctorales. La versión original maquetada de dicha publicación es Open Access y es accesible desde su identificador digital, sin embargo, en el cuerpo de la tesis se ha decidido hacerla congruente con el resto del texto.

#### **2.1. ESTUDIO 1: Adaptación y Validación del Cuestionario ACEND en una muestra española de Cuidadores de Niños y Jóvenes con Enfermedades Neuromusculares**

El cuidado de niños o jóvenes con enfermedades raras (ERs), y en concreto con una enfermedad neuromuscular, que suponen el 20% de las ERs en España (SEN, 2018), genera impactos a nivel físico, psicológico y económico en sus cuidadores (García-Pérez et al., 2021; Landfeldt, Erik et al., 2016; Pelentsov et al., 2016). Con frecuencia este

## 2. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

impacto acaba generando situaciones de sobrecarga o burnout en las familias (Gómez-Zúñiga, B. et al., 2021) pero los recursos externos como el apoyo, o internos como las formas de afrontar la situación se han visto relacionados con mejores niveles de bienestar y calidad de vida en los cuidadores. Es por ello que el estudio de estas variables, para tratar de proporcionar el mejor abordaje desde los ámbitos sociosanitarios, es necesario para el desarrollo de protocolos y políticas de actuación para este colectivo (Boettcher, J. et al., 2021).

Tal y como se ha mencionado en la introducción, existen diferentes herramientas para la valoración del impacto del cuidado, que abarcan desde el estado funcional de los afectados a la evaluación de la calidad de vida o niveles de sobrecarga (Messina et al., 2019). Dentro de las herramientas empleadas en estos colectivos nos encontramos que, a pesar de su amplia utilización en la investigación, no siempre están diseñadas de manera específica para representar las peculiaridades de los encuestados, pudiendo de este modo no representar la realidad a la que se enfrentan y perdiendo utilidad en la práctica clínica y/o asistencial. De los instrumentos revisados, el Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease -ACEND desarrollado por Matsumoto, et al. (2011), fue diseñado para incluir en su estructura la valoración el impacto de la situación de cuidado, la calidad de vida relacionada con la salud (HRQoL) en diferentes dominios y el estado físico de los afectados. El uso de esta herramienta se ha mostrado como adecuado tanto en la clínica para la valoración y seguimiento de colectivos específicos dentro de los desórdenes neuromusculares como la parálisis cerebral (Lowe, Linda et al., 2016), como para su uso en ensayos clínicos como medida de resultado (Darras et al., 2019).

*Limitaciones encontradas en la literatura:* No existe adaptación ni validación española de este instrumento para la valoración del impacto del cuidado en las enfermedades

neuromusculares. Por otra parte, ni el estudio original ni los siguientes incluyen datos que confirmen su estructura factorial ni su fiabilidad.

*Objetivos del estudio:* Adaptar el cuestionario ACEND y analizar su estructura factorial, consistencia interna y validez convergente con otras medidas de valoración funcional y sobrecarga en cuidadores de niños y jóvenes con desórdenes neuromusculares.

### **2.2. ESTUDIO 2: Coping with Wolf-Hirschhorn Syndrome: Quality of Life and Psychosocial features of Family Carers. Afrontamiento en el Síndrome de Wolf-Hirschhorn: Calidad de Vida y Aspectos Psicosociales de los Cuidadores.**

Tal y como se ha expuesto en la introducción, durante el desarrollo del estudio de esta tesis doctoral se encontraron alusiones acerca de que la calidad de vida de las familias de niños y jóvenes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) podía estar afectada (Blanco-Lago et al., 2013) pero no existía ninguna referencia sobre las necesidades psicosociales que estas familias podían estar experimentando (Nevado et al., 2019). En el mismo periodo temporal, en Inglaterra y en España tuvieron inicio dos estudios paralelos para abordar esta temática que dieron resultado a la primera tesis doctoral mediante metodología cualitativa (Vogt, Katharina, S., 2020) y al primer artículo científico con metodología cuantitativa respectivamente (Berrocoso et al., 2020). Esta segunda publicación es la que se incluye en esta tesis doctoral tras su publicación en la revista internacional *Orphanet Journal of Rare Diseases*.

Afortunadamente al igual que con este síndrome, a pesar de que el foco de atención a la investigación sobre los cuidadores con niños con enfermedades raras era limitado hasta los últimos años (Picci et al., 2013), la importancia del incremento del conocimiento acerca de este colectivo se ha desarrollado durante la última década y considerado prioritaria de cara a la mejora de protocolos de cuidado y apoyo a familiares y profesionales (Currie & Szabo, 2019).

*Limitaciones encontradas en la literatura:* Ausencia de descriptores del perfil psicosocial y del impacto del cuidado de niños y jóvenes con SWH con otras poblaciones de referencia.

*Objetivos del estudio:* Describir las características de los padres y niños con SWH en España y explorar su estado socioemocional a través de la valoración de su calidad de vida, sobrecarga, sintomatología, espiritualidad, estrategias de afrontamiento y redes sociales de apoyo. Así como, comparar el impacto de estas características con otras poblaciones normativas y clínicas.

Artículo II.

### **2.3. ESTUDIO III: Neuro-e-Motion I-Care: Evaluación de un Programa de Apoyo Online para Padres de niños y jóvenes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn**

Diferentes estudios han reportado la necesidad de un abordaje holístico y con atención a las necesidades psicosociales dirigido a la mejora de la calidad de vida más allá de la patología en afectados y familias con SWH (Battaglia et al., 2021; Berrocoso et al., 2020; Carey et al., 2021; Vogt, Katharina, S., 2020). En concreto, las intervenciones dirigidas a la mejora de las estrategias de afrontamiento en cuidadores (La Fontaine et al., 2016) han demostrado mejoras en el estrés experimentado por los cuidadores tanto a nivel físico como psicológico (Davies et al., 2013).

En concreto, las intervenciones basadas en la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT) han resultado ser de especial valor para el colectivo de familiares con niños con enfermedades crónicas, en el trabajo con situaciones no modificables en relación a la enfermedad de sus hijos y/o la situación de cuidado y que generan malestar en los padres (Byrne et al., 2021; Coyne et al., 2011).

## 2. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

*Limitaciones encontradas en la literatura:* Ausencia de estudios con intervenciones adaptadas a este colectivo, además, por sus características se sugieren los beneficios de las intervenciones online como alternativa a las presenciales en las enfermedades raras.

*Objetivos del estudio:* Evaluar los resultados y satisfacción con un protocolo de intervención online de grupos de apoyo para padres específicamente desarrollado para el proyecto, fundamentado en la terapia ACT y con componentes basados en la psicoeducación, terapia Cognitivo-Conductual y de Resolución de Problemas.

**ESTUDIO I**

---

**ADAPTACIÓN Y VALIDACIÓN DEL CUESTIONARIO ACEND  
EN UNA MUESTRA ESPAÑOLA DE CUIDADORES DE NIÑOS Y  
JÓVENES CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

ADAPTATION AND VALIDATION OF THE ACEND  
QUESTIONNAIRE IN SPANISH SAMPLE OF CAREGIVERS OF  
CHILDREN AND YOUTH WITH NEUROMUSCULAR DISORDERS

Berrocoso, S., Amayra, I., Martínez, O., García, M., López-Paz, J.F., Pérez,  
M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P.,  
Lázaro, E., & Lladó-Jordan, G.

*Enviado para revisión a la Revista de Neurología (07/03/2022)*

---

**COPING WITH WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME: QUALITY  
OF LIFE AND PSYCHOSOCIAL FEATURES OF FAMILY  
CARERS**

**AFRONTAMIENTO EN EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN:  
CALIDAD DE VIDA Y ASPECTOS PSICOSOCIALES DE LOS  
CUIDADORES**

Berrocoso, S., Amayra, I., Lázaro, E., Martínez, O., López-Paz, J.F.,  
García, M., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M.,  
Pérez-Núñez, P., Blanco, R., & Nevado, J. (2020)

*Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(293)

<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>

## ESTUDIO III

---

### **NEURO-E-MOTION I-CARE: EVALUACIÓN DE UN PROGRAMA DE APOYO ONLINE PARA PADRES DE NIÑOS Y JÓVENES CON EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN**

NEURO-E-MOTION I-CARE: EVALUATION OF AN ONLINE SUPPORT PROGRAMME FOR PARENTS OF CHILDREN AND YOUNG PEOPLE WITH WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME

Berrocoso, S., Amayra, I., Martínez, O., García, M., López-Paz, J.F., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A.A., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., & Lázaro, E.

*En preparación (Orphanet Journal of Rare Diseases)*

**DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES GENERALES**

---

### **6. Discusión y conclusiones generales**

Este apartado tiene como objetivo principal tratar de discutir en conjunto los resultados de los estudios llevados a cabo en esta tesis doctoral. Primero se pasará a resumir los hallazgos principales de los estudios entorno sus aportaciones al conocimiento de las necesidades psicosociales de los cuidadores de niños y jóvenes con enfermedades raras. En segundo lugar, se expondrán las limitaciones y líneas futuras de investigación en torno a este tema. Se describirán también las implicaciones prácticas de los resultados del estudio en el apoyo a familiares de personas con enfermedades raras. Por último, se presentarán las conclusiones generales de esta tesis en lengua inglesa de cara al cumplimiento de los requisitos para la opción a obtención de tesis con mención internacional.

#### **6.1. Discusión**

Esta tesis doctoral tuvo como objetivo principal el desarrollo de un programa de intervención online adaptado a las necesidades psicosociales de cuidadores de niños y jóvenes con una enfermedad rara, el Síndrome de Wolf-Hirschhorn. El trabajo desarrollado por el Equipo de Investigación Neuro-e-Motion de la Universidad de Deusto desde el año 2004, permitió conocer la realidad de una de las 6172 enfermedades raras reportadas a nivel mundial (Nguengang Wakap et al., 2020) que afectan a 3 millones de personas en nuestro país (Almela, 2018), el SWH. Gracias a la colaboración de la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (AESWH) se pudo detectar que este colectivo no contaba con ningún tipo de atención científica con relación al apoyo psicológico, por ello, esta tesis tendría como objetivo conocer las necesidades psicosociales de este colectivo, así como, el proporcionar un programa de apoyo online diseñado y dirigido para los cuidadores de estos niños.

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Para llevar a cabo este proceso, se plantearon diferentes fases en la investigación, que derivaron en tres estudios. El primero de ellos, analizaría la utilidad de un instrumento de valoración del impacto del cuidado y nivel funcional en la calidad de vida, el *Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease - ACEND* (Matsumoto et al., 2011).

Una vez probada la estructura factorial y validez de este instrumento específico para la valoración de los dominios físico, psicológico y económico del impacto en los padres de la situación de cuidado, el segundo estudio tuvo como objetivo conocer el perfil sociodemográfico y clínico de cuidadores y niños y jóvenes con SWH. El trazado de este perfil nos permitió identificar las características generales de los cuidadores, así como, de qué manera aspectos como el tiempo invertido en tareas del cuidado, lugar de residencia, años de educación o edad de los afectados podía influir en el malestar de los cuidadores, además de favorecer estrategias o recursos positivos e incluso determinar un mejor nivel de calidad de vida. Conocer la realidad detrás del impacto social del SWH, facilitó analizar las semejanzas de estos padres con las reportadas por cuidadores de otras enfermedades raras o crónicas en la literatura, y en base a ello, establecer sugerencias o recursos de apoyo para la mejora de su bienestar.

Por último, se desarrolló y aplicó un programa de intervención online, en formato de grupos de apoyo para padres, con la esperanza de demostrar su utilidad para la mejora de la calidad de vida, estrategias de afrontamiento y percepción de apoyo por parte de los cuidadores de niños y jóvenes con SWH. Si bien, sólo se ha podido poner en práctica y analizar los resultados de este programa piloto con un número reducido de padres, éste ha podido compararse también con un grupo de pares que no recibieron intervención, pudiendo probar sus resultados en el bienestar de los cuidadores que participaron en los grupos.

El conjunto de los hallazgos de esta tesis ha permitido avanzar en el conocimiento de los factores psicosociales ligados al cuidado del SWH, así como plantear un recurso de apoyo específico para estos padres que, al igual que otras intervenciones en padres de niños con enfermedades crónicas, ha demostrado una mejora en el bienestar de los cuidadores. Pero estos resultados merecen ser analizados en tres grandes categorías que guardan semejanza con la estructura también planteada en esta tesis, que pasarán a presentarse a continuación.

### **6.1.1. Valoración del impacto psicosocial del cuidado en enfermedades raras**

Al inicio de esta tesis se presentó una reflexión acerca de los instrumentos para la valoración del impacto psicosocial en los familiares de niños con enfermedades raras. Dentro de los conceptos revisados, hemos hecho alusión a las herramientas generales o específicas para la evaluación de la calidad de vida (Wiebe et al., 2003) y a la necesidad de reflexionar acerca de la idoneidad o potencialidad del instrumento para el tipo de investigación y colectivo a valorar (Rajmil et al., 2010). En este sentido, en la adaptación del ACEND no se incluyeron en el estudio niños menores a los 24 meses. Aunque el motivo puede parecer claro en este caso, ya que la escala incluye un dominio relativo al nivel funcional de los pacientes donde se incluyen ítems que requieren un hito del desarrollo psicomotor que niños menores de 24 meses no han alcanzado, como, por ejemplo, vestirse solos. No nos extraña tanto, todos aquellos estudios en cuidadores de niños con enfermedades raras, que han hecho uso de la archiconocida Escala de sobrecarga del cuidado de Zarit (Zarit et al., 1980), inicialmente desarrollada para cuidadores de personas dependientes y/o con demencia.

En el segundo estudio de esta tesis, el 95.5% de los cuidadores no puntuaron para la escala de sobrecarga atendiendo a los puntos de corte descritos por la versión original de la escala (Zarit et al., 1980), al tener una puntuación inferior a 46 puntos. Sin embargo,

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

sí que se demostró el impacto del cuidado en otras áreas, y esta misma variable estuvo relacionada con una mayor sintomatología, con peores relaciones sociales y un mayor uso de estrategias de afrontamiento inadecuadas como la evitación de problemas, la retirada social y el pensamiento desiderativo. Además, la puntuación estuvo relacionada con otros estudios de cuidadores (Cavazza et al., 2016; Kayadjanian et al., 2018; Landfeldt, Erik et al., 2016; Vogt, Katharina, S., 2020), específicamente y aunque aún no se han publicado datos en la literatura, el único otro estudio del análisis del estado psicosocial de las familias con SWH (Vogt, Katharina, S., 2020) mostró una media muy similar a la encontrada en este estudio, puntuación que quedó contrastada con la información obtenida de entrevistas cualitativas con los cuidadores que si expresaban niveles de sobrecarga.

En este sentido, aunque el ZBI es una de las herramientas más empleadas a nivel mundial para la evaluación del burnout en los cuidadores, existen diferentes estudios que cuestionan su adecuación para algunos colectivos. Así algunos autores señalan déficits en su estructura entre los que destacan, la divergencia de niveles esperados de burnout en los padres frente a la puntuación obtenida, y su estructura (Landfeldt, E. et al., 2017) . Aunque generalizar resultados a otros colectivos de ER es un punto fuerte de esta escala, se sugiere analizar su estructura teniendo en cuenta su multidimensionalidad, por ejemplo, siguiendo una de las organizaciones por factores sugerida para cuidadores de pacientes con demencia (Springate & Tremont, 2014) ; y por otro lado, analizar los resultados de esta escala relacionándolos con otros datos de la historia clínica y prestar especial atención a ciertos ítems (Ribe Buitron et al., 2018). Dado al tamaño muestral en nuestro estudio no fue posible comprobar la adecuación a estas nuevas estructuras factoriales, pero sí que se tuvo en cuenta el análisis de ciertos ítems con relevancia clínica. Los cuidadores de niños con SWH mostraron puntuaciones similares e incluso superiores ante

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

el temor hacia el futuro de sus familiares a la de otros estudios de cuidadores con niños con otras ER, como por ejemplo la Distrofia Muscular de Duchenne (Landfeldt, Erik et al., 2016). Este dato resulta coherente, ya que a pesar de que el pronóstico de los niños con SWH parece más favorable que hace décadas, la expectativa de vida sigue siendo desconocida aún tras los nuevos estudios de cohorte en adultos (Battaglia et al., 2021; Carey et al., 2021). Las curvas de supervivencia muestran que, tras los dos años de edad, la esperanza de vida incrementa sustancialmente, especialmente en niños con deleciones pequeñas y sin anomalías congénitas mayores (Shannon et al., 2001). La sensación de incertidumbre sostenida en el tiempo puede producir un malestar emocional significativo en el cuidador (Ribe Buitron et al., 2018). Por otro lado, el difícil manejo de las crisis epilépticas y de su impacto podría ser otro factor que propiciara esta incertidumbre, esto mismo se confirmó en padres de niños con SWH en Inglaterra (Vogt, Katharina, S., 2020) y con el Síndrome de Dravet en otros estudios, donde la severidad de esta condición resultaba en niveles de desesperanza, ansiedad y sensación de incertidumbre en los cuidadores (Campbell et al., 2018).

De este modo, de manera paralela al desarrollo de los diferentes estudios de esta tesis, y aunque no fuera uno de sus objetivos principales, hemos tenido la oportunidad además de corroborar la existencia de sobrecarga en este colectivo, la de valorar la idoneidad en el seguimiento del uso de escalas de valoración del impacto del cuidado en padres de niños con enfermedades raras. Y tras los hallazgos de este proyecto, se sugeriría el empleo de herramientas específicas y adecuadas al colectivo de estudio, o el análisis crítico por ítems con relevancia clínica para la correcta interpretación de los resultados, en el caso de optar por medidas de uso general en la población. De este modo, podríamos garantizar simultáneamente el potencial de poder extrapolar y facilitar el proceso de evaluación de ciertos colectivos frente a poblaciones con otras o ninguna patología

(Wiebe et al., 2003), sin por ello dejar de lado el poder de representatividad de la realidad de esa muestra y la influencia al cambio en los resultados derivados de la evolución de la enfermedad.

### **6.1.2. Necesidades psicosociales de los cuidadores de SWH**

Si en el anterior apartado reparábamos en las metodologías detrás del análisis del impacto psicosocial experimentado por los cuidadores de niños y jóvenes con SWH, éste pretende resumir los hallazgos principales en cuanto a variables que han aparecido a lo largo de los tres estudios, y que, por tanto, demuestran al menos estabilidad temporal de su aparición y transcurso durante la vigencia de este proyecto en población española.

Los dos instrumentos empleados para valorar la sobrecarga en el cuidado y corroborar la validez convergente del ACEND en el primer estudio, escala de repercusiones del cuidar del cuidador de ICUB97© (Gallego et al., 2011) y puntuación total de sobrecarga del cuidador de Zarit (Zarit et al., 1980), demostraron tener relación con los dominios psicológico y económico del impacto del cuidador del ACEND, además, el ZBI también lo hizo con el dominio físico de la misma. Coincidente con otros estudios que resaltan la relación de la duración de la situación del cuidado con la aparición de sintomatología asociada a la sobrecarga física y emocional (Carona et al., 2014; Piran et al., 2017). Tal y como se ha mencionado en el apartado anterior, el segundo estudio también corroboró la relación de estas puntuaciones de sobrecarga en el nivel de sintomatología expresado por los cuidadores y a un menor uso de recursos positivos para el afrontamiento de la situación del cuidado. El empeoramiento en las situaciones de sobrecarga también puede estar precedido de cambios vitales en la vida de las familias, como de la situación laboral o estresores de la vida cotidiana. En particular, y aunque no haya sido en el marco temporal de los estudios incluidos en esta tesis, la pandemia vivida por la COVID-19 ha supuesto un impacto severo en el colectivo de pacientes y familias

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

con enfermedades raras (Aktas, 2021; Chung et al., 2020; Fuerboeter et al., 2021; Patrick et al., 2020). En concreto, en España el 20% de las consultas recibidas por el Servicio de Observación de Enfermedades Raras durante la pandemia fue para la búsqueda de atención a situaciones de estrés psicosocial que estaba generando efectos negativos sobre la salud y el bienestar de las personas con una enfermedad rara y/o su entorno (Federación Española de Enfermedades Raras a través de su Observatorio Sobre Enfermedades Raras, (OBSER), 2021). En el caso de familiares de pacientes con SWH en Inglaterra, durante la pandemia se produjeron amenazas de equidad al acceso de información a los servicios de atención primaria (Vogt, Katharina & Ho, 2020), dejando al descubierto a un colectivo que incluso en situaciones de normalidad expresa unos mayores niveles de vulnerabilidad (Slade et al., 2018).

Volviendo a otras de las variables psicosociales de interés, nos encontramos con las estrategias de afrontamiento. El uso de estas estrategias ha demostrado ser un factor protector junto con el apoyo social y el funcionamiento familiar para los efectos indirectos del cuidado, en concreto, el afrontamiento resulta una buena medida de resultado en estudios que valoran el estrés y calidad de vida en familias (Picci, 2015). En el segundo estudio de esta tesis, se comprobó que los padres hacían un uso frecuente de las estrategias de afrontamiento centradas en la emoción ante sucesos estresantes, que son especialmente útiles en aquellas situaciones donde la amenaza se percibe como incontrolable o amenazante (Lazarus & Folkman, 1984), de hecho, tras la aplicación del programa de intervención del tercer estudio, basado en la terapia ACT. Los padres mostraron diferencias significativas con respecto al grupo control en el uso de estrategias de afrontamiento de este tipo, y en especial, de la expresión emocional. Cabe destacar, que, en las encuestas de satisfacción, alguno de los comentarios sobre la utilidad de las dinámicas efectuadas en los grupos de apoyo mencionaba que, tras los grupos de apoyo,

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

se sentían más capaces de gestionar situaciones difíciles a nivel emocional sin perder el control o dejarse paralizar por la situación, así como, haber tenido la oportunidad de compartir aquello que sentían con mayor facilidad. Recordemos que el uso adecuado de las estrategias de afrontamiento no sólo supone una mejora para el propio cuidador y en su calidad de vida, sino que también ha mostrado estar estrechamente ligada con el bienestar de sus hijos (Carona et al., 2014; Fairfax et al., 2019).

Por otra parte, en el segundo estudio, se mostró una asociación negativa del tiempo dedicado al cuidado y el uso de estrategias de afrontamiento, del mismo modo, una mayor edad de los niños demostró un mayor uso de las estrategias de afrontamiento inadecuadas como la retirada social y la autocrítica. Precisamente el uso de este tipo de estrategias se ha visto asociada en la literatura con la aparición de mayor sobrecarga en los cuidadores (Piazza et al., 2014). A pesar de ello, teniendo en cuenta que en los dos últimos estudios las estrategias de afrontamiento mostraron una relación positiva con la calidad de vida, y en especial, en su dominio psicológico, tal y como se menciona en otras investigaciones sería positivo seguir incluyendo el abordaje de estas estrategias en recursos y acciones de apoyo para dar soporte a estos grupos (Boettcher, J. et al., 2021).

Por último, otra de las variables con mayor peso en este estudio fue la calidad de vida. El cuidado de un niño con una enfermedad rara genera sensaciones de soledad, incertidumbre ante el pronóstico de sus hijos (Kerr & Haas, 2014) y de falta de apoyo por el entorno (Weng et al., 2012) que junto a las tareas de cuidado prolongadas en el tiempo acaban teniendo un efecto directo en la calidad de vida de los cuidadores.

En la muestra de cuidadores de SWH de este estudio se evidenció una mayor afectación en la calidad de vida frente a otras poblaciones de cuidadores y muestras normativas. Además, este impacto se vio afectado por la presencia de sintomatología como somatizaciones, ansiedad, depresión y una mayor tendencia a experimentar

pensamientos recurrentes negativos y a poseer una mayor reactividad interpersonal. Las propias variables sociodemográficas de los cuidadores tuvieron repercusión sobre esta variable, además de las expuestas en el caso de la sobrecarga, como la edad del cuidador, su nivel educativo o el tiempo invertido en el cuidado, el lugar de residencia o el nivel de delección del cromosoma 4p, tuvo influencia sobre la calidad de vida total de estos individuos, expresando mejores niveles para aquellos que vivían en zonas rurales o el tamaño de la delección era menor.

En todos los estudios consultados, mejores redes de apoyo social, de conocimiento de la enfermedad o de recursos formales o informales de soporte, incluidos los personales, favorecieron la mejora de la calidad de vida en los cuidadores (Cohen & Biesecker, 2010; Toledano-Toledano & Moral de, 2018). Dado las relaciones e implicaciones del perfil sociodemográfico de los cuidadores de SWH en la calidad de vida reportada por estos, y las evidencias en la literatura del empleo de estrategias de apoyo psicosocial para la mejora en esta variable (Eccleston et al., 2012) el desarrollo del programa para los grupos de intervención, se basó en todas aquellas variables que podían incidir en la mejora de la calidad de vida de los participantes, como el fomento de la percepción de apoyo, mejora de estrategias de afrontamiento y facilitación de recursos que permitieran a los cuidadores aceptar y hacer frente ante aquellas situaciones que no se pueden modificar.

### **6.1.3. Apoyo psicosocial para la mejora de la calidad de vida de los cuidadores.**

En esta sección se han vuelto a discutir el impacto de las enfermedades raras pueden tener en la vida de los cuidadores, pero a pesar de todas estas evidencias y de la existencia a de este malestar, normalmente los padres de estos niños, no suelen acudir a terapia o a recursos de apoyo, ya que eso implica tiempo adicional que los cuidadores ven difícil de conciliar (Smith et al., 2015). Sin embargo, la necesidad de la aplicación y desarrollo de protocolos de intervención para la mejora de las habilidades de

afrontamiento de los padres de estos niños, siguen siendo vitales para hacer frente al impacto en su vida cotidiana y a facilitar la búsqueda de otros recursos de apoyo, así como, la conexión con otras familias que estén atravesando por situaciones similares (Boettcher, J. et al., 2021). Si bien, este estudio ha sido una primera aproximación a un programa de grupos de apoyo online adaptado específicamente para SWH, en la actualidad se está llevando a cabo un estudio de una envergadura mucho mayor, que sigue alguna de las variables objeto de este estudio, como las estrategias de afrontamiento, calidad de vida, apoyo social y salud mental, y su implementación se llevará a cabo en Alemania (Boettcher, Johannes et al., 2020). El seguimiento y surgimiento de nuevos estudios focalizados en estas áreas de interés serán vitales para el desarrollo de guías de buena práctica y apoyo para familias y profesionales (Currie & Szabo, 2019), sin embargo, las implicaciones prácticas de los estudios llevados a cabo en esta tesis doctoral, se discutirán en los siguientes apartados.

### **6.1.4. Limitaciones y futuras líneas de investigación**

Los estudios llevados a cabo en esta tesis doctoral no están exentos de limitaciones. En primer lugar, al tratarse de un colectivo de enfermedades raras y una muestra por conveniencia, cabe destacar el bajo tamaño de la muestra. No obstante, durante la realización del tercer estudio de la tesis para la aplicación del programa de intervención Neuro-e-Motion I-Care, se obtuvo respuesta de un 49.18% del total de familias inscritas a la asociación en ese momento, que con respecto a los estudios reportados en la literatura mundial sobre el SWH (Battaglia et al., 2015), esta participación supone una representación del 20.3% sobre la población total.

Que todos los participantes formaran parte de una muestra de conveniencia y en la mayoría de los estudios estuvieran adscritos a una Asociación de Pacientes o Familiares con Enfermedades Raras, puede implicar que estos cuidadores mostraran una mayor red

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

de apoyo que influya de manera positiva en el manejo de la situación de cuidado, y por tanto, haya podido influir en los resultados de todos los estudios.

Por otra parte, a pesar de que hemos podido analizar el estado psicosocial de los cuidadores de SWH en diferentes tiempos a lo largo de esta investigación, únicamente uno de los estudios tenía un diseño longitudinal. Más diseños de este tipo serían vitales para conocer la evolución de estas variables atendiendo a diferentes circunstancias contextuales que se han visto afectan a la calidad de vida y estrategias empleadas como los cuidadores, como un empeoramiento en la enfermedad o cambios vitales como la pérdida de empleo.

Una vez más, la representación del colectivo masculino en el ámbito de estudio del cuidado mostró una participación menor. Aunque se constató que no existían diferencias de homogeneidad en la muestra con relación al género en el tercero de los estudios, en el futuro sería vital conocer el impacto y características específicas de los hombres como cuidadores principales en niños con enfermedades raras, ya que la literatura es muy escasa al respecto.

Por último, a pesar de que con el transcurso de los estudios el protocolo fue adaptado para tratar de suprimir aquellas variables que no habían resultado de interés o representativas de la realidad del colectivo, la longitud de los protocolos para la valoración psicosocial es por lo general demasiado extensos. Esto dificulta el interés por la participación de colectivos donde la falta de tiempo y dificultades de conciliación forman parte de su realidad. En esta misma línea, los resultados de este estudio deberían propiciar la difusión del impacto de los grupos de apoyo en el bienestar reportado por los cuidadores, y que esto a su vez pueda servir de mecanismo de engagement para la decisión de tomar parte de este tipo de recursos para la mejora de su salud mental.

### 6.2. Implicaciones prácticas

De los estudios que forman parte de esta tesis doctoral se extraen diferentes implicaciones a nivel teórico, metodológico y clínico o social.

Desde un punto de vista teórico y sumado a los estudios realizados por Vogt (2020), en la actualidad disponemos de datos de una cohorte total de 44 cuidadores de niños y adultos con SWH que representan los datos de muestra inglesa y española. Si bien, han sido dos estudios llevados a cabo de manera paralela, en la actualidad se tiene contacto con esta investigadora, lo cual podría derivar en el futuro en investigaciones conjuntas entorno a este tema, e incluso en la adaptación cultural de una herramienta de valoración clínica específicamente desarrollada para el SWH que permite asesorar el nivel de severidad.

A nivel metodológico, la adaptación y validación del ACEND en una muestra de cuidadores española permitirá su uso para la valoración del impacto del cuidado en familiares de personas con desórdenes neuromusculares. Esta herramienta ha demostrado una especial acogida por los colectivos de parálisis cerebral a nivel mundial, así que se espera que con esta publicación la herramienta ahora sea accesible también a este colectivo en España.

Por último, a nivel clínico y social, cabe destacar la inclusión de un nuevo programa de intervención psicosocial online para el colectivo de las enfermedades raras, en concreto el SWH. A lo largo de esta tesis se ha discutido la importancia del desarrollo de estos métodos de apoyo para los cuidadores de niños y jóvenes con enfermedades crónicas. Además, se ha corroborado la satisfacción con el programa por parte de los padres que participaron en éste que lo consideraron de utilidad para su día a día, como el impacto en la mejora de la calidad de vida y en diferentes estrategias de afrontamiento tras su participación.

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

A pesar de que estos datos en sí mismos son positivos deberían favorecer el grueso de literatura que respalda la aplicación de este tipo de estrategias de soporte. Antes de finalizar este apartado, y aunque no es objeto directo de esta tesis doctoral, merece la pena reseñar el tipo de atención y soporte psicológico que se está dando a estos colectivos en España.

Durante la realización del estudio ENSERIO (Almela, 2018), sólo un 20.19% de las Asociaciones de pacientes que formaban parte de la Federación Estatal de Enfermedades Raras contaba con un psicólogo en su plantilla. Si echamos un vistazo a los recursos de soporte ofrecidos por la Federación a través de su servicio SIO, el 20% de las consultas recibidas durante la pandemia fueron relacionadas con la búsqueda de apoyos para la asociación con grupos de iguales y generación de redes que permitieran incrementar el conocimiento de las familias y afectados sobre la enfermedad (Federación Española de Enfermedades Raras a través de su Observatorio Sobre Enfermedades Raras, (OBSER), 2021). A pesar de que estos estudios indican que la atención psicológica es la sexta de las necesidades generadas por las enfermedades raras en nuestro país, un 42.12% de los encuestados reporta no poder cubrir esa demanda ni tener la capacidad de asumir los costes asociados de esta atención.

En España los recursos de apoyo psicológico brindados a los cuidadores con enfermedades raras suelen venir de la mano del esfuerzo y asociacionismo de diferentes organizaciones de pacientes. Sin embargo, tal y como hemos comentado, no todas estas asociaciones disponen de profesionales sanitarios habilitados para proporcionar este tipo de soporte, y si existe la oportunidad, suele ser derivado con protocolos de investigación, como es el caso de esta tesis doctoral, o de la recepción de donaciones o subvenciones benéficas para su implementación. Pero a pesar de esto, estos servicios no forman parte de la cartera natural de recursos de estas entidades y tampoco son un recurso de

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

continuidad o su aplicación puede estar limitada a jornadas de respiro o en reuniones anuales. Durante la realización de las intervenciones, muchas madres reportaron como después de años de búsqueda acabaron recurriendo a entidades de mayor envergadura como las Confederaciones para la Discapacidad que incluyen un colectivo de atención mayor de patologías crónicas.

¿Entonces dónde se encuentran los recursos de apoyo psicológico para estas familias? En su mayoría en el ámbito privado, limitando no sólo sus recursos socioeconómicos, sino también la oportunidad de las familias de interactuar con otros grupos de pares, que ha demostrado mejorar el bienestar de las familias.

En el ámbito público del Sistema Nacional de Salud, nos encontramos ante una gran brecha entre la demanda de apoyo psicológico y la cartera de profesionales disponibles para hacer frente a ésta. ¿Qué es lo que ocurre? Creada mediante disposición adicional en la Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública (BOE, núm. 240, de 5 de octubre de 2011), desde esta fecha en España coexisten dos figuras sanitarias en la Psicología, diferenciando entre generalistas (PGS) y especialistas (PIR). A pesar de esto, en la actualidad España sólo tiene un ratio de 5.4 psicólogos por cada 100.000 habitantes, lejos de la media Europea de 20 psicólogos (European Data Journalism Network, 2021). La estructura de nuestro Sistema Nacional de Salud en la actualidad, no está contemplando la suficiente presencia de la Psicología sanitaria, generalista y especializada en los servicios de atención primaria para la generación de nuevas tareas y protocolos y la participación en intervenciones de eficacia (Echeburúa et al., 2012).

Es precisamente en este sector en el que se reportan como motivo de consulta la presencia de trastornos emocionales, especialmente aquellos relacionados con la ansiedad, la depresión o somatización. El mayor proyecto desarrollado en el ámbito de la salud mental a nivel estatal, PsiAP (González-Blanch et al., 2018) ha demostrado la

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

eficacia de un programa breve transdiagnóstico de 7 sesiones basado en la terapia cognitivo-conductual para dar respuesta a estas demandas. En concreto este tipo de intervención ha demostrado una mejora significativa en los síntomas y calidad de vida de los pacientes (Cano-Vindel et al., 2021).

Con todo ello, se espera que la investigación basada en intervenciones eficaces para el abordaje de las necesidades de salud mental tanto de población general como de aquellas más vulnerables como la de las enfermedades raras, sirva para demostrar la importancia del acceso a estos programas desde la sanidad pública, y que tal y como se sugiere en la Nueva Estrategia para la Salud Mental a nivel estatal, repercuta en la atención tanto de afectados, como de su entorno, incluyendo a profesionales, organizaciones de pacientes, familiares, el sistema sociosanitario y a todos los agentes involucrados en la mejora de la salud mental (Sistema Nacional de Salud, 2022).

### 6.3. Conclusions

Caring for a child or young person with a rare disease has been shown to have a general impact on the quality of life of the parents and can affect their physical, economic and social spheres. This impact, added to the vulnerability of these groups, often places families in situations of unprotection and a notable lack of resources to cope with the day-to-day life of their children's illness.

However, the literature on quality of life in patients and families, as well as on the psychosocial impact of rare diseases, has been advancing in the last decade, as their satisfaction may favour better care for this group and their families, and may even be associated with improvements in clinical prognosis. Despite the complexity and severity of WHS in many cases, due to the associated comorbidities and a high frequency of seizures that can hinder the management of the disease. We are still finding significant gaps in the literature on this topic, which could be indicative of a lack of healthcare professionals researching the psychosocial impact of this pathology on the well-being of this group.

This doctoral thesis aimed to explore these psychosocial needs in a Spanish sample of caregivers of children and young people with WHS. The presence of symptomatology such as somatization, recurrent negative thoughts, depressive symptoms, as well as high levels of overload were shown to be associated with internal (age, educational level, age of their children or percentage of genetic loss) and external (employment status or place of residence of the caregivers) characteristics, and these in turn had an impact on caregivers' resources and their own quality of life. However, the results as a whole also demonstrated the benefits of social support networks and the use of internal resources such as caregivers' coping strategies for the improvement of reported levels of well-being. This would suggest that as in other groups of caregivers, intervention

## 6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

programmes aimed at fulfilling these demands could lead to greater feelings of understanding, relief from loneliness, the possibility of sharing experiences with people going through a similar process, and ultimately, the improvement of their formal and informal supports and well-being.

Despite the limitations of these studies, such as the use of convenience samples and a low number of participants for a rare disease group. It has been possible to adapt an appropriate tool for the assessment of the impact on caregiving specific to this group, to learn more about the reality of caregivers of children and young people with WHS, as well as to have a first experience of the results of the application of an intervention programme adapted to the needs of this group, which proved to have a positive effect on its participants.

This thesis opens the door to future research that will allow us to continue analysing longitudinally the evolution of these patients and families and that, through psychosocial support proposals such as the one presented in this project, will promote access to this type of initiative for families.

**REFERENCIAS GENERALES**

---

## 7. Referencias

- Abegunde, D. O., Mathers, C. D., Adam, T., Ortegon, M., & Strong, K. (2007). The burden and costs of chronic diseases in low-income and middle-income countries. *The Lancet*, 370(9603), 1929-1938.
- Abu-Raiya, H., Pargament, K. I., & Krause, N. (2016). Religion as problem, religion as solution: Religious buffers of the links between religious/spiritual struggles and well-being/mental health. *Quality of Life Research*, 25(5), 1265-1274.
- Adams, D., Hastings, R. P., Alston-Knox, C., Cianfaglione, R., Eden, K., Felce, D., ... & Oliver, C. (2018). Using Bayesian methodology to explore the profile of mental health and well-being in 646 mothers of children with 13 rare genetic syndromes in relation to mothers of children with autism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 1-14.
- Agorastos, A., Demiralay, C., & Huber, C. G. (2014). Influence of religious aspects and personal beliefs on psychological behavior: focus on anxiety disorders. *Psychology research and behavior management*.
- Ahanotu, C., Ibikunle, P., & Adebisi, H. (2018). Burden of caregiving, social support and quality of life of informal caregivers of patients with cerebral palsy. *Turkish Journal of Kinesiology*, 4, 58-64. <https://doi.org/10.31459/turkjin.418491>
- Aktas, P. (2021). Chronic and rare disease patients' access to healthcare services during a health crisis: The example of the COVID-19 pandemic in Turkey. *Health Expectations*, 24(5), 1812-1820.
- Almela, J. A. S. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España: estudio ENSERio, datos 2016-2017*. FEDER.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Alpi, S. V., & Quiceno, J. M. (2010). Calidad de vida relacionada con la salud. *Revista Colombiana De Cancerología, 14*(4), 187-188.
- American Psychological Association (2013). Guidelines for the practice of telepsychology. *American Psychologist, 68*(9), 791-800.  
<http://dx.doi.org.10.1037/a0035001>
- Anderson, D., Dumont, S., Jacobs, P., & Azzaria, L. (2007). The personal costs of caring for a child with a disability: a review of the literature. *Public Health Reports, 122*(1), 3-16.
- Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 8*, 22-22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22> [doi]
- Antonius, T., Draaisma, J., Levtchenko, E., Knoers, N., Renier, W., & van Ravenswaaij, C. (2008). Growth charts for Wolf-Hirschhorn syndrome (0-4 years of age). *European Journal of Pediatrics, 167*(7), 807-810. <https://doi.org/10.1007/s00431-007-0595-8>
- Bąk, J., & Zarzycka, D. (2022). Coping with child's disease by children and their parents (guardians) – a systematic review of the literature. *Pielęgniarstwo XXI wieku / Nursing in the 21st Century, 0*(0) -. <https://doi.org/10.2478/pielxxiw-2022-0011>
- Barker, E. T., Greenberg, J. S., Seltzer, M. M., & Almeida, D. M. (2012). Daily stress and cortisol patterns in parents of adult children with a serious mental illness. *Health Psychology, 31*(1), 130.
- Battaglia, A., & Carey, J. C. (2021). The delineation of the Wolf-Hirschhorn syndrome over six decades: Illustration of the ongoing advances in phenotype analysis and

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- cytogenomic technology. *American Journal of Medical Genetics.Part A*, 185(9), 2748-2755. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62341> [doi]
- Battaglia, A., Carey, J. C., & South, S. T. (2015). Wolf-Hirschhorn syndrome: A review and update. *American Journal of Medical Genetics.Part C, Seminars in Medical Genetics*, 169(3), 216-223. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31449> [doi]
- Battaglia, A., Carey, J. C., & Wright, T. J. (2001). Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *Advances in Pediatrics*, 48, 75-113.
- Battaglia, A., Filippi, T., & Carey, J. C. (2008). Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome: experience with 87 patients and recommendations for routine health supervision. *American Journal of Medical Genetics.Part C, Seminars in Medical Genetics*, 148C(4), 246-251. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30187> [doi]
- Battaglia, A., Lortz, A., & Carey, J. C. (2021). Natural history study of adults with Wolf-Hirschhorn syndrome 1: Case series of personally observed 35 individuals. *American Journal of Medical Genetics.Part A*, 185(6), 1794-1802. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62176> [doi]
- Battaglia, A., South, S., & Carey, J. C. (2011). Clinical utility gene card for: Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, 19(4), 10.1038/ejhg.2010.186. Epub 2010 Dec 8. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.186> [doi]
- Bergemann, A. D., Cole, F., & Hirschhorn, K. (2005). The etiology of Wolf-Hirschhorn syndrome. *Trends in Genetics*, 21(3), 188-195.
- Berrocal-Acedo, M., Benito-Lozano, J., Alonso-Ferreira, V., & Vilches-Arenas, Á. (2022). Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática [Diagnostic

delay in rare diseases: systematic review.]. *Revista española de salud pública*, 96, e202201001.

Berrocoso, S., Amayra, I., Lázaro, E., Martínez, O., López-Paz, J. F., García, M., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A. A., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., Blanco, R., & Nevado, J. (2020). Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 293. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>

Bigname, F. (2007). (2007). Eurordis survey on orphan drugs availability in Europe. Paper presented at the *6th Eurordis Round Table of Companies Workshop. Barcelona, , 9*

Blanco Lago, R. (2016). Estudio en la cohorte española de pacientes con síndrome de Wolf Hirschhorn: análisis de la epilepsia en el síndrome y correlación genotipo-fenotipo.

Blanco Lago, R. (2017). *Estudio en la cohorte española de pacientes con síndrome de Wolf Hirschhorn: análisis de la epilepsia en el síndrome y correlación genotipo-fenotipo*

Blanco-Lago, R., Malaga, I., Garcia-Penas, J. J., & Garcia-Ron, A. (2013). Wolf-Hirschhorn syndrome. A series of 27 patients: their epidemiological and clinical characteristics. The current situation of the patients and the opinions of their caregivers regarding the diagnostic process. [Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Serie de 27 pacientes: características epidemiológicas y clínicas. Situación actual de los pacientes y opinión de sus cuidadores respecto al proceso diagnóstico] *Revista De Neurologia*, 57(2), 49-56. <https://doi.org/rn2013175> [pii]

Blanco-Lago, R., Malaga-Dieguez, I., Granizo-Martinez, J. J., Carrera-Garcia, L., Barruz-Galian, P., Lapunzina, P., Nevado-Blanco, J., & En Representacion Del

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Grupo Colaborativo Para El Estudio Del Síndrome de Wolf-Hirschhorn, E. R. D. G. C. P. E. E. D. S. W. (2017). Wolf-Hirschhorn syndrome. Description of a Spanish cohort of 51 cases and a literature review. [Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Descripción de una cohorte española de 51 casos y revisión de la bibliografía] *Revista De Neurologia*, 64(9), 393-400. <https://doi.org/rn2016414> [pii]
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021). Being the Pillar for Children with Rare Diseases-A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4993. doi: 10.3390/ijerph18094993. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993> [doi]
- Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Quality of Life and Mental Health in Mothers and Fathers Caring for Children and Adolescents with Rare Diseases Requiring Long-Term Mechanical Ventilation. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8975. doi: 10.3390/ijerph17238975. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975> [doi]
- Boettcher, J., Filter, B., Denecke, J., Hot, A., Daubmann, A., Zapf, A., Wegscheider, K., Zeidler, J., von der Schulenburg, J. -Matthias Graf, Bullinger, M., Rassenhofer, M., Schulte-Markwort, M., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Evaluation of two family-based intervention programs for children affected by rare disease and their families – research network (CARE-FAM-NET): study protocol for a rater-blinded, randomized, controlled, multicenter trial in a 2x2 factorial design. *BMC Family Practice*, 21(1), 239. <https://doi.org/10.1186/s12875-020-01312-9>
- Bogart, K. R., & Hemmesch, A. R. (2016). Benefits of support conferences for parents of and people with Moebius syndrome. *Stigma and Health*, 1(2), 109.
- Brooks, A. J., Smith, P. J., Cohen, R., Collins, P., Douds, A., Forbes, V., Gaya, D. R., Johnston, B. T., McKiernan, P. J., & Murray, C. D. (2017). UK guideline on

- transition of adolescent and young persons with chronic digestive diseases from paediatric to adult care. *Gut*, 66(6), 988-1000.
- Bulacio, J. M., Vieyra, M. C., Álvarez, C., & Benatuil, D. (2004). Uso de la psicoeducación como estrategia terapéutica. *XI Jornadas de Investigación*, 1(1), 1-6.
- Byrne, G., Ghráda, Á, O'Mahony, T., & Brennan, E. (2021). A systematic review of the use of acceptance and commitment therapy in supporting parents. *Psychology and Psychotherapy*, 94 Suppl 2, 378-407. <https://doi.org/10.1111/papt.12282> [doi]
- Campbell, J. D., Whittington, M. D., Kim, C. H., VanderVeen, G. R., Knupp, K. G., & Gammaitoni, A. (2018). Assessing the impact of caring for a child with Dravet syndrome: Results of a caregiver survey. *Epilepsy & Behavior : E&B*, 80, 152-156. [https://doi.org/S1525-5050\(17\)30967-8](https://doi.org/S1525-5050(17)30967-8) [pii]
- Cano-Vindel, A., Muñoz-Navarro, R., Moriana, J. A., Ruiz-Rodríguez, P., Medrano, L. A., & González-Blanch, C. (2021). Transdiagnostic group cognitive behavioural therapy for emotional disorders in primary care: the results of the PsicAP randomized controlled trial. *Psychological Medicine*, , 1-13.
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: Challenges and social support perceptions. *Frontiers in psychology*, 10, 1780.
- Carey, J. C., Lortz, A., Mendel, A., & Battaglia, A. (2021). Natural history study of adults with Wolf-Hirschhorn syndrome 2: Patient-reported outcomes study. *American Journal of Medical Genetics.Part A*, 185(7), 2065-2069. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62220> [doi]
- Carona, C., Silva, N., Crespo, C., & Canavarro, M. C. (2014). Caregiving burden and parent-child quality of life outcomes in neurodevelopmental conditions: the

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- mediating role of behavioral disengagement. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 21(4), 320-328. <https://doi.org/10.1007/s10880-014-9412-5> [doi]
- Carr, A. J., & Higginson, I. J. (2001). Are quality of life measures patient centred?. *Bmj*, 322(7298), 1357-1360.
- Carver, C. S., Scheier, M. F., & Weintraub, J. K. (1989). Assessing coping strategies: a theoretically based approach. *Journal of Personality and Social Psychology*, 56(2), 267-283. <https://doi.org/10.1037//0022-3514.56.2.267> [doi]
- Carver, C. S., Scheier, M. F., & Weintraub, J. K. (1989). Assessing coping strategies: a theoretically based approach. *Journal of personality and social psychology*, 56(2), 267.
- Cavazza, M., Kodra, Y., Armeni, P., De Santis, M., Lopez-Bastida, J., Linertova, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Taruscio, D., Schieppati, A., Iskrov, G., Pentek, M., von der Schulenburg, J. M., Kanavos, P., Chevreur, K., Persson, U., Fattore, G., & BURQOL-RD Research Network. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe. *The European Journal of Health Economics : HEPAC : Health Economics in Prevention and Care*, 17 Suppl 1, 19-29. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0782-5> [doi]
- Chivukula, U., Kota, S., & Nandinee, D. (2018). Burden experience of caregivers of acute lymphoblastic leukemia: Impact of coping and spirituality. *Indian J Palliat Care*, 24(2), 189-195. [https://doi.org/10.4103/IJPC.IJPC\\_209\\_17](https://doi.org/10.4103/IJPC.IJPC_209_17)
- Chung, C. C., Wong, W. H., Fung, J. L., Kong, R. D. H., & Chung, B. H. (2020). Impact of COVID-19 pandemic on patients with rare disease in Hong Kong. *European Journal of Medical Genetics*, 63(12), 104062.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(5), 1136-1156.
- Cohn, L. N., Pechlivanoglou, P., Lee, Y., Mahant, S., Orkin, J., Marson, A., & Cohen, E. (2020). Health outcomes of parents of children with chronic illness: a systematic review and meta-analysis. *The Journal of Pediatrics*, 218, 166-177.
- Colombo, F., Llana-Nozal, A., Mercier, J., & Tjadens, F. (2011). *Help wanted? providing and paying for long-term care*. OECD.
- Colver, A., Rapley, T., Parr, J. R., McConachie, H., Dovey-Pearce, G., Le Couteur, A., McDonagh, J. E., Bennett, C., Maniatopoulos, G., & Pearce, M. S. (2020). Facilitating transition of young people with long-term health conditions from children's to adults' healthcare services—implications of a 5-year research programme. *Clinical Medicine*, 20(1), 74.
- COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS. (2008). *Las enfermedades raras: un reto para Europa*.  
[https://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)
- Cooper, H., & Hirschhorn, K. (1961). Apparent deletion of short arms of one chromosome (4 or 5) in a child with defects of midline fusion. *Mamm Chrom Nwsl*, 4(14)
- Coyne, L. W., McHugh, L., & Martinez, E. R. (2011). Acceptance and commitment therapy (ACT): Advances and applications with children, adolescents, and families. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics*, 20(2), 379-399.
- Currie, G., & Szabo, J. (2019). “It is like a jungle gym, and everything is under construction”: The parent's perspective of caring for a child with a rare disease.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Child: Care, Health and Development*, 45(1), 96-103.  
<https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Darras, B. T., Farrar, M. A., Mercuri, E., Finkel, R. S., Foster, R., Hughes, S. G., Bhan, I., Farwell, W., & Gheuens, S. (2019). An Integrated Safety Analysis of Infants and Children with Symptomatic Spinal Muscular Atrophy (SMA) Treated with Nusinersen in Seven Clinical Trials. *CNS Drugs*, 33(9), 919-932.  
<https://doi.org/10.1007/s40263-019-00656-w> [doi]
- Davies, A., Rixon, L., & Newman, S. (2013). Systematic review of the effects of telecare provided for a person with social care needs on outcomes for their informal carers. *Health & Social Care in the Community*, 21(6), 582-597.
- Deeken, J. F., Taylor, K. L., Mangan, P., Yabroff, K. R., & Ingham, J. M. (2003). Care for the caregivers: a review of self-report instruments developed to measure the burden, needs, and quality of life of informal caregivers. *Journal of pain and symptom management*, 26(4), 922-953.
- Doyle, M., & Werner-Lin, A. (2016). Family strategies for living with rare disease: the experience of cystinosis. *Journal of the Society for Social Work and Research*, 7(3), 547-567.
- Eccleston, C., Palermo, T. M., Fisher, E., & Law, E. (2012). Psychological interventions for parents of children and adolescents with chronic illness. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (2)<https://doi.org/10.1002/14651858.CD009660>
- Echeburúa, E., Salaberría, K., Corral, P. d., & Cruz-Sáez, S. (2012). FUNCIONES Y ÁMBITOS DE ACTUACIÓN DEL PSICÓLOGO CLÍNICO Y DEL PSICÓLOGO GENERAL SANITARIO: UNA PRIMERA REFLEXIÓN. *Behavioral Psychology/Psicología Conductual*, 20(2)

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Engel, P., Bagal, S., Broback, M. & Boice, N. (2013). Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *Journal of Rare Disorders*, 1(2), 1-15.
- European Comission. (2022). *European Comission Rare Diseases*. [https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases\\_en](https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases_en)
- European Data Journalism Network. (2021). *Barreras a la Salud mental en Europa*. <https://www.europeandatajournalism.eu/esl/Noticias/Noticias-de-datos/Pagar-o-esperar-como-Europa-tratan-la-ansiedad-y-la-depresion>
- EURORDIS. (2005). *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority*. (). [http://beta.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://beta.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf)
- Evans, W. R. (2021). Dare to think rare. Diagnostic delay and rare diseases.
- Fabre, A., Baumstarck, K., Cano, A., Loundou, A., Berbis, J., Chabrol, B., & Auquier, P. (2013). Assessment of quality of life of the children and parents affected by inborn errors of metabolism with restricted diet: preliminary results of a cross-sectional study. *Health and Quality of Life Outcomes*, 11, 158-158. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-11-158> [doi]
- Fairfax, A., Brehaut, J., Colman, I., Sikora, L., Kazakova, A., Chakraborty, P., Potter, B. K., & Canadian Inherited Metabolic Diseases, Research Network. (2019). A systematic review of the association between coping strategies and quality of life among caregivers of children with chronic illness and/or disability. *BMC Pediatrics*, 19(1), 215. <https://doi.org/10.1186/s12887-019-1587-3>
- Federación Española de Enfermedades Raras a través de su Observatorio Sobre Enfermedades Raras, (OBSER). (2021). *TERMÓMETRO SIO DE NECESIDADES: Consultas de personas con Enfermedades Poco Frecuentes ante el COVID-19*

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Feeley, C. A., Turner-Henson, A., Christian, B. J., Avis, K. T., Heaton, K., Lozano, D., & Su, X. (2014). Sleep quality, stress, caregiver burden, and quality of life in maternal caregivers of young children with bronchopulmonary dysplasia. *Journal of Pediatric Nursing, 29*(1), 29-38. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2013.08.001>
- Fernández, M. Á. R., García, M. I. D., & Crespo, A. V. (2012). *Manual de técnicas de intervención cognitivo conductuales*. Madrid: Desclée de Brouwer.
- Fisch, G. S., Battaglia, A., Parrini, B., Youngblom, J., & Simensen, R. (2008). Cognitive-behavioral features of children with Wolf-Hirschhorn syndrome: preliminary report of 12 cases. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 148C*(4), 252-256. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30185> [doi]
- Fisch, G. S., Carpenter, N., Howard-Peebles, P. N., Holden, J. J., Tarleton, J., Simensen, R., & Battaglia, A. (2012). Developmental trajectories in syndromes with intellectual disability, with a focus on Wolf-Hirschhorn and its cognitive-behavioral profile. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 117*(2), 167-179. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-117.2.167> [doi]
- Fisch, G. S., Grossfeld, P., Falk, R., Battaglia, A., Youngblom, J., & Simensen, R. (2010). Cognitive-behavioral features of Wolf-Hirschhorn syndrome and other subtelomeric microdeletions. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 154C*(4), 417-426. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30279> [doi]
- Fitzgerald, J., & Gallagher, L. (2021). Parental stress and adjustment in the context of rare genetic syndromes: A scoping review. *Journal of Intellectual Disabilities, 1744629521995378*.
- Frank, M., Eidt-Koch, D., Aumann, I., Reimann, A., & Wagner, T. O. (2014). Measures to improve the health situation of patients with rare diseases in Germany. A

- comparison with the National Action Plan. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 57(10), 1216-1223.
- Fuerboeter, M., Boettcher, J., Barkmann, C., Zapf, H., Nazarian, R., Wiegand-Grefe, S., Reinshagen, K., & Boettcher, M. (2021). Quality of life and mental health of children with rare congenital surgical diseases and their parents during the COVID-19 pandemic. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 498. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02129-0>
- Gallagher, S., & Hannigan, A. (2014). Depression and chronic health conditions in parents of children with and without developmental disabilities: The growing up in Ireland cohort study. *Research in developmental disabilities*, 35(2), 448-454.
- Gallo, A. M., Knafl, K. A., & Angst, D. B. (2009). Information Management in Families Who Have a Child With a Genetic Condition. *Journal of Pediatric Nursing*, 24(3), 194–204. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2008.07.010>
- Garcia, Y., Keller-Collins, A., Andrews, M., Kurumiya, Y., Imlay, K., Umphrey, B., & Foster, E. (2021). Systematic review of acceptance and commitment therapy in individuals with neurodevelopmental disorders, caregivers, and staff. *Behavior Modification*, , 01454455211027301.
- García-Pérez, L., Linertová, R., Valcárcel-Nazco, C., Posada, M., Gorostiza, I., & Serrano-Aguilar, P. (2021). Cost-of-illness studies in rare diseases: a scoping review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 178-3. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01815-3> [doi]
- Germeni, E., Vallini, I., Bianchetti, M. G., & Schulz, P. J. (2018). Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does “rare” make a difference?. *European journal of pediatrics*, 177(4), 489-495.

- Jimeno, M. (2010). La enfermedad crónica y la familia. *Recuperado: www. centre Londres, 94.*
- Glozman, J. M. (2004). Quality of life of caregivers. *Neuropsychology review, 14(4)*, 183-196.
- Glueckauf, R. L., & Noël, L. T. (2011). Telehealth and family caregiving: Developments in research, education, policy, and practice. *Education and support programs for caregivers* (pp. 85-105). Springer.
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido Moyano, R., Pousada Fernández, M., García Oliva, A., & Armayones Ruiz, M. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 14(1)*, 159. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1>
- 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)*, 3724. doi: 10.3390/ijerph18073724. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724> [doi]
- González-Blanch, C., Umaran-Alfageme, O., Cordero-Andrés, P., Muñoz-Navarro, R., Ruiz-Rodríguez, P., Medrano, L. A., Ruiz-Torres, M., Collado, E. D., Cano-Vindel, A., & de Investigación PsicAP, G. (2018). Tratamiento psicológico de los trastornos emocionales en Atención Primaria: el manual de tratamiento transdiagnóstico del estudio PsicAP. *Ansiedad Y Estrés, 24(1)*, 1-11.
- González-Rivera, J. A., & Rosario-Rodríguez, A. (2018). Spirituality and self-efficacy in caregivers of patients with neurodegenerative disorders: An overview of spiritual coping styles. *Religions, 9(9)*, 276.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Gorlin, R. J., Cohen, M. M., & Levin, L. S. (1990). Chromosomal Syndromes: Common and/or Well-Know Syndromes. *Syndromes of the head and neck* (pp. 48-50). Oxford University Press.
- Graungaard, A. H., & Skov, L. (2007). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development*, 33(3), 296-307.
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011). Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(4), 397–410. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01386.x>
- Guarany, N. R., Vanz, A. P., Wilke, Matheus Vernet Machado Bressan, Bender, D. D., Borges, M. D., Giugliani, R., & Schwartz, I. V. D. (2015). Mucopolysaccharidosis: Caregiver Quality of Life. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, 3
- Guthrie, R. D., Aase, J. M., Asper, A. C., & Smith, D. W. (1971). The 4p—syndrome: a clinically recognizable chromosomal deletion syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, 122(5), 421-425.
- Hammond, P., Hannes, F., Suttie, M., Devriendt, K., Vermeesch, J. R., Faravelli, F., ... & Quarrell, O. (2012). Fine-grained facial phenotype–genotype analysis in Wolf–Hirschhorn syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 20(1), 33-40.
- Han, A., Yuen, H. K., & Jenkins, J. (2021). Acceptance and commitment therapy for family caregivers: A systematic review and meta-analysis. *Journal of health psychology*, 26(1), 82-102.
- Hassall, S., Smith, D. M., Rust, S., & Wittkowski, A. (2022). A systematic review and integrative sequential explanatory narrative synthesis: The psychosocial impact of

parenting a child with a lysosomal storage disorder. *Journal of Inherited Metabolic Disease*.

Hawken, T., Turner-Cobb, J., & Barnett, J. (2018). Coping and adjustment in caregivers: A systematic review. *Health Psychology Open*, 5(2), 2055102918810659. <https://doi.org/10.1177/2055102918810659>

Hayes, S. C. (2004). Acceptance and commitment therapy, relational frame theory, and the third wave of behavioral and cognitive therapies. *Behavior Therapy*, 35(4), 639-665.

Hayes, S. C., Wilson, K. G., Gifford, E. V., Follette, V. M., & Strosahl, K. (1996). Experimental avoidance and behavioral disorders: a functional dimensional approach to diagnosis and treatment. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 64(6), 1152-1168. <https://doi.org/10.1037//0022-006x.64.6.1152> [doi]

Heidenreich, T., Noyon, A., Worrell, M., & Menzies, R. (2021). Existential approaches and cognitive behavior therapy: Challenges and potential. *International Journal of Cognitive Therapy*, 14(1), 209-234.

Heiman, T. (2002). Parents of children with disabilities: Resilience, coping and future expectations. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14(2), 159-171. <http://dx.doi.org/1056-263X/02/0600-0159/0>

Hilliard, M. E., Tully, C., Monaghan, M., Wang, J., & Streisand, R. (2017). Design and development of a stepped-care behavioral intervention to support parents of young children newly diagnosed with type 1 diabetes. *Contemporary clinical trials*, 62, 1-10.

Hime, N. J., Fitzgerald, D., Robinson, P., Selvadurai, H., Van Asperen, P., Jaffé, A., & Zurynski, Y. (2014). Childhood interstitial lung disease due to surfactant protein C deficiency: frequent use and costs of hospital services for a single case in

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Australia. *Orphanet journal of rare diseases*, 9(1), 1-8.
- Hirschhorn, K., Cooper, H. L., & Firschein, I. L. (1965). Deletion of short arms of chromosome 4-5 in a child with defects of midline fusion. *Humangenetik*, 1(5), 479-482.
- Ho, K. S., South, S. T., Lortz, A., Hensel, C. H., Sdano, M. R., Vanzo, R. J., ... Battaglia, A. (2016). Chromosomal microarray testing identifies a 4p terminal region associated with seizures in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 53(4), 1–8. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103626>
- Hobdell, E. F., Grant, M. L., Valencia, I., Mare, J., Kothare, S. V., Legido, A., & Khurana, D. S. (2007). Chronic sorrow and coping in families of children with epilepsy. *Journal of Neuroscience Nursing*, 39(2), 76-82.
- Hofmann, S. G., Asnaani, A., Vonk, I. J., Sawyer, A. T., & Fang, A. (2012). The efficacy of cognitive behavioral therapy: A review of meta-analyses. *Cognitive therapy and research*, 36(5), 427-440.
- Houdayer, F., Gargiulo, M., Frischmann, M., Labalme, A., Decullier, E., Cordier, M. P., ... & Rossi, M. (2013). The psychological impact of cryptic chromosomal abnormalities diagnosis announcement. *European Journal of Medical Genetics*, 56(11), 585-590.
- Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. (2010). *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*. (). National Academy of Sciences. <https://doi.org/NBK56189> [bookaccession]
- Isa, S. N. I., Ishak, I., Ab Rahman, A., Saat, N. Z. M., Din, N. C., Lubis, S. H., & Ismail, M. F. M. (2016). Health and quality of life among the caregivers of children with disabilities: A review of literature. *Asian Journal of Psychiatry*, 23, 71-77.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Isla Pera, P., Moncho Vasallo, J., Guasch Andreu, O., & Torras Rabasa, A. (2008). Alignment of the Kübler-Ross grief cycle phases with the process of adaptation to type 1 diabetes mellitus. *Endocrinología y nutrición : órgano de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición*, 55(2), 78–83. [https://doi.org/10.1016/S1575-0922\(08\)70640-5](https://doi.org/10.1016/S1575-0922(08)70640-5)
- Jacob, M. L., Johnco, C., Dane, B. F., Collier, A., & Storch, E. A. (2017). Psychosocial functioning in Barth syndrome: assessment of individual and parental adjustment. *Children's Health Care*, 46(1), 66-92.
- Jometón, A., Amayra, I., Lázaro, E., López-Paz, J. F., Martínez, O., Pérez, M., Oliva, M., Parada, P., Berrocoso, S., Al-Rashaida, M., García, M., Sanz, M., & Caballero, P. (2014). *Apoyo psicosocial para familias con hijos/as recién diagnosticados de enfermedad neuromuscular – Guía*. Fundación Carrefour, ASEM, FEDER.
- Kayadjanian, N., Schwartz, L., Farrar, E., Comtois, K. A., & Strong, T. V. (2018). High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *PloS One*, 13(3), e0194655. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0194655>
- Kenny, T., & Stone, J. (2022). Psychological Support at Diagnosis of a Rare Disease.
- Kenny, T., Bogart, K., Freedman, A., Garthwaite, C., Henley, S.M.D., Bolz-Johnson, M., Mohammed, S., Walton, J., Winter, K., & Woodman, D. (2022). The importance of psychological support for parents and caregivers of children with a rare disease at diagnosis. *Rare Dis Orphan Drugs J*, 1(7). <http://dx.doi.org/10.20517/rdodj.2022.04>
- Kerr, A. M., & Haas, S. M. (2014). Parental Uncertainty in Illness: Managing Uncertainty Surrounding an "Orphan" Illness. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(5), 393-400. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.01.008>

- Khangura, S. D., Karaceper, M. D., Trakadis, Y., Mitchell, J. J., Chakraborty, P., Tingley, K., Coyle, D., Grosse, S. D., Kronick, J. B., Laberge, A. M., Little, J., Prasad, C., Sikora, L., Siriwardena, K., Sparkes, R., Speechley, K. N., Stockler, S., Wilson, B. J., Wilson, K., . . . Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network. (2015). Scoping review of patient- and family-oriented outcomes and measures for chronic pediatric disease. *BMC Pediatrics*, *15*, 7-x. <https://doi.org/10.1186/s12887-015-0323-x> [doi]
- Kolemen, A. B., Akyuz, E., Toprak, A., Deveci, E., & Yesil, G. (2021). Evaluation of the parents' anxiety levels before and after the diagnosis of their child with a rare genetic disease: the necessity of psychological support. *Orphanet journal of rare diseases*, *16*(1), 1-8.
- Krabbenborg, L., Vissers, L. E. L. M., Schieving, J., Kleefstra, T., Kamsteeg, E. J., Veltman, J. A., ... & Van der Burg, S. (2016). Understanding the psychosocial effects of WES test results on parents of children with rare diseases. *Journal of genetic counseling*, *25*(6), 1207-1214.
- Krawitz, P., Buske, O., Zhu, N., Brudno, M., & Robinson, P. N. (2015). The genomic birthday paradox: how much is enough? *Human Mutation*, *36*(10), 989-997.
- Kübler-Ross, E., & Kessler, D. (2005). *On grief and grieving: Finding the meaning of grief through the five stages of loss*. Simon and Schuster.
- La Fontaine, J., Read, K., Brooker, D., Evans, S., & Jutlla, K. (2016). The experiences, needs and outcomes for carers of people with dementia: Literature review.
- Lach, L. M., Kohen, D. E., Garner, R. E., Brehaut, J. C., Miller, A. R., Klassen, A. F., & Rosenbaum, P. L. (2009). The health and psychosocial functioning of caregivers of children with neurodevelopmental disorders. *Disability and Rehabilitation*, *31*, 741–752.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Lam, C. L. K. (2010). 21 Subjective Quality of Life Measures—General Principles and Concepts.
- Lamb, A. E., Biesecker, B. B., Umstead, K. L., Muratori, M., Biesecker, L. G., & Erby, L. H. (2016). Family functioning mediates adaptation in caregivers of individuals with Rett syndrome. *Patient education and counseling*, *99*(11), 1873-1879.
- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K. (2016). Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, *263*(5), 906-915. <https://doi.org/10.1007/s00415-016-8080-9>
- Landfeldt, E., Mayhew, A., Straub, V., Bushby, K., Lochmuller, H., & Lindgren, P. (2017). Psychometric properties of the Zarit Caregiver Burden Interview administered to caregivers to patients with Duchenne muscular dystrophy: a Rasch analysis. *Disability and Rehabilitation*, *41*(8), 966-973. <https://doi.org/10.1080/09638288.2017.1416501> [doi]
- Lau, N., Waldbaum, S., Parigoris, R., O'Daffer, A., Walsh, C., Colt, S. F., ... & Rosenberg, A. R. (2020). eHealth and mHealth psychosocial interventions for youths with chronic illnesses: Systematic review. *JMIR pediatrics and parenting*, *3*(2), e22329.
- Lázaro, E., Amayra, I., Paz, J., Beldarrain, A., & Alday, E. (2009). Psychosocial Online Program directed to parents of children and teenagers with Neuromuscular Disease. *Journal of eHealth Technology and Application*, *7*, 2, 78-81.,
- Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. Springer publishing company.
- Lazonick, W., & Tulum, Ö. (2011). US biopharmaceutical finance and the sustainability of the biotech business model. *Research Policy*, *40*(9), 1170-1187.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Lederman, V. R. G., Alves, B. D. S., Negrão, J., Schwartzman, J. S., D'Antino, M. E. F., & Brunoni, D. (2015). Divorce in families of children with Down Syndrome or Rett Syndrome. *Ciência & Saúde Coletiva*, *20*, 1363-1369.
- Lederman, V. R. G., Alves, B. D. S., Negrão, J., Schwartzman, J. S., D'Antino, M. E. F., & Brunoni, D. (2015). Divorce in families of children with Down Syndrome or Rett Syndrome. *Ciência & Saúde Coletiva*, *20*, 1363-1369.
- Lee, J. C. K. (2020). So rare, who cares? A study on stress and difficulties encountered by the parents of children with a rare disease in Hong Kong. *The Hong Kong Journal of Social Work*, *54*, 13-30.
- Lee, M. M., Lee, T. M., Ng, P. K., Hung, A. T., Au, A. M., & Wong, V. C. (2002). Psychosocial Well-Being of Carers of People with Epilepsy in Hong Kong. *Epilepsy & Behavior : E&B*, *3*(2), 147-157. <https://doi.org/S1525505002903215> [pii]
- Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública, 33/2011. Boletín Oficial del Estado nº 240, pag. 104593
- Livneh, H. (2009). Denial of Chronic Illness and Disability: Part I. Theoretical, Functional, and Dynamic Perspectives. *Rehabilitation Counseling Bulletin*, *52*(4), 225-236. <https://doi.org/10.1177/0034355209333689>
- López-Bastida, J., Peña-Longobardo, L. M., Aranda-Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., & Oliva-Moreno, J. (2017). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *12*(1), 1-7.
- Lowes, L., Clark, T. S., & Noritz, G. (2016). Factors associated with caregiver experience in families with a child with cerebral palsy. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, *9*(1), 65-72. <https://doi.org/10.3233/PRM-160362> [doi]

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Lowes, L., Clark, T. S., & Noritz, G. (2016). Factors associated with caregiver experience in families with a child with cerebral palsy. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1), 65. <https://doi.org/10.3233/PRM-160362>
- Lucas-Carrasco, R. (2012). The WHO quality of life (WHOQOL) questionnaire: Spanish development and validation studies. *Quality of Life Research : An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation*, 21(1), 161-165. <https://doi.org/10.1007/s11136-011-9926-3> [doi]
- Luoma, J. B., Hayes, S. C., & Walser, R. D. (2007). *Learning ACT: An acceptance & commitment therapy skills-training manual for therapists*. New Harbinger Publications.
- Luthar, S. S., Cicchetti, D. y Becker, B. (2000). The construct of resilience: A critical evaluation and guidelines for future work. *Child Development*, 71, 543-562. <http://dx.doi.org/10.1111/1467-8624.00164>
- Lv, R., Wu, L., Jin, L., Lu, Q., Wang, M., Qu, Y., & Liu, H. (2009). Depression, anxiety and quality of life in parents of children with epilepsy. *Acta Neurologica Scandinavica*, 120(5), 335-341. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0404.2009.01184.x> [doi]
- Maas, N. M., Van Buggenhout, G., Hannes, F., Thienpont, B., Sanlaville, D., Kok, K., Midro, A., Andrieux, J., Anderlid, B. M., Schoumans, J., Hordijk, R., Devriendt, K., Fryns, J. P., & Vermeesch, J. R. (2008). Genotype-phenotype correlation in 21 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome using high resolution array comparative genome hybridisation (CGH). *Journal of Medical Genetics*, 45(2), 71-80. <https://doi.org/jmg.2007.052910> [pii]
- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., Grazia D'Angelo, M., Civati, F., Brighina, E., Vita, G., Luca Vita, G., Messina, S., Sframeli, M., Pane,

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- M., Elena Lombardo, M., Scalise, R., D'Amico, A., Colia, G., Catteruccia, M., Balottin, U., & Politano, L. (2013). *"I have got something positive out of this situation": Psychological benefits of caregiving in relatives of young people with muscular dystrophy*<https://doi.org/10.1007/s00415-013-7176-8>
- Magnacca, C., Thomson, K., & Marcinkiewicz, A. (2021). Acceptance and commitment therapy for caregivers of children with neurodevelopmental disabilities: A systematic review. *Current Developmental Disorders Reports*, 8(2), 152-160.
- Marshall, A. T. (2010). Impact of chromosome 4p- syndrome on communication and expressive language skills: a preliminary investigation. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 41(3), 265-276. [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2009/08-0098\)](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2009/08-0098)) [doi]
- Matsumoto, H., Clayton-Krasinski, D. A., Klinge, S. A., Gomez, J. A., Booker, W. A., Hyman, J. E., Roye, D. P., Jr, & Vitale, M. G. (2011). Development and initial validation of the assessment of caregiver experience with neuromuscular disease. *Journal of Pediatric Orthopedics*, 31(3), 284-292. <https://doi.org/10.1097/BPO.0b013e31820fc522> [doi]
- mechanisms for seizures and growth delay. *American Journal of Medical Genetics: Part A*, <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61406>
- Messina, S., Frongia, A. L., Antonaci, L., Pera, M. C., Coratti, G., Pane, M., Pasternak, A., Civitello, M., Montes, J., Mayhew, A., Finkel, R., Muntoni, F., & Mercuri, E. (2019). A critical review of patient and parent caregiver oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(12), 940-950. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.10.001>
- Minnes P, Perry A and Weiss JA (2015) Predictors of distress and well-being in parents

- of young children with developmental delays and disabilities: the importance of parent perceptions. *Journal of Intellectual Disability Research* 59(6): 551–560
- Miodrag, N., & Hodapp, R. M. (2010). Chronic stress and health among parents of children with intellectual and developmental disabilities. *Current Opinion in Psychiatry*, 23, 407–411.
- Moliner, A. M. (2010). Creating a European Union framework for actions in the field of rare diseases. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686, 457-473. [https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8\\_25](https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_25) [doi]
- Monterosso, L., Kristjanson, L., Aoun, S. & Phillips, M. (2007). Supportive and palliative care needs of families of children with life-threatening illnesses in Western Australia: evidence to guide the development of a palliative care service. *Palliative Medicine*, 21, 689-696.
- Nag, H. E., Bergsaker, D. K., Hunn, B. S., Schmidt, S., & Hoxmark, L. B. (2017). A structured assessment of motor function, behavior, and communication in patients with Wolf-Hirschhorn syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 60(11), 610-617. [https://doi.org/S1769-7212\(16\)30321-4](https://doi.org/S1769-7212(16)30321-4) [pii]
- National Alliance for Caregiving y AARP. (1997). Family caregiving in the U.S.: Findings from a national survey. Caregiving website: <http://www.caregiving.org/finalreport.pdf>
- Naughton, M. J., Shumaker, S. A., Anderson, R. T., & Czajkowski, S. M. (1996). Psychological aspects of health-related quality of life measurement: tests and scales. *Quality of Life and Pharmacoeconomics in Clinical Trials*, 15, 117-131.
- Nevado, J., Ho, K., Zollino, M., Blanco, R., Cobaleda, C., Golzio, C., Beaudry Bellefeuille, I., Berrocoso, S., Limeres, J., Barrúz, P., Serrano, C., Cañero, C., Málaga, I., Merangi, G., Campos-Sánchez, E., Moriyón-Iglesias, T., Marquez, S.,

- Markham, L., Twede, H., . . . Doronzio, P. (2019). International Meeting on Wolf-Hirschhorn Syndrome:
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Orphan Drug Act of 1983. Pub L. No. 97-414, 96 Stat. 2011. F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134(4), 161-168.
- Pardo, X. M., Cárdenas, S. J., & Venegas, J. M. (2015). Variables que predicen la aparición de sobrecarga en cuidadores primarios informales de niños con cáncer. *Psicooncología*, 12(1), 67.
- Pasquini, T. L., Goff, S. L., & Whitehill, J. M. (2021). Navigating the US health insurance landscape for children with rare diseases: a qualitative study of parents' experiences. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-14.
- Patrick, S. W., Henkhaus, L. E., Zickafoose, J. S., Lovell, K., Halvorson, A., Loch, S., Letterie, M., & Davis, M. M. (2020). Well-being of parents and children during the COVID-19 pandemic: a national survey. *Pediatrics*, 146(4)
- Pelechano, V. (1999) Calidad de vida, familia y afrontamiento en la enfermedad física crónica: Datos y sugerencias para un modelo. En J. Buendía, Familia y Psicología de la Salud ( pags.133-179) Madrid: Pirámide
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17, 88. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Penman, J. (2018). Finding paradise within: how spirituality protects palliative care clients and caregivers from depression. *Journal of Holistic Nursing*, 36(3), 243-254.
- Piazza, V. E., Floyd, F. J., Mailick, M. R., & Greenberg, J. S. (2014). Coping and psychological health of aging parents of adult children with developmental disabilities. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119(2), 186-198.
- Picci, R., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., Furlan, P., & Lala, R. (2013). Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24. <https://doi.org/10.1007/s10826-013-9864-5>
- Pielech, M., Vowles, K. E., & Wicksell, R. (2017). Acceptance and commitment therapy for pediatric chronic pain: Theory and application. *Children*, 4(2), 10.
- Pinquart, M., & Sörensen, S. (2003). Associations of Stressors and Uplifts of Caregiving With Caregiver Burden and Depressive Mood: A Meta-Analysis. *The Journals of Gerontology: Series B*, 58(2), P112-P128. <https://doi.org/10.1093/geronb/58.2.P112>
- Piran, P., Khademi, Z., Tayari, N., & Mansouri, N. (2017). Caregiving burden of children with chronic diseases. *Electronic Physician*, 9(9), 5380-5387. <https://doi.org/10.19082/5380>
- Putkowski, S. (2010). The National Organization for Rare Disorders (NORD) Providing Advocacy for People With Rare Disorders. *NASN school nurse*, 25(1), 38-41.
- Raina, P., O'Donnell, M., Schwellnus, H., Rosenbaum, P., King, G., Brehaut, J., Russell, D., Swinton, M., King, S., Wong, M., Walter, S. D., & Wood, E. (2004). Caregiving process and caregiver burden: Conceptual models to guide research and practice. *BMC Pediatrics*, 4(1), 1. <https://doi.org/10.1186/1471-2431-4-1>

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Rajmil, L., Perestelo-Pérez, L., & Herdman, M. (2010). Quality of Life and Rare Diseases. In Posada de la Paz, Manuel, & S. C. Groft (Eds.), *Rare Diseases Epidemiology* (pp. 251-272). Springer Netherlands. [https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8\\_15](https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_15)
- Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M., Marzo-Sola, M. E., Ramón-Trapero, J. L., & Gil-de-Gómez, J. (2020). Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet journal of rare diseases*, *15*(1), 1-7.
- Rao, A., Ramamurthy, D., & Kumar, U. (2021). Quality of life in caregivers of children with developmental delay—A case–control study. *International Journal of Health & Allied Sciences*, *10*(1), 49.
- Ribe Buitron, J. M., Perez Testor, C., Muros Guijarro, R., & Nofuentes Garcia, C. (2018). Considerations about the interpretation of the Zarit scale in caregivers of patients with schizophrenia. [Consideraciones acerca de la interpretacion de la escala de Zarit en cuidadores de pacientes con esquizofrenia] *Atencion Primaria*, *50*(7), 443-444. [https://doi.org/S0212-6567\(17\)30670-4](https://doi.org/S0212-6567(17)30670-4) [pii]
- Ribe, J. M., Salamero, M., Perez-Testor, C., Valero, A., & Garcia, M. C. (2015). Spanish version of the social network questionnaire in schizophrenia patients' caregivers. *Schizophrenia Research*, *164*(1-3), 273-274. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2015.03.008> [doi]
- Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E., & Hughes, D. A. (2015). Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in Health*, *18*(6), 906-914.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Rodakowski, J., Skidmore, E. R., Rogers, J. C., & Schulz, R. (2012). Role of social support in predicting caregiver burden. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 93(12), 2229-2236.
- Roncada, C., Dias, C. P., Goecks, S., Cidade, S. E., & Pitrez, P. M. (2015). Usefulness of the WHOQOL-BREF questionnaire in assessing the quality of life of parents of children with asthma. [Valor do emprego do questionario WHOQOL-BREF na avaliacao da qualidade de vida de pais de criancas com asma] *Revista Paulista De Pediatria : Orgao Oficial Da Sociedade De Pediatria De Sao Paulo*, 33(3), 268-274. <https://doi.org/10.1016/j.rpped.2015.01.007> [doi]
- Sabbadini, M., Bombardi, P., Carlesimo, G. A., Rosato, V., & Pierro, M. M. (2002). Evaluation of communicative and functional abilities in Wolf-Hirshhorn syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research : JIDR*, 46(Pt 7), 575-582. <https://doi.org/441> [pii]
- Schoeder, C. E., & Remer, R. (2007). Perceived Social Support and Caregiver Strain in Caregivers of Children with Tourette's Disorder. *Journal of Child and Family Studies*, 16(6), 888-901. <https://doi.org/10.1007/s10826-007-9133-6>
- Schreiber-Katz, O., Klug, C., Thiele, S., Schorling, E., Zowe, J., Reilich, P., ... & Walter, M. C. (2014). Comparative cost of illness analysis and assessment of health care burden of Duchenne and Becker muscular dystrophies in Germany. *Orphanet journal of rare diseases*, 9(1), 1-13.
- Seco Saucedo, M. O., & Ruiz-Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social.
- Selman, L. E., Brighton, L. J., Sinclair, S., Karvinen, I., Egan, R., Speck, P., ... & InSpirit Collaborative. (2018). Patients' and caregivers' needs, experiences, preferences and

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- research priorities in spiritual care: A focus group study across nine countries. *Palliative medicine*, 32(1), 216-230.
- SEN. (2018). *Informe por el Día de las Enfermedades Neuromusculares*. ().Sociedad Española de Neurología. <https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link256.pdf>
- Shannon, N. L., Maltby, E. L., Rigby, A. S., & Quarrell, O. W. (2001). An epidemiological study of Wolf-Hirschhorn syndrome: life expectancy and cause of mortality. *Journal of Medical Genetics*, 38(10), 674-679. <https://doi.org/10.1136/jmg.38.10.674> [doi]
- Sherifali, D., Ali, M. U., Ploeg, J., Markle-Reid, M., Valaitis, R., Bartholomew, A., ... & McAiney, C. (2018). Impact of internet-based interventions on caregiver mental health: systematic review and meta-analysis. *Journal of MedG*, 20(7), e10668.
- Siddiq, S., Wilson, B. J., Graham, I. D., Lamoureux, M., Khangura, S. D., Tingley, K., ... & Potter, B. K. (2016). Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 1-10.
- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., ... & Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 1-10.
- Sin, J., Henderson, C., Spain, D., Cornelius, V., Chen, T., & Gillard, S. (2018). eHealth interventions for family carers of people with long term illness: A promising approach? *Clinical Psychology Review*, 60, 109-125. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.cpr.2018.01.008>
- Sistema Nacional de Salud. (2022). *Nueva Estrategia de Salud Mental del Sistema Nacional de Salud para el periodo 2022-2026*.

<https://www.lamoncloa.gob.es/consejodeministros/referencias/Paginas/2021/refc20211203.aspx#mental>

- Slade, A., Isa, F., Kyte, D., Pankhurst, T., Kerecuk, L., Ferguson, J., Lipkin, G., & Calvert, M. (2018). Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *13*(1), 1-9.
- Smith, J., Cheater, F., & Bekker, H. (2015). Parents' experiences of living with a child with a long-term condition: a rapid structured review of the literature. *Health Expectations*, *18*(4), 452-474.
- Smits, R. M., Vissers, E., Te Pas, R., Roebbers, N., Feitz, W. F., van Rooij, I. A., ... & Verhaak, C. M. (2022). Common needs in uncommon conditions: a qualitative study to explore the need for care in pediatric patients with rare diseases. *Orphanet journal of rare diseases*, *17*(1), 1-9.
- South, S. T., Whitby, H., Battaglia, A., Carey, J. C., & Brothman, A. R. (2008). Comprehensive analysis of Wolf–Hirschhorn syndrome using array CGH indicates a high prevalence of translocations. *European Journal of Human Genetics*, *16*(1), 45-52.
- Soutter, J., Hamilton, N., Russell, P., Russell, C., Bushby, K., Sloper, P., & Bartlett, K. (2004). The Golden Freeway: a preliminary evaluation of a pilot study advancing information technology as a social intervention for boys with Duchenne muscular dystrophy and their families. *Health & Social Care in the Community*, *12*(1), 25-33.
- Springate, B. A., & Tremont, G. (2014). Dimensions of caregiver burden in dementia: impact of demographic, mood, and care recipient variables. *The American Journal of Geriatric Psychiatry : Official Journal of the American Association for Geriatric Psychiatry*, *22*(3), 294-300. <https://doi.org/10.1016/j.jagp.2012.09.006> [doi]

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Stiglitz, Sen, Fitoussi, et al. (2009) Report by the Commission on the Measurement of Economic Performance and Social Progress, p.24
- Suls, J., & Fletcher, B. (1985). The relative efficacy of avoidant and nonavoidant coping strategies: a meta-analysis. *Health Psychology : Official Journal of the Division of Health Psychology, American Psychological Association*, 4(3), 249-288.
- Taruscio, D., Gentile, A. E., Evangelista, T., Frazzica, R. G., Bushby, K., & Montserrat, A. M. (2014). Centres of Expertise and European Reference Networks: key issues in the field of rare diseases. The EUCERD Recommendations. *Blood Transfusion*, 12(Suppl 3), s621.
- Terrone, G., Cappuccio, G., Genesio, R., Esposito, A., Fiorentino, V., Riccitelli, M., Nitsch, L., Brunetti-Pierri, N., & Del Giudice, E. (2014). A case of 14q11. 2 microdeletion with autistic features, severe obesity and facial dysmorphisms suggestive of Wolf–Hirschhorn syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(1), 190-193.
- The WHOQOL Group. (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and Current Status. *International Journal of Mental Health*, 23(3), 24-56.  
<http://www.jstor.org/stable/41344692>
- The WHOQOL Group. (1998). The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Social Science & Medicine* (1982), 46(12), 1569-1585.  
<https://doi.org/S0277953698000094> [pii]
- Toledano-Toledano, F., & Moral de, I. R. (2018). Factors associated with anxiety in family caregivers of children with chronic diseases. *BioPsychoSocial Medicine*, 12(1), 20. <https://doi.org/10.1186/s13030-018-0139-7>
- Update on the nosology and new insights on the pathogenic

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- van Oers, H. A., Haverman, L., Limperg, P. F., van Dijk-Lokkart, E. M., Maurice-Stam, H., & Grootenhuis, M. A. (2014). Anxiety and depression in mothers and fathers of a chronically ill child. *Maternal and Child Health Journal*, *18*(8), 1993-2002. <https://doi.org/10.1007/s10995-014-1445-8> [doi]
- Vanz, A. P., Felix, T. M., da Rocha, N. S., & Schwartz, I. V. (2015). Quality of life in caregivers of children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta. *Health and Quality of Life Outcomes*, *13*, 41-4. <https://doi.org/10.1186/s12955-015-0226-4> [doi]
- Vitorino, L. M., Lopes-Júnior, L. C., de Oliveira, G. H., Tenaglia, M., Brunheroto, A., Cortez, P. J. O., & Lucchetti, G. (2018). Spiritual and religious coping and depression among family caregivers of pediatric cancer patients in Latin America. *Psycho-Oncology*, *27*(8), 1900-1907.
- Vogt, K., & Ho, K. (2020). Rare diseases in the time of covid-19: once forgotten, always forgotten?
- Vogt, K., S. (2020). *The Development of a Clinician-rated Clinical Outcome Assessment for Wolf-Hirschhorn Syndrome* [https://etheses.whiterose.ac.uk/27799/1/PhD\\_Clean%20copy%20to%20submit%20WR.docx](https://etheses.whiterose.ac.uk/27799/1/PhD_Clean%20copy%20to%20submit%20WR.docx)
- Weng, H., Niu, D., Turale, S., Tsao, L., Shih, F., Yamamoto-Mitani, N., Chang, C., & Shih, F. (2012). Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell–Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*, *21*(1-2), 160-169.
- Whittingham, K., & Coyne, L. (2019). *Acceptance and commitment therapy: the clinician's guide for supporting parents*. Academic Press.

- WHOQOL Group. (1998). Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. The WHOQOL Group. *Psychological Medicine*, 28(3), 551-558. <https://doi.org/10.1017/s0033291798006667> [doi]
- Wiebe, S., Guyatt, G., Weaver, B., Matijevic, S., & Sidwell, C. (2003). Comparative responsiveness of generic and specific quality-of-life instruments. *Journal of Clinical Epidemiology*, 56(1), 52-60. <https://doi.org/S0895435602005371> [pii]
- Witt, S., Kolb, B., Bloemeke, J., Mohnike, K., Bullinger, M., & Quitmann, J. (2019). Quality of life of children with achondroplasia and their parents - a German cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 194. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1171-9>
- Wolf, U., Reinwein, H., Porsch, R., Schroter, R., & Baitsch, H. (1965). Deficiency on the short arms of a chromosome No. 4. [Defizienz an den kuzen Armen eins Chromosoms Nr. 4] *Humangenetik*, 1(5), 397-413.
- Wong, P. K. S., Fong, K. W. y Lam, T. L. (2015). Enhancing the resilience of parents of adults with intellectual disabilities through volunteering: An exploratory study. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 12(1), 20-26. <http://dx.doi.org/10.1111/jppi.12101>
- Wright, T. J., Ricke, D. O., Denison, K., Abmayr, S., Cotter, P. D., Hirschhorn, K., Keinanen, M., McDonald-McGinn, D., Somer, M., Spinner, N., Yang-Feng, T., Zackai, E., & Altherr, M. R. (1997). A transcript map of the newly defined 165 kb Wolf-Hirschhorn syndrome critical region. *Human Molecular Genetics*, 6(2), 317-324. <https://doi.org/dda030>
- Yepes Barreto, I., Lapesqueur Guillen, L., & Cadavid Asis, S. (2015). Predictores de calidad de vida en pacientes con enfermedad hepática crónica en Colombia. *Revista Colombiana De Gastroenterología*, 30(4), 390-398.

## 7. REFERENCIAS GENERALES

- Zarit, S. H., Reever, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *The Gerontologist*, 20(6), 649-655. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649> [doi]
- Zollino, M., Lecce, R., Fischetto, R., Murdolo, M., Faravelli, F., Selicorni, A., Butte, C., Memo, L., Capovilla, G., & Neri, G. (2003). Mapping the Wolf-Hirschhorn syndrome phenotype outside the currently accepted WHS critical region and defining a new critical region, WHSCR-2. *American Journal of Human Genetics*, 72(3), 590-597. [https://doi.org/S0002-9297\(07\)60575-8](https://doi.org/S0002-9297(07)60575-8)
- Zollino, M., Murdolo, M., Marangi, G., Pecile, V., Galasso, C., Mazzanti, L., & Neri, G. (2008). On the nosology and pathogenesis of Wolf-Hirschhorn syndrome: genotype-phenotype correlation analysis of 80 patients and literature review. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 148C(4), 257-269. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30190> [doi]
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott, E. J., & APSU Rare Diseases Impacts on Families, Study group. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 68. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>
- Douma, M., Bouman, C. P., van Oers, H. A., Maurice-Stam, H., Haverman, L., Grootenhuis, M. A., & Scholten, L. (2020). Matching psychosocial support needs of parents of a child with a chronic illness to a feasible intervention. *Maternal and Child Health Journal*, 24(10), 1238-1247.

**8**

**ANEXOS**

---

## **Anexo 1**

---

### **Cuestionario**

Adaptación del cuestionario ACEND a muestra española.

**ACEND (Evaluación de la Experiencia del Cuidador con Desórdenes  
Neuromusculares)**

**Dominio I: alimentación/aseo/vestirse**

**1. ¿Su hijo/a se alimenta con las manos?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

No aplicable (ej. alimentación por sonda nasogástrica)

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**2. ¿Su hijo/a emplea una cuchara para comer?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

No aplicable (ej. alimentación por sonda nasogástrica)

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**3. ¿Su hijo/a levanta una taza firmemente y bebe?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

No aplicable (ej. alimentación por sonda nasogástrica)

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**4. ¿Su hijo/a se lava las manos minuciosamente?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**5. ¿Su hijo/a se quita los calcetines y se desata los zapatos?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**6. ¿Su hijo/a se quita el vestido, la camiseta o el jersey?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**Dominio II: sentarse/juego**

**7. ¿Su hijo/a está sentado entre 1-15 minutos en una silla?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**8. ¿Su hijo/a está sentado durante más de 15 minutos en una silla?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**9. ¿Su hijo/a manipula juguetes u objetos?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**10. ¿Su hijo/a intenta alcanzar y agarrar juguetes u objetos?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**11. ¿Su hijo/a juega de manera segura en casa durante 10 minutos?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**Dominio III: traslados**

**12. ¿Su hijo/a se da la vuelta/rueda al otro lado de la cama?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**13. ¿Su hijo/a se mete y sale de la cama?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**14. ¿Su hijo/a se sienta y se levanta de la silla/sofá?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**15. ¿Su hijo/a entra y sale de la bañera?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**16. ¿Su hijo/a se monta y se baja del coche?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**Dominio IV: movilidad**

**17. ¿Su hijo/a rueda, se arrastra o gatea por el suelo?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**18. ¿Su hijo/a anda pero sujetándose al mobiliario?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**19. ¿Su hijo/a anda 10 pasos o más?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**20. ¿Su hijo/a sube y baja escaleras arrastrándose, gateando o andando?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**21. ¿Su hijo/a se mueve por la habitación?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarle a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*\*\*Equipamiento de asistencia: “Ninguno” \_\_\_\_\_, “Niño/a” \_\_\_\_\_, “Rehabilitación” \_\_\_\_\_,  
“Extensivo” \_\_\_\_\_

**22. ¿Su hijo/a se mueve de una habitación a otra?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**23. ¿Su hijo/a puede moverse en el exterior en superficies irregulares o desniveladas?**

Sí, sin mi ayuda [6]

Sí, pero tengo que estar presente sólo por seguridad, para darle instrucciones o ayudarlo a organizarse [5]

Sí, pero le proporciono una pequeña cantidad de ayuda mecánica/manual (1% al 10%) [4]

Sí, pero le proporciono algo de ayuda mecánica/manual (11% al 49%) [3]

Sí, pero le proporciono mucha ayuda (50% al 99%) [2]

No, le proporciono ayuda completa (100%) [1]

\*Equipamiento de asistencia: \_\_\_\_\_

**Dominio V: tiempo**

**Debido al estado de salud de mi hijo/a...**

**24. Falto o llego tarde al trabajo o eventos sociales\***

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**25. Soy incapaz de cuidar de otros miembros de la familia**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**26. Tengo menos tiempo para pasar junto a mi pareja/cónyuge**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**27. No voy de vacaciones\***

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**Dominio VI: emoción**

**Debido al estado de salud de mi hijo/a...**

**28. ¿Se siente agobiado por el estado de salud de su hijo/a?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**29. ¿Se siente estresado o triste debido a la condición de salud su hijo/a? \***

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**30. ¿Siente que el estado de salud de su hijo/a crea estrés en sus relaciones interpersonales?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**31. ¿Siente que el estado de salud de su hijo/a ha sido una causa de conflicto y tensión en su familia?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**32. ¿Siente que el estado de salud de su hijo/a limita las actividades que podrían hacer como familia?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**33. ¿Siente que el estado de salud de su hijo/a interrumpe o impide la actividad familiar?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**34. ¿Siente que el estado de salud de su hijo/a le impide llevarle a eventos/fiestas?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**35. ¿Se siente atrapado/atascado?**

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**36. ¿Se preocupa sobre el dolor/malestar de su hijo/a? \***

Nunca [5]

Ocasionalmente [4]

A veces [3]

A menudo [2]

Siempre [1]

**Dominio VII: economía**

**37. ¿Cuánto impacto económico ha tenido el coste de las visitas de su hijo/a al médico con objeto de su diagnóstico?**

Ninguno [5]

Un poco [4]

Moderado [3]

Bastante [2]

Extremo [1]

**38. ¿Cuánto impacto económico ha tenido el coste de los medicamentos de su hijo/a necesarios para su diagnóstico?**

Ninguno [5]

Un poco [4]

Moderado [3]

Bastante [2]

Extremo [1]

**39. ¿Cuánto impacto económico han tenido los gastos extra en su hijo/a u otro cuidado de dependencia necesarios para su diagnóstico?**

Ninguno [5]

Un poco [4]

Moderado [3]

Bastante [2]

Extremo [1]

**40. ¿Cuánto impacto económico han tenido los gastos de viaje a y de los servicios médicos necesarios para el diagnóstico de su hijo/a?**

Ninguno [5]

Un poco [4]

Moderado [3]

Bastante [2]

Extremo [1]

**41. ¿Cuánto impacto económico ha tenido el diagnóstico de su hijo/a en los ingresos familiares perdidos? (ej. coger unos días sin salario)**

Ninguno [5]

Un poco [4]

Moderado [3]

Bastante [2]

Extremo [1]

*\*En su adaptación en España, los ítems 24, 27, 29 y 36 han sido eliminados y deberían ser eliminados del instrumento. En este anexo se proporciona el cuestionario con los 41 ítems para demostrar el proceso de adaptación (traducción-retrotraducción) de su versión original.*

**Notas para su corrección:**

En primer lugar, será necesario calcular la puntuación total para cada uno de los tres dominios de la escala.

**Dominio 1 – 23 ítems- (1-23).**

**Dominio 2 - 8 ítems- (26, 28, 30, 31, 32, 33, 34, 35).**

**Dominio 3 - 6 ítems- (25, 37, 38, 39, 40 y 41).**

Para su interpretación, la puntuación total de las escalas debe convertirse a un rango entre 0 y 100. Para ello, la puntuación total de un dominio con n ítems, se calculará en una escala ordinal de 1 a z (z = opciones de respuestas al ítem), que se obtendrá de la siguiente manera:

100 multiplicado por (media de n ítems en el dominio - 1) dividido entre (z - 1). Para calcular este total, será necesario que no falten datos, de lo contrario la puntuación será inferior a 0 y el cómputo no podrá realizarse.

*Ejemplo explicado para el dominio 1:*

$100 * ((\text{puntuación total dominio 1} / 23 - \text{número de ítems en el dominio}) / (6 \text{ opciones de respuesta} - 1))$ .

## **Anexo 2**

---

### **Cuestionario**

Cuestionario online de interés de participación grupos de apoyo a través de la plataforma Qualtrics.

A continuación, podrás ver de nuevo el tríptico informativo que os hemos enviado por e-mail con información sobre este estudio. Como verás, esta investigación es algo diferente ya que en esta ocasión **el protagonista eres tú**.

# Neuro-e-Motion I-CARE

## ¿Conoces los grupos de apoyo para padres?



Muchos estudios evidencian los beneficios de formar parte en este tipo de dinámicas.

### Útiles para...

- Desarrollo de actividades/dinámicas que fomentan el contacto con personas que enfrentan problemas similares
- Mejorar el bienestar percibido y sistemas de apoyo
  - Brindar apoyo psicológico
  - Crear un espacio que permite el intercambio de experiencias

¿Pero cómo acceder a ellas si no dispongo de tiempo o facilidades para reunirme con otros padres presencialmente?

### A través de la teleasistencia

¿Y qué es esto?




Tendrás la oportunidad de participar en estos grupos a través de dispositivos con conexión a Internet. Una psicóloga (yo) dirigirá las dinámicas con 5-6 padres a través de un programa de videoconferencia similar a Skype.

Los grupos tendrán un total de 8 sesiones e intentaremos tener dos a la semana. La duración aproximada será de una hora.

### ¿Cómo participar?

*"Vosotros sois los protagonistas y elegís la modalidad"*

**1**

**Participar en los grupos y colaborar en la investigación**



**2**

**No participar en los grupos pero si colaborar con la investigación**



Este recurso es posible gracias a un **proyecto de investigación**.  
Para comprobar la eficacia de los grupos de apoyo, en ambas modalidades será necesario rellenar unos cuestionarios:

Comienzo grupo

Final grupo

Seguimiento

**Necesitamos personas para las dos modalidades:**  
Esto es lo que nos permite comprobar si hay diferencias por el hecho de participar en este tipo de actividades en diferentes variables como el bienestar, apoyo percibido, calidad de vida...



Sarah Berrococo Cascallana  
sarah.berrococo@deusto.es

Una iniciativa de..



Recuerda que, si quieres más información sobre esta investigación antes de rellenar este formulario de contacto, puedes hacerlo a través de estas vías:

- E-mail: [sarah.berrocoso@deusto.es](mailto:sarah.berrocoso@deusto.es)
- Teléfono: [657464791](tel:657464791)

¿Cómo vas a participar en este estudio?

*Ambas opciones son importantes para la investigación.*

- **QUIERO** participar en los grupos de apoyo para padres y colaborar con el estudio.
- **NO** quiero participar en los grupos de apoyo, pero si colaborar con el estudio.

A continuación, se mostrará texto para opción “Quiero”.

¡Gracias por interesarte en nuestro grupo de apoyo!

Como te comentábamos, podrás participar en los grupos a través de cualquier dispositivo con conexión a internet (tablet, móvil, ordenador...) desde tu mismo domicilio y tendrás la oportunidad de probar que todo funcione antes de comenzar con la primera sesión.

Pero para eso **necesitamos conocer cuál es tu disponibilidad y/o preferencia horaria.**

Tendremos **dos sesiones por semana** a lo largo de **cuatro semanas (un total de 8 sesiones de una hora cada una)**. Hemos pensado que de esta manera (dos sesiones semanales) podría resultar más sencillo para organizar estas citas en un periodo de tiempo más breve.

Vamos a intentar adaptarnos a vuestras preferencias y buscar a otros padres con la misma disponibilidad.

**1.** ¿En qué franja horaria prefieres que fueran las sesiones? Los horarios son orientativos, simplemente para conocer vuestras preferencias.

- Mañana (11:00 a 12:00)
- Mediodía (12:00 a 13:00)
- Tarde (17:00 a 18:00)
- Noche (20:00 a 21:00)

*Si lo prefieres, puedes escribir también el horario que mejor se adapte a tus necesidades.*

**2.** Días para las sesiones.

- Prefiero que sean entre semana (por ejemplo: lunes y viernes).
- Prefiero que sean el fin de semana (por ejemplo: viernes y sábado).
- Indiferente (por ejemplo: martes y sábado o las opciones anteriores).

### **Información básica y datos para contacto**

Parentesco. ¿Eres...?

- La madre
- El padre

Edad                    del                    niño/a                    -                    joven                    con                    SWH:

---

Por favor, facilítanos tu e-mail para participar.

---

Si tienes alguna pregunta sobre el estudio que quieras que resolvamos, por favor, déjanos tu número de contacto y te llamaremos tan pronto como podamos.

---

A continuación, se mostrará texto para opción “no quiero”.

¡Gracias por colaborar en nuestro estudio!

Podrás participar en esta investigación contestando a los formularios que os haremos llegar por e-mail en diferentes tiempos (los mismos que tendrán los padres que participen en los grupos de apoyo).

Vuestras respuestas serán muy importantes para conocer si el hecho de participar o no en este tipo de sesiones genera efectos positivos en nuestra calidad de vida, nivel de bienestar, tipo de estrategias empleadas en el día a día... entre otras.

Os necesitamos como **grupo de referencia** (que no recibe sesiones de apoyo) para vuestros compañeros, para que a nivel científico podamos probar la eficacia de este programa de apoyo.

Si una vez finalizado el estudio decidierais probar estos grupos, se os ofrecerá participar sin ningún coste, una vez haya suficientes padres interesados para poder formar otro grupo.

**¿Qué tienes que hacer ahora?**

Por favor, facilítanos a continuación tus datos de contacto para que podamos hacerte llegar los cuestionarios cuando el estudio comience.

**¿Qué tengo que hacer una vez iniciado el estudio?**

SÓLO tendrás que rellenar los cuestionarios.

Necesitamos que los cumplimentes una vez inicie el estudio (al comienzo del grupo) y cuando finalice (cuatro semanas después). Es por ello, que procuramos que los cuestionarios sean breves y resulten sencillos de contestar.

**Información básica y datos para contacto**

Parentesco. ¿Eres...?

- La madre
- El padre

Edad del niño/a - joven con SWH:

---

Por favor, facilítanos tu e-mail para participar.

---

Si tienes alguna pregunta sobre el estudio que quieras que resolvamos, por favor, déjanos tu número de contacto y te llamaremos tan pronto como podamos.

---

## **Anexo 3**

---

### **Protocolo de evaluación**

*Se incluyen instrumentos de interés para el grupo de investigación que no son empleados como medidas de resultado en la intervención.*

**¡Bienvenidos a este estudio de investigación!**

Antes de comenzar, es importante que leas la información que te mostraremos a continuación y entiendas para qué estamos llevando a cabo este estudio. Contacta con nosotros si hay algo que no quedase claro o desearas más información.

El propósito de este estudio es investigar los efectos de una nueva intervención para padres y madres de niños y jóvenes con Síndrome de Wolf-Hirschhorn. El proyecto buscará analizar si estos grupos de apoyo online mejoran el bienestar y calidad de vida de sus participantes.

En esta encuesta le será presentada información relevante para este estudio y una serie de preguntas en torno a este tema. El protocolo tendrá dos partes, la primera de ellas relativa a datos sociodemográficos y educativos (solo tendrá que cumplimentarla en una ocasión); la segunda, recogerá datos sobre diferentes apartados que nos permitirán analizar el impacto de la intervención. La confidencialidad de sus datos está plenamente asegurada y serán registrados de forma anónima\*.

Antes de comenzar, le aconsejamos que se encuentre en un lugar donde se sienta cómodo, tenga conexión a Internet y pueda cumplimentar el cuestionario.

Puede formular cualquier pregunta sobre el estudio a la investigadora Sarah Berrocoso Cascallana llamando al teléfono 657 46 47 91 o enviando un e-mail a [sarah.berrocoso@deusto.es](mailto:sarah.berrocoso@deusto.es)

Seleccionando la opción "Consiento mi participación en el estudio", reconoce que su participación en el estudio es voluntaria y que está al tanto de que puede elegir terminar con su participación en cualquier momento y sin ningún motivo. Además, recuerde que

puede acceder a la encuesta y en el caso de que no le de tiempo a completarla, puede seguir respondiendo a las preguntas en otro momento, se guardará el progreso realizado hasta el momento. Sin embargo, **estos datos se mantendrán guardados sólo durante 7 días**.

Por favor, tenga en cuenta que este cuestionario se visualizará mejor en un portátil u ordenador de sobremesa.

\*El estudio cumple con las normas éticas requerida en investigación, respetando lo establecido en las leyes y normas nacionales (Ley 41/2002, de 14 de noviembre): consentimiento informado y derecho a la información, no discriminación, gratuidad y posibilidad abandonar el estudio en cualquiera de sus fases. Se garantiza también la confidencialidad de la persona y sus datos, conforme a la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal (15/1999, 13 diciembre), Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre.

- Consiento mi participación en el estudio
- No consiento mi participación en el estudio

*Siguiente...*

**De cara a poder codificar su participación en el estudio, por favor, indíquenos la siguiente información.**

Introduzca las iniciales de su nombre y apellidos (ej: ABM).

---

Introduzca los 3 últimos dígitos de su número de teléfono.

---

*Siguiente...*

## Datos sobre ti

1. Edad

---

2. Género

- Hombre
- Mujer

3. Estado civil

- Casado/a
- Viviendo en pareja
- Divorciado/a
- Separado/a
- Soltero/a
- Viudo/a

4. ¿Tiene hijos/as?

- Sí
- No

5. Qué lugar ocupa entre los hermanos la persona afectada de SWH

- Primogénito
- Segundo lugar
- Tercer lugar
- Otros

6. Número de personas que viven en casa, incluyéndole a usted:

---

7. Parentesco con la persona diagnosticada con SWH

- Padre
- Madre
- Tutor/a
- Abuelo/abuela
- Otra

8. Nacionalidad

---

9. Comunidad Autónoma (*desplegable con opciones*).

---

10. Tipo de población donde reside:

- Población urbana (>50.000 habitantes)
- Población intermedia (10.000 - 50.000 habitantes)
- Población rural (< 10.000 habitantes)

11. ¿Convive con el niño/a-joven?

- Sí
- No

12. ¿Dispone de alguna ayuda en su cuidado?

- Sí
- No

13. ¿Has pasado alguna situación que te haya producido estrés en los últimos tres meses?

Entendiendo que este estrés pudiera estar ocasionado tanto por la suma de pequeños eventos del día a día que nos ocasionan malestar (atascos, llegar tarde a alguna cita, problemas de autoestima, hipersensibilidad a los ruidos...).

- Sí
- No

14. ¿Actualmente recibe algún tipo de apoyo psicológico?, como, por ejemplo: ¿acude a algún tipo de psicoterapia?

- Sí
- No

15. E-mail de contacto:

---

## Datos socioeducativos

### 1. Nivel académico

- Sin graduado escolar
- Educación obligatoria (EGB o ESO)
- Educación post-obligatoria (BUP o Bachillerato)
- FP1
- FP2
- Grado Medio
- Grado Superior
- Diplomatura
- Graduado (Universitario)
- Licenciatura
- Máster
- Doctorado

### 2. ¿Cuántos años ha estudiado en total?

---

### 3. Ocupación

- Asalariado
- Autónomo
- Trabajo no remunerado (p.ej: voluntario, obras de caridad, etc.)
- Desempleado/a (en búsqueda de empleo)
- Desempleado/a (no búsqueda de empleo)
- Jubilado/a
- Labores del hogar
- Estudiante
- Incapacitado/a

### 4. ¿Es usted el sustentador principal de la familia?

- Sí
- No

5. ¿Es usted el cuidador principal del niño o joven? Entendemos como cuidador principal a la persona que mantiene una relación más estrecha y que satisface diariamente sus necesidades físicas y emocionales.

- Sí
- No

6. ¿Diariamente cuántas horas dedica al cuidado? Número de horas relacionadas con el propio proceso de cuidado con tareas como higiene, alimentación, traslados...

---

7. ¿Ha tenido que dejar de trabajar para cuidar a su hijo/a?

- Totalmente
- Parcialmente
- He adaptado el trabajo a la actividad del cuidado
- Otra

8. ¿Tiene a más personas bajo su cuidado? (ej. padre, madre...)

- Sí
- No

9. Teniendo en cuenta la realidad socioeconómica de su país, situaría su nivel económico

en...

- Bajo
- Bajo-medio
- Medio
- Medio-alto
- Alto

*Siguiente...*

### Datos sobre su hijo/a

1. Fecha de nacimiento de su hijo (dd/mm/aaaa), así podremos conocer su edad exacta en el momento de la encuesta.

---

2. Género

- Hombre
- Mujer

3. ¿Fue prematuro?

- Sí
- No

\* Semanas de gestación/embarazo hasta el parto, ej: 38 semanas, 39... (*desplegable con opciones desde <25 a >42* ).

4. Tiempo que pasó o edad a la que le confirmaron el diagnóstico. Por ejemplo: con 32 meses.

---

5. ¿Conoce su pérdida genética?

- Menos de 1Mb
- Entre 1Mb y 3Mb
- Entre 3Mb y 6Mb
- Entre 6Mb y 9Mb
- Más de 9Mb

6. El niño interacciona con su entorno, por ejemplo, sonrío y se interesa por lo que sucede

- Sí
- No

7. En cuanto a su comunicación, por favor, señale la opción que más se aproxime a su caso:

- No usa palabras para comunicarse y/o usa pictogramas para hacerlo
- Usa gestos y/o expresiones de una palabra, por ejemplo: señala el agua cuando la pide o dice “agua”, “agu”...

8. ¿Presenta problemas para la alimentación?

- Sí
- No

9. Tipo de alimentación y/o forma de administración

- Exclusivamente oral
- Nutrición enteral (por sonda o tubo: nasogástrica o gastrotomía)
- Oral y enteral

10. ¿Ha sufrido alguna crisis epiléptica?

- Sí
- No

10.1 \*¿A qué edad fue la primera?

---

10.2 \*¿Actualmente recibe tratamiento farmacológico para ello?

- Sí
- No

10.3 \* Frecuencia aproximada de los episodios en los últimos 3 meses

- 0
- 1-11 al año
- 1-3 al mes
- 1-6 semanales
- Diarios

*Siguiente...*

## Índice de Barthel (IB)

### Alimentación

- 10 INDEPENDIENTE: Capaz de utilizar cualquier instrumento necesario, come en un tiempo razonable, capaz de desmenuzar la comida, usa condimentos, extender mantequilla, etc. por sí sólo. La comida puede situarse al alcance.
- 5 NECESITA AYUDA: Ej: para cortar, extender la mantequilla.
- 0 DEPENDIENTE: Necesita ser alimentado.

### Lavado (baño)

- 5 INDEPENDIENTE: Capaz de lavarse entero; puede ser usando la ducha, la bañera o permaneciendo de pie y aplicando la esponja sobre todo el cuerpo. Incluye entrar y salir del baño.
- 0 DEPENDIENTE: Necesita alguna ayuda.

### Vestirse

- 10 INDEPENDIENTE: Capaz de ponerse, quitarse y fijar la ropa. Se ata los zapatos, abrocha los botones. Se coloca el braguero o el corsé si precisa.
- 5 NECESITA AYUDA: Pero hace al menos la mitad de las tareas en un tiempo razonable.
- 0 DEPENDIENTE.

### Arreglarse

- 5 INDEPENDIENTE: Realiza todas las actividades personales (Ej: lavarse manos y cara, peinarse). Incluye afeitarse y lavarse dientes. No necesita ninguna ayuda. Incluye manejar el enchufe de la maquinilla eléctrica.
- 0 DEPENDIENTE: Necesita alguna ayuda

### Deposición

- 10 CONTINENTE/NINGÚN ACCIDENTE: Si necesita enema o supositorios se arregla por sí sólo.
- 5 ACCIDENTE OCASIONAL: Raro (menos de 1v/s) necesita ayuda para el enema o supositorios.
- 0 INCONTINENTE.

### Micción

10 CONTINENTE/NINGÚN ACCIDENTE: Seco día y noche. Capaz de usar cualquier dispositivo (Ej: catéter) si es necesario, es capaz de cambiar la bolsa.

5 ACCIDENTE OCASIONAL: Menos de una vez por semana; necesita ayuda con instrumentos.

0 INCONTINENTE.

### Retrete

- 10 INDEPENDIENTE: Entra y sale sólo. Capaz de quitarse y ponerse la ropa, limpiarse, prevenir el manchado de la ropa, limpiar y vaciar completamente la bacinilla sin ayuda. Capaz de ponerse encima y levantarse sin ayuda. Puede utilizar barras para soportarse.
- 5 NECESITA AYUDA: Capaz de manejarse con pequeña ayuda en el equilibrio, quitarse y ponerse la ropa o usar el papel del baño. Sin embargo, aún es capaz de utilizar el water.
- 0 DEPENDIENTE: Incapaz de manejarse sin asistencia mayor.

#### **Traslado sillón/cama**

- 15 INDEPENDIENTE: Sin ayuda en todas las fases; se aproxima a la cama, frena y cierra la silla de ruedas si es necesario, desplaza el apoyapiés, se mete y tumba en la cama, se coloca en posición de sentado en un lado de la cama, vuelve a la silla de ruedas.
- 10 MÍNIMA AYUDA: incluye supervisión verbal y pequeña ayuda física tal como la ofrecida por cónyuge no muy fuerte.
- 5 GRAN AYUDA: Capaz de estar sentado sin ayuda, pero necesita mucha asistencia para salir de la cama o desplazarse.
- 0 DEPENDIENTE: Necesita grúa o complemento alzamiento por 2 personas. Incapaz de permanecer sentado.

#### **Deambulaci3n**

- 15 INDEPENDIENTE: Puede usar cualquier ayuda (pr3tesis, bastones, muletas, etc) excepto andador; velocidad no es importante. Puede caminar al menos 50m. o su equivalente en casa sin ayuda o supervisi3n.
- 10 NECESITA AYUDA: Supervisi3n f3sica o verbal, incluyendo instrumentos u otras ayudas para permanecer de pie, deambula 50m.
- 5 INDEPENDIENTE EN SILLA DE RUEDAS: En 50m. debe ser capaz de girar esquina s3lo.
- 0 INM3VIL: Incluye ser rotado otro.

#### **Escalones**

- 10 INDEPENDIENTE: Capaz de subir y bajar un piso de escaleras sin ayuda o supervisi3n. Puede utilizar el apoyo que precisa para andar (bast3n, muletas, etc) y el pasamanos.
- 5 NECESITA AYUDA: Supervisi3n f3sica o verbal.
- 0 INCAPAZ: Necesita alzamiento (ascensor), o no puede salvar escalones.

*Siguiente...*

## WHOQOL-BREF

### Instrucciones

Este cuestionario sirve para conocer su opinión acerca de su calidad de vida, su salud, y otras áreas de su vida. **Por favor conteste a todas las preguntas.** Si no está seguro(a) sobre qué respuesta dar a una pregunta, escoja **la que le parezca más apropiada.** A veces, ésta puede ser su primera respuesta.

Tenga presente su modo de vivir, expectativas, placeres y preocupaciones. Le pedimos que piense en su vida durante las dos últimas semanas

1. ¿Cómo calificaría su calidad de vida?

- Muy mala
- Regular
- Normal
- Bastante buena
- Muy buena

2. ¿Cómo de satisfecho/a está con su salud?

- Muy insatisfecho/a
- Un poco insatisfecho/a
- Lo normal
- Bastante satisfecho/a
- Muy satisfecho/a

Las siguientes preguntas hacen referencia a **cuánto** ha experimentado ciertos hechos en las últimas dos semanas.

3. ¿En qué medida piensa que el dolor (físico) le impide hacer lo que necesita?

- Nada
- Un poco
- Lo normal
- Bastante
- Extremadamente

4. ¿Cuánto necesita de cualquier tratamiento médico para funcionar en su vida diaria?

- Nada
- Un poco

- Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente
5. ¿Cuánto disfruta de la vida?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente
6. ¿En qué medida siente que su vida tiene sentido?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente
7. ¿Cuál es su capacidad de concentración?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente
8. ¿Cuánta seguridad siente en su vida diaria?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente
9. ¿Cuán saludable es el ambiente físico de su alrededor?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Extremadamente

Las siguientes preguntas hacen referencia a si usted experimenta o fue capaz de hacer ciertas cosas en las dos últimas semanas, y en qué medida.

10. ¿Tiene energía suficiente para la vida diaria?
- Nada
  - Un poco

- Moderado
  - Bastante
  - Totalmente
11. ¿Es capaz de aceptar su apariencia física?
- Nada
  - Un poco
  - Moderado
  - Bastante
  - Totalmente
12. ¿Tiene suficiente dinero para cubrir sus necesidades?
- Nada
  - Un poco
  - Moderado
  - Bastante
  - Totalmente
13. ¿Dispone de la información que necesita para su vida diaria?
- Nada
  - Un poco
  - Moderado
  - Bastante
  - Totalmente
14. ¿Hasta qué punto tiene oportunidad para realizar actividades de ocio?
- Nada
  - Un poco
  - Moderado
  - Bastante
  - Totalmente
15. ¿Es capaz de desplazarse de un lugar a otro?
- Nada
  - Un poco
  - Lo normal
  - Bastante
  - Totalmente

Las siguientes preguntas hacen referencia a si en las dos últimas semanas se ha sentido satisfecho/a y cuánto en varios aspectos de su vida.

16. ¿Cuán satisfecho/a está con su sueño?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco

- Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
17. ¿Cuán satisfecho/a está con su habilidad para realizar sus actividades de la vida diaria?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
18. ¿Cuán satisfecho/a está con su capacidad de trabajo?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
19. ¿Cuán satisfecho/a está de sí mismo?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
20. ¿Cuán satisfecho/a está con sus relaciones personales?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
21. ¿Cuán satisfecho/a está con su vida sexual?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
22. ¿Cuán satisfecho/a está con el apoyo que obtiene de sus amigos?
- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
23. ¿Cuán satisfecho/a está de las condiciones del lugar donde vive?
- Muy insatisfecho/a

- Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
24. ¿Cuán satisfecho/a está con el acceso que tiene a los servicios sanitarios?

- Muy insatisfecho/a
  - Poco
  - Lo normal
  - Bastante satisfecho/a
  - Muy satisfecho/a
25. ¿Cuán satisfecho/a está con los servicios de transporte de su zona?

- Muy insatisfecho/a
- Poco
- Lo normal
- Bastante satisfecho/a
- Muy satisfecho/a

La siguiente pregunta hace referencia a la **frecuencia** con que usted ha sentido o experimentado ciertos sentimientos en las últimas dos semanas.

26. ¿Con qué frecuencia tiene sentimientos negativos, tales como tristeza, desesperanza, ansiedad, depresión?

- Nunca
- Raramente
- Moderadamente
- Frecuentemente
- Siempre

## SA-45

**Instrucciones**

Lea atentamente la siguiente lista. Son problemas y molestias que casi todo el mundo sufre en alguna ocasión. **Indique cuánto ha experimentado cada uno de ellos durante los últimos 7 días (incluido el día de hoy).**

1 = Nada en absoluto    2 = Un poco presente    3 = Moderadamente

4 = Bastante    5 = Mucho o extremadamente

	1	2	3	4	5
1. La idea de que otra persona pueda controlar sus pensamientos					
2. Creer que la mayoría de sus problemas son culpa de los demás					
3. Sentir miedo en los espacios abiertos o en la calle					
4. Oír voces que otras personas no oyen					
5. La idea de que uno no se puede fiar de la mayoría de las personas					
6. Tener miedo de repente y sin razón					
7. Arrebatos de cólera o ataques de furia que no logra controlar					
8. Miedo a salir de casa solo/a					
9. Sentirse solo/a					
10. Sentirse triste					
11. No sentir interés por las cosas					
12. Sentirse nervioso o con mucha ansiedad					
13. Creer que los demás se dan cuenta de sus pensamientos					
14. La sensación de que los demás no le comprenden o no le hacen caso					
15. La impresión de que otras personas son poco amistosas o que usted no les gusta					

16. Tener que hacer las cosas muy despacio para estar seguro de que las hace bien					
17. Sentirse inferior a los demás					
18. Dolores musculares					
19. Sensación de que las otras personas le miran o hablan de usted					
20. Tener que comprobar una y otra vez todo lo que hace					
21. Tener dificultades para tomar decisiones					
22. Sentir miedo a viajar en autobús, metro o tren					
23. Sentir calor o frío de repente					
24. Tener que evitar ciertos lugares o situaciones porque le dan miedo					
25. Que se le quede la mente en blanco					
26. Entumecimiento y hormigueo en alguna parte del cuerpo					
27. Sentirse desesperanzado con respecto al futuro					
28. Tener dificultades para concentrarse					
29. Sentirse débil en alguna parte del cuerpo					
30. Sentirse preocupado/a, tenso/a o agitado/a					
31. Pesadez en los brazos o en las piernas					
32. Sentirse incómodo cuando la gente le mira o habla acerca de usted					
33. Tener pensamientos que no son suyos					
34. Sentir el impulso de golpear, herir o hacer daño a alguien					
35. Tener ganas de romper algo					
36. Sentirse muy cohibido/a entre otras personas					
37. Sentir miedo o ansiedad entre mucha gente (en el cine, supermercado, etc.)					
38. Ataques de terror o pánico					

## 8. ANEXOS

39. Tener discusiones frecuentes					
40. El que otros no le reconozcan adecuadamente sus logros					
41. Sentirse inquieto/a o intranquilo/a					
42. La sensación de ser un/a inútil o no valer nada					
43. Gritar o tirar cosas					
44. La impresión de que la gente intentaría aprovecharse de usted si los dejara					
45. La idea de que debería ser castigado/a por sus pecados					

## CSI

### Instrucciones

El propósito de este cuestionario es encontrar el tipo de situaciones que causa problemas a las personas en su vida cotidiana y cómo éstas se enfrentan a estos problemas. Piensa durante unos minutos en un hecho o situación que ha sido muy estresante para ti en el último mes. Por estresante entendemos una situación que causa problemas, le hace sentirse a uno mal o que cuesta mucho enfrentarse a ella. Puede ser con la familia, en la escuela, en el trabajo, con los amigos, etc. Responde a la siguiente lista de afirmaciones basándose en cómo manejaste tú esta situación. Lee cada frase y determine el grado en que hiciste lo que cada frase indica en la situación que antes elegiste marcando el número que corresponda:

Estate seguro de que respondes a todas las frases y de que marcas sólo un número en cada una de ellas. No hay respuestas correctas o incorrectas; sólo se evalúa lo que hiciste, pensaste o sentiste en ese momento.

1 = En absoluto    2 = Un poco    3 = Bastante    4 = Mucho    5 = Totalmente

	1	2	3	4	5
1. Luché para resolver el problema					
2. Me culpé a mí mismo/a					
3. Dejé salir mis sentimientos para reducir el estrés					
4. Deseé que la situación nunca hubiera empezado					
5. Encontré a alguien que escuchó mi problema					
6. Repasé el problema una y otra vez en mi mente y al final vi las cosas de una forma diferente					
7. No dejé que me afectara; evité pensar en ello demasiado					
8. Pasé algún tiempo solo/a					

9. Me esforcé para resolver los problemas de la situación					
10. Me di cuenta de que era personalmente responsable de mis dificultades y me lo reproché					
11. Expresé mis emociones, lo que sentía					
12. Deseé que la situación no existiera o que de alguna manera terminase					
13. Hablé con una persona de confianza					
14. Cambié la forma en que veía la situación para que las cosas no parecieran tan malas					
15. Traté de olvidar por completo el asunto					
16. Evité estar con gente					
17. Hice frente al problema					
18. Me critiqué por lo ocurrido					
19. Analicé mis sentimientos y simplemente los dejé salir					
20. Deseé no encontrarme nunca más en esa situación					
21. Dejé que mis amigos/as me echaran una mano					
22. Me convencí de que las cosas no eran tan malas como parecían					
23. Quité importancia a la situación y no quise preocuparme más					
24. Oculté lo que pensaba y sentía					
25. Supe lo que había que hacer, así que doblé mis esfuerzos y traté con más ímpetu de hacer que las cosas funcionaran					
26. Me reprimí por permitir que esto ocurriera					
27. Dejé desahogar mis emociones					
28. Deseé poder cambiar lo que había sucedido					
29. Pasé algún tiempo con mis amigos/as					
30. Me pregunté qué era realmente importante y descubrí que las cosas no estaban tan mal después de todo					

## 8. ANEXOS

31. Me comporté como si nada hubiera pasado					
32. No dejé que nadie supiera como me sentía					
33. Mantuve mi postura y luché por lo que quería					
34. Fue un error mío, así que tenía que sufrir las consecuencias					
35. Mis sentimientos eran abrumadores y estallaron					
36. Me imaginé que las cosas podrían ser diferentes					
37. Pedí consejo a un/una amigo/a o familiar que respeto					
38. Me fijé en el lado bueno de las cosas					
39. Evité pensar o hacer nada					
40. Traté de ocultar mis sentimientos					
41. Me consideré capaz de afrontar la situación					

## PAS

Ser cuidado de un niño o niña con \_\_\_\_\_ me ha...

### Eficacia de coping

	En absoluto	Un poco	Algo	Bastante	Mucho
1. ... ayudado a aceptar la manera que funcionan las cosas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2. ... ayudado a aprender a lidiar con la incertidumbre	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3. ... enseñado cómo adaptarme a las cosas que no puedo cambiar	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4. ... ayudado a aceptar las cosas tal y como son	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5. ... ayudado a apreciar el lado positivo de las cosas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

### Autoestima

	En absoluto	Un poco	Algo	Bastante	Mucho
6. ... ayudado a aprender a manejarme en tiempos difíciles	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7. ... ayudado a sentirme más cómodo conmigo mismo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8. ... ayudado a convertirme en una persona más fuerte	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9. ... ayudado a sentirme mejor con mi habilidad para sobrellevar problemas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10. ... ayudado a ser mejor persona	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Integración social**

	En absoluto	Un poco	Algo	Bastante	Mucho
11. ... ayudado a saber con quién puedo contar en las dificultades	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
12. ... hecho estar más dispuesto a ayudar a otros	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
13. ... ayudado a establecer relaciones más significativas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
14. ... ayudado a ser más cercano/a con las personas que me importan	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
15. ... ayudado a darme cuenta del amor y el apoyo de otras personas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Bienestar espiritual**

	En absoluto	Un poco	Algo	Bastante	Mucho
16. ... ayudado a aprender que mi vida tiene mayor significado	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17. ... ayudado a apreciar más la vida	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
18. ... ayudado a desarrollar un sentido más profundo del propósito en la vida	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
19. ... ayudado a sentirme en paz	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
20. ... ayudado a encontrar fuerzas en mi fe o creencias espirituales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

### CAREQOL-7D

Quisiéramos formarnos una impresión sobre su situación como cuidador/a. Por favor, marque una casilla para indicar la descripción que más se ajusta a su situación como cuidador/a actualmente.

Marque, por favor, solo una casilla por descripción: “no”, “un poco” o “mucho”.

	no	un poco	mucho	
a. Me	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	satisface desempeñar mis tareas de cuidador/a.
b. Tengo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	problemas de relación con la persona a la que cuido ( <i>por ej., es muy exigente o se comporta de maneras distintas; tenemos problemas de comunicación entre nosotros</i> ).
c. Tengo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	problemas con mi propia salud mental ( <i>por ej., estrés, miedo, pesimismo, depresión, preocupación por el futuro</i> ).
d. Tengo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	problemas para compaginar mis tareas con mis actividades diarias ( <i>por ej., tareas domésticas, trabajo, estudios, familia, ocio</i> ).
e. Tengo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	problemas financieros debido a mi labor como cuidador/a.
f. Recibo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ayuda de otros para mis tareas como cuidador/a ( <i>por ej., de familiares, amigos</i> ), cuando lo necesito.
g. Tengo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	problemas con mi propia salud física ( <i>por ej., enfermo con más frecuencia, cansancio, estrés físico</i> ).

### CarerQoL-VAS

¿Cuán feliz se siente en este momento?

Marque en la siguiente escala cuán feliz se siente en este momento.

absolutamente infeliz	absolutamente feliz
----- ----- ----- ----- ----- ----- ----- ----- ----- -----	
0	10
1	9
2	8
3	7
4	6
5	5
6	4
7	3
8	2
9	1

### AAQ-II

Debajo encontrará una lista de afirmaciones. Por favor, puntúe en qué grado cada afirmación ES VERDAD PARA USTED. Use la escala para hacer su elección.

	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
	<b>Nunca es verdad</b>	<b>Muy raramente es verdad</b>	<b>Raramente es verdad</b>	<b>A veces es verdad</b>	<b>Frecuentemente es verdad</b>	<b>Casi siempre es verdad</b>	<b>Siempre es verdad</b>
1. Mis experiencias y recuerdos dolorosos hacen que me sea difícil vivir la vida que querría							
2. Tengo miedo de mis sentimientos							
3. Me preocupa no ser capaz de controlar mis preocupaciones y sentimientos							
4. Mis recuerdos dolorosos me impiden llevar una vida plena							
5. Mis emociones interfieren en cómo me gustaría que fuera mi vida							
6. Parece que la mayoría de la gente lleva su vida mejor que yo							
7. Mis preocupaciones interfieren en el camino de lo que quiero conseguir							

## Cuestionario de Valores (VLQ-2)

### IMPORTANCIA

A continuación, se presentan varias áreas o ámbitos de la vida que son importantes para algunas personas. En este punto, nuestro interés es conocer tu calidad de vida en cada una de estas áreas. Uno de los aspectos que se refieren a la calidad de vida es la importancia que uno le da a las diferentes áreas de la vida.

Marca la importancia de cada área en una escala del 1 al 10. *1* significa que esa área no es nada importante para ti y *10* significa que ese ámbito de tu vida es muy importante. Conviene que sepas que estas áreas no son importantes para todo el mundo y además que el valor que cada persona da a estas áreas es algo muy personal. Lo importante es que lo valores en función de la importancia que para ti personalmente tenga cada una de ellas.

	Nada importante										Extremadamente importante
Relaciones familiares (otras que matrimonio o hijos)	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Relaciones íntimas o de pareja	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Paternidad	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Amistad y relaciones sociales	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Educación, formación, desarrollo profesional	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Empleo, vida profesional	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Ocio y diversión	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Espiritualidad, religión	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Ciudadanía, vida en comunidad	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10
Salud/Bienestar físico	1	2	3	4	5	6	7	8	9		10

**CONSISTENCIA**

Ahora nos gustaría que estimaras el grado en el que has sido consistente con cada uno de tus valores. No te estamos preguntando sobre cómo te gustaría idealmente haberte comportado en cada área. Ni tampoco te estamos preguntando lo que otros piensan de ti. Todos lo hacen mejor en unas áreas que en otras. Queremos saber cómo crees que lo has estado haciendo durante la semana pasada. Marca usando una escala de 1 a 10, donde *1* significa que tus acciones han sido completamente inconsistentes con tus valores y *10* significa que tus acciones han sido completamente consistentes con tus valores.

	Nada importante									Extremadamente importante
Relaciones familiares (otras que matrimonio o hijos)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Relaciones íntimas o de pareja	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Paternidad	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Amistad y relaciones sociales	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Educación, formación, desarrollo profesional	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Empleo, vida profesional	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Ocio y diversión	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Espiritualidad, religión	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Ciudadanía, vida en comunidad	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Salud/Bienestar físico	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

## **Anexo 4**

---

### **Neuro-e-Motion I-Care**

Manual del programa de intervención de grupos de apoyo para padres de niños y jóvenes con Síndrome de Wolf Hirschhorn

**Información para los facilitadores o conductores de los grupos**

Este programa ha sido desarrollado en base a la trayectoria y experiencia en el apoyo psicosocial para familias y pacientes con enfermedades raras del equipo de investigación Neuro-e-Motion de la Universidad de Deusto, adaptando aquellas dinámicas que demostraron ser beneficiosas para todas las familias y pacientes que amablemente han colaborado con nuestro equipo en diferentes proyectos.

Afortunadamente, en los últimos años estamos viendo un movimiento en las esferas social y política que destacan la urgencia de dotar de recursos de apoyo específicos para abordar todas las necesidades que estos colectivos requieren en su día a día para hacer frente a la complejidad de su situación.

Es gracias a este movimiento y a la nueva investigación en torno a este ámbito lo que nos permite renovar y adaptar cada vez más estos programas a las necesidades específicas de nuestros participantes. Por ello, este programa ha sido posible gracias al esfuerzo de todos los profesionales e investigadores que han dedicado años de su trayectoria a tratar de dotar de recursos de apoyo psicosocial que respondan a la necesidad del colectivo de las enfermedades raras, y especialmente, al de todos los padres que dieron voz por primera vez a la realidad del proceso de cuidado de los niños y jóvenes con SWH en nuestro país.

Los grupos de apoyo psicológico Neuro-e-Motion I-Care tratan de adaptar metodologías y técnicas con evidencia científica para la mejora del bienestar, calidad de vida y recursos psicológicos de cuidadores de niños y jóvenes con SWH. Es por ello, que alguna de las actividades volcadas en las sesiones de este manual, tratarán de aportar ejemplos específicos para este colectivo que podrían ser modificados por otros profesionales con experiencia en este ámbito.

Las características del trabajo en dinámicas grupales implicarán que no en todas las ocasiones sea posible seguir literalmente cada uno de los pasos planteados para las sesiones, ya que cada grupo tendrá su propia naturaleza y ritmos, y es probable que esto haga que algún módulo adquiera mayor importancia para éstos y requiera una mayor profundización al respecto. Es por ello que los autores de este programa piden a los nuevos facilitadores que sean conscientes de esta realidad y traten de adaptar este programa a las necesidades y peculiaridades de su grupo.

Aunque no se especifique explícitamente, el inicio de cada sesión puede retomarse con una breve recapitulación de lo acontecido en la anterior sesión, especialmente, en aquellos casos donde se haya enviado tareas de reflexión “para casa”, o alguno de los participantes no tuviera ocasión de acudir.

Antes de comenzar este programa es necesario que los facilitadores o conductores tengan experiencia en el abordaje de necesidades psicosociales de familiares de niños con enfermedades crónicas desde el ámbito de la Psicología, y tras las nuevas regulaciones de nuestra profesión en España, idealmente éstos deberían estar en posesión de la habilitación o Máster de Psicología General Sanitaria. Por otra parte, es imprescindible que estos profesionales sanitarios conozcan los pilares básicos de las dinámicas aplicadas en las Terapias Cognitivo Conductuales, Terapia de Resolución de Problemas, y especialmente, de la Terapia de Aceptación y Compromiso en la que se fundamenta buena parte de este programa por las características de este colectivo.

Si los facilitadores no tienen una amplia experiencia en con el colectivo o con las intervenciones grupales, se sugiere que éste o ésta cuente con apoyo para la supervisión clínica del grupo. Del mismo modo, se sugiere la búsqueda de apoyo si durante el transcurso de las sesiones se detectara algún problema ético.

## Introducción

Previo al inicio de los grupos se habilita un periodo de una semana para facilitar la conexión a la plataforma de videoconferencia y familiarización con la misma.

Para aquellos casos que lo prefieran puede optarse por el envío de videos tutoriales de uso, siempre y cuando esta herramienta autodidacta sea suficiente para que el participante se sienta cómodo con el uso del sistema de videoconferencia.

En cualquiera de los casos es muy importante que se asegure que tanto la cámara, micrófono como audio del participante funcionan correctamente y permiten una conexión de internet estable al sistema de videoconferencia sin fallos o caídas.

## Sesión 1

Se plantean las normas generales del grupo relacionadas con la confidencialidad, acceso, comunicación, condiciones de finalización y posibles oportunidades de establecer encuentros fuera del grupo. Esta primera fase servirá como presentación, discusión de expectativas sobre el programa de intervención y marco de los objetivos de ésta.

### Objetivos:

- Introducción al grupo
- Conocer los objetivos de los grupos de apoyo
- Trabajar sobre las normas y expectativas del grupo
- Establecer las metas del programa
- Explicar la importancia de las medidas de evaluación en la investigación

### Entregable:

- Cuestionario pre (Anexo 3).

**Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:**

Bienvenida y agradecimiento a todos los participantes del grupo: es importante que éstos conozcan que la esencia de estos grupos de apoyo radica en el componente experiencial de los mismos. Si bien, como facilitadores o conductores procuraremos trabajar sobre ciertos temas más cercanos a la psicoeducación y enfocar cada sesión a temas de discusión concretos como conocer las emociones, conocer las reacciones ante éstas, cómo gestionar pensamientos o sentimientos desagradables, entre otros y aportar materiales para su trabajo. Serán sus propias intervenciones y su experiencia compartida con otros iguales, las que van a marcar la diferencia y el avance en estos grupos.

Alguna de las preguntas que facilitarán al resto de los participantes el inicio de sus interacciones pueden ser las siguientes:

- Quién eres
- Por qué estás aquí
- Qué esperas del grupo / Cuáles son tus expectativas

## Sesión 2

Esta sesión está basada en la psicoeducación, en ella se discutirán aspectos relevantes ligados al SWH, y especialmente al cuidado. Las características del síndrome, su evolución y curso pueden repercutir en el día a día de las familias desde el mismo momento de su diagnóstico, que en el caso de este síndrome suele llegar durante el embarazo. ¿Cómo puede afectarnos el diagnóstico a nosotros y a nuestra familia? ¿Existen cambios de roles? En la sesión se abordarán estas situaciones partiendo desde el momento específico del diagnóstico, para analizar en detalle los diferentes tipos de emociones que podemos encontrarnos en nuestro día a día y cómo estas nos afectan. También hablaremos de las fases de la adaptación y de cómo estas pueden distar dependiendo de la persona que está pasando a través de ese proceso.

### Objetivos:

- Identificar las diferentes emociones
- Conocer las fases de adaptación ante un suceso
- Introducir el concepto de duelo

### Actividades o ejercicios:

- Cuestionario sobre las [fases de adaptación](#) adaptada de Lázaro et al., (2009).

### Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:

Parte del contenido psicoeducativo se fundamentará en el momento del diagnóstico como ejemplo aplicado a una realidad conocida. Para ello, los contenidos de esta sesión se han fundamentado en la Guía de apoyo psicosocial para familias con hijos/as recién diagnosticados de enfermedad neuromuscular (Jometón et al., 2014).

A continuación, se resumen algunos de los apartados empleados de esta guía, para más información acceder a la misma.

**Teoría en la que fundamentar la sesión (adaptado de Jometón et al., 2015).**

¿Qué pasaba por nuestras cabezas en aquellos momentos previos al diagnóstico de nuestros hijos/as? Es posible que si desde la detección de “que algo está pasando” hasta su confirmación pudiera transcurrir un tiempo, podamos habernos encontrado con momentos de elevado estrés que, atendiendo siempre a factores personales, pudieron derivar en la aparición de diversos síntomas como angustia, tristeza, insomnio, irritabilidad, rabia, temor o incluso sensación de indefensión. Ante estas situaciones ciertas personas tienden a encontrar un mejor funcionamiento si basan sus pensamientos en certezas *“Antes o después hallarán el diagnóstico de mi hijo/a y sabremos qué hacer”*; *“Sea cual sea el diagnóstico lo afrontaremos entre todos”*.

El momento de la llegada del diagnóstico suele suponer un shock para los padres y familiares, que pueden estar también acompañados de sensaciones de miedo, parálisis o confusión. La duración de estas sensaciones y/o emociones pueden alargarse en el tiempo sin ningún límite establecido. Este momento supone atravesar una serie de duelos en diferentes ámbitos de nuestra vida y sobre todo en relación con la idea que teníamos acerca de cómo iba a ser nuestra maternidad o paternidad, cómo iba a ser nuestro hijo, cómo iba a ser su vida... inevitablemente desde el embarazo tendemos a plantear una imagen de todas esas situaciones y sucesos como el diagnóstico de un síndrome genético pueden suponer un punto de inflexión en nuestras vidas. Será momento de afrontar pérdidas, de la salud de los hijos, de nuestro plan de vida, de nuestra sensación de bienestar.

Sin embargo, atravesar este proceso no será algo lineal y predecible y muy probablemente implique tener que interactuar con otras personas o situaciones que en ocasiones faciliten o “entorpezcan” nuestro propio proceso. Hay quienes describen esta fase como un huracán emocional, en el que nunca tenemos la total certeza de que si tras la calma volverá la tormenta. Además, es probable que en este momento la incertidumbre

y el miedo pueda empezar a formar parte de nuestros días. ¿Qué ocurrirá en el futuro? ¿Cómo progresará la enfermedad? Miedo a la falta de autonomía, al futuro, al que yo ya no esté...

El núcleo cercano de familia o amigos también se ve envuelto en este proceso, expresando gran temor sobre la nueva situación, a veces la falta de información y las reacciones de éstos (aunque buenas) pueden intensificar la preocupación, miedos y ansiedad de los padres, que pueden acabar viéndose ofreciendo consuelo y apoyo emocional a los demás, cuando son ellos los que también los necesitan. En la otra cara, podemos ver cómo hay otras relaciones que se distancian progresivamente. Quizás por no ser capaces de afrontar una enfermedad en una persona cercana, tienden a evitar. Y luego tenemos a las personas “de hierro” aquellas que ofrecen su apoyo y cariño incondicional.

Más tarde, llegará el momento de la aceptación el miedo y el pánico inicial se reducen, se va internalizando la situación. Las familias comienzan un proceso de reconstrucción (cambio de roles). Este proceso se ve reforzado en aquellas personas que cuentan con un apoyo social fuerte o que tienen la capacidad de aprendizaje sobre el proceso sobre el que están atravesando sus hijos, y a través del conocimiento de cómo ayudarle, van ganando fortaleza. Este tipo de apoyos y de qué nos viene mejor, está bastante ligado a procesos internos de cada persona, no a todo el mundo nos funciona todo igual y tampoco lo mismo en todas las situaciones. En otras sesiones trabajaremos precisamente sobre estas diferencias que a veces parecen ser foco de conflicto con nuestros allegados.

Pasemos a describir las diferentes fases de la adaptación:

- **Shock:** inicial, tiende ser breve. En el proceso de adaptación a una enfermedad, es la primera de todas.

- **Negación:** más prolongada, sirve de protección ante las implicaciones de la enfermedad y la discapacidad. Si esta fase se prolonga más de lo debido pudiera interferir en el tratamiento minando los recursos de afrontamiento.
- **Ira:** si bien esta fase ya denota cierto nivel de aceptación, puede darse simultáneamente con la anterior. Sensación de injusticia, la persona se hace consciente de que su vida, circunstancias se verán modificadas. Si se prolonga más de lo necesario, también genera problemáticas.
- **Depresión:** puede ocurrir en cualquier punto del proceso y antecede a la última.
- **Aceptación:** puede ser positiva o negativa pero ya lo veremos.

El modo en el que una familia o individuo ha resuelto problemas graves en el pasado se relaciona directamente con la forma de resolver problemas nuevos.

**Práctica grupal online: Fases de adaptación, disponible en el siguiente [enlace](#).**

## Práctica fases de adaptación

Elige de las siguientes frases la fase de adaptación a la enfermedad en la que crees que mejor encaja:



## Pregunta 1

**"Cuando me dieron la noticia de que mi hijo tenía SWH, me quedé de piedra, mi cuerpo reaccionó sin control, se me erizaron los pelos de todo el cuerpo, el corazón me latía muy deprisa. No sabía ni dónde estaba"**



Shock



Negación



Ira



Depresión

Adaptación  
negativaAdaptación  
positiva

## Pregunta 2

**"No hay derecho a que los médicos te traten así, es como para matarles a todos. Me pone enferma pensar que los padres sepamos más que algunos médicos"**



Shock



Negación



Ira



Depresión

Adaptación  
negativaAdaptación  
positiva

### Pregunta 3

**"Esto no me puede estar pasando a mí, seguro que los médicos se han confundido"**

- Shock
- Negación
- Ira
- Depresión
- Adaptación  
negativa
- Adaptación  
positiva

### Pregunta 4

**"Todavía no tenemos el diagnóstico confirmado, llevamos meses tras la confirmación definitiva. La verdad es que, en el fondo, preferimos no saberlo. Si no lo sabemos es como que no existe"**

- Shock
- Negación
- Ira
- Depresión
- Adaptación  
negativa
- Adaptación  
positiva

### Pregunta 5

**"Estuve un año sin salir de casa, no tenía ganas de comer, me pasaba todo el día llorando y pensando en el negro futuro que me esperaba"**

- Shock       Negación       Ira       Depresión       Adaptación negativa       Adaptación positiva

### Pregunta 6

**"Sé que esta situación es dura, soy consciente de lo que va a pasar pero procuro tener mi espacio, mi tiempo para mí. Tengo claro que mi hijo tiene un grave problema, que le tengo que cuidar y estar con él, pero mi propia vida y mis necesidades también son muy importantes y tengo que velar por ello"**

- Shock       Negación       Ira       Depresión       Adaptación negativa       Adaptación positiva

### Pregunta 7



**"En casa no hablamos de la enfermedad, para nosotros es como un tema tabú, no hemos conseguido hablar de temas tan importantes como la muerte o la enfermedad con naturalidad"**



Shock



Negación



Ira



Depresión



Adaptación  
negativa



Adaptación  
positiva

### Sesión 3

Esta sesión retomará el trabajo con las fases de adaptación para generalizarlo a otras situaciones que podemos encontrarnos en cualquier momento en nuestro día a día. Empezarán a introducirse términos ligados a la Terapia de Aceptación y Compromiso como la evitación experiencial y el dolor “limpio” y “sucio”. Se hará uso de la primera metáfora “Arenas movedizas” (Hayes, 2013) para la asimilación de los términos que empiezan a introducirse en los grupos.

#### **Objetivos:**

- Conocer la evitación experiencial
- Diferenciar entre los términos dolor “limpio” y “sucio”

#### **Ejercicios o actividades:**

- Práctica del iceberg
- Metáfora de las arenas movedizas
- Introducción análisis funcional
- Entregar ejemplo de evitación experiencial próxima sesión

#### **Entregables:**

- Análisis funcional
- Ilustración sobre evitación experiencial (Andersen, 2018).

#### **Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:**

Esta sesión es básica para el trabajo que se desarrollará en las siguientes sesiones, es muy importante que todos los participantes asimilen estos términos para poder trabajar con ellos a futuro e integrarlos en el funcionamiento de las sesiones, ya que las dinámicas posteriores requerirán mayor nivel de abstracción.

Es vital que los participantes sean capaces de tomar distancia y desgranar cómo ciertos comportamientos o experiencias que están viviendo en el presente y las acciones

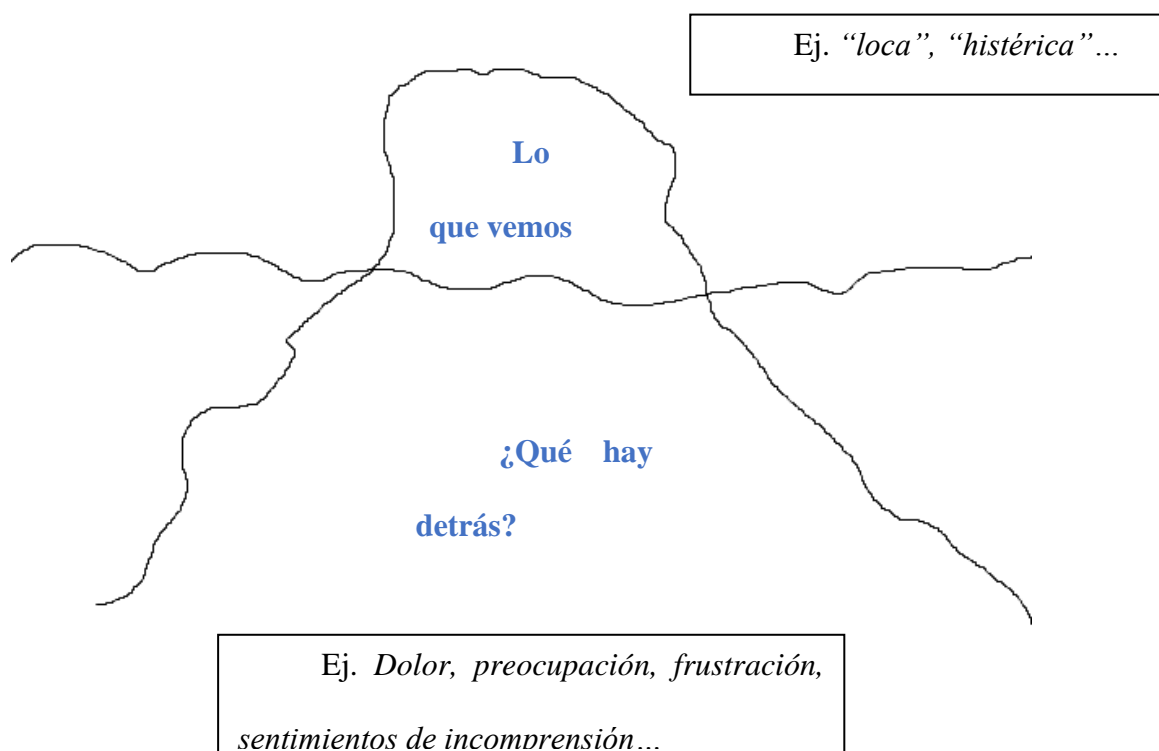
que están desarrollando para hacerles frente les están afectando. ¿Es útil enterrar un pensamiento porque nos genera dolor? ¿Qué ocurre transcurrido un tiempo? ¿El dolor ha desaparecido o por el contrario, ha vuelto “con más fuerza”? ¿Cómo han intentado hacer frente a estas situaciones dolorosas?

**Práctica del iceberg** (adaptación de George, et al., 2016).

La parte inferior de nuestro iceberg está formada con aquellos pensamientos y emociones negativos difíciles de manejar en nuestro día a día, algunos de ellos pueden estar relacionados con la persona que cuidamos o con tu rol como cuidador. La parte superior del iceberg es lo que otras personas pueden ver.

¿Lidiamos con estos pensamientos y sentimientos o intentamos esquivarlos?

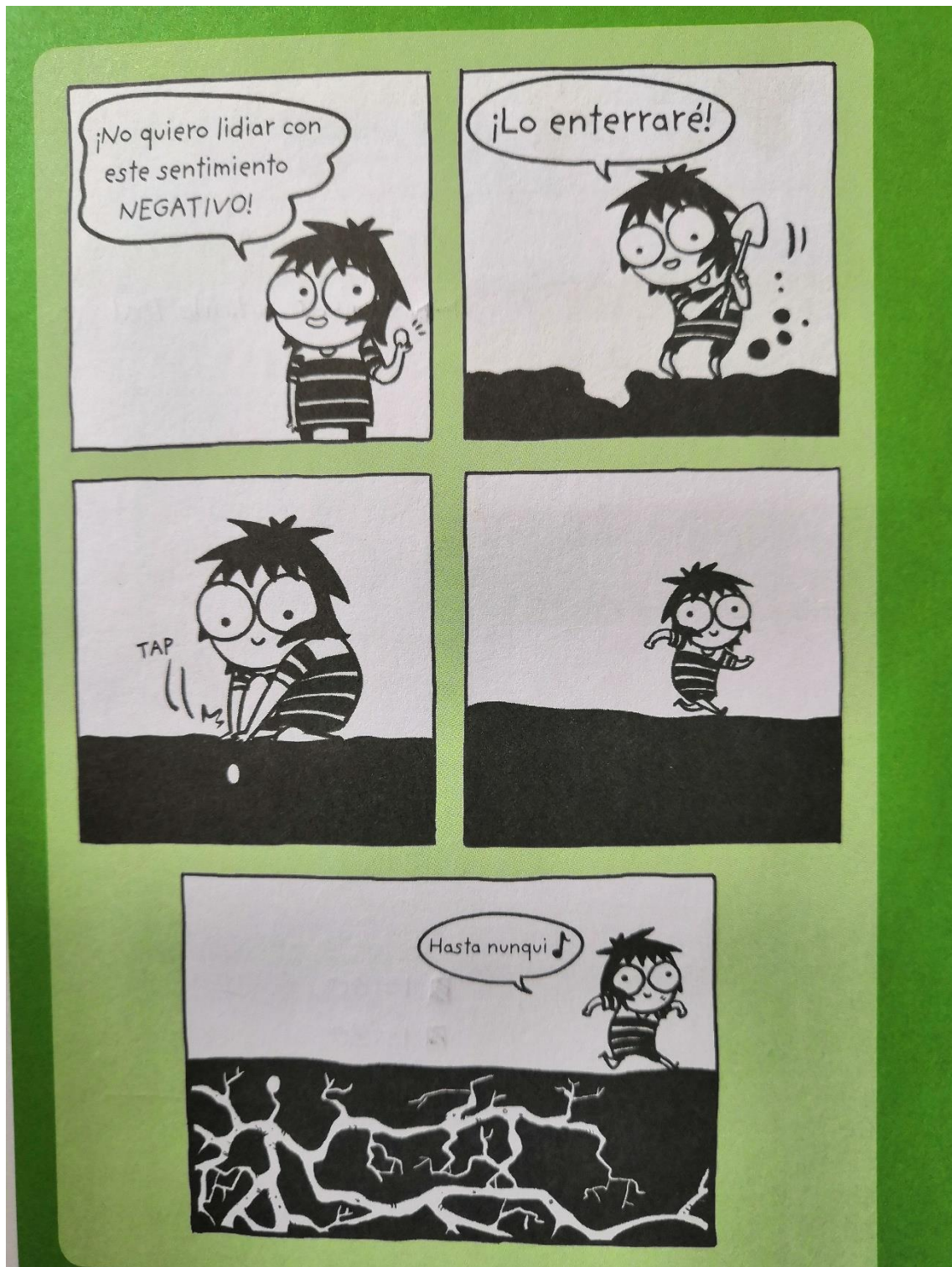
Si quieres, anota algunas cosas que aparecen en la parte inferior y superior de tu iceberg.



**Práctica del análisis funcional del problema.**

<i>Antecedente (situación/contexto que puede ser interno o externo)</i>	<b>Comportamiento (reacción o respuesta que se realizó inmediatamente)</b>	<b>Consecuencia (abordaje a corto y a largo plazo)</b>	
		Corto plazo	Largo plazo

Ilustración sobre la evitación experiencial (Fuente Sarah Andersen, 2018).



## Sesión 4

Esta sesión tendrá dos partes, la primera de ella profundizará en la evitación experiencial, cada uno de los participantes ha tenido que pensar en alguna situación donde hayan caído en “esa trampa” y juntos se analizará cómo han actuado para intentar solventarla. La segunda parte de la sesión se centrará en presentar la metáfora del autobús a los participantes.

### **Objetivos:**

- Trabajar sobre la evitación experiencial
- Conocer la metáfora del autobús (adaptada de Wilson & Luciano, 2002)

### **Ejercicios o actividades:**

- Metáfora del autobús
- Trabajar sobre la dinámica del autobús para la próxima sesión

### **Metáfora de los pasajeros en el autobús**

Imagina que eres el conductor de un autobús y te diriges en dirección hacia tus valores y metas o a lo que es importante para ti en tu vida. A lo largo de la ruta recoges a varios pasajeros. Los pasajeros representan tus experiencias, tus pensamientos, emociones, sensaciones físicas y respuestas que vas encontrando en tu viaje.

Algunos de los pasajeros son muy amables, es bueno pasar tiempo junto a ellos. Muchos son bastante neutrales, pero algunos de los pasajeros son horribles. Son feos, ruidosos, agresivos e incluso amenazantes. Ellos te dicen cosas como que eres un conductor terrible, te alertan de que vas por mal camino o incluso te dicen por dónde tienes que ir.

Pero nuestro autobús es un tanto peculiar... solo tiene una puerta de entrada y parece que a corto plazo no hay forma de deshacerse de esos molestos pasajeros. Además, escucharlos continuamente puede ser muy agobiante, y con el tiempo estos pasajeros pueden llegar a desmoralizarnos.

Es muy difícil no escuchar a estos pasajeros, ya que ellos lucharán para que lo hagamos, poniéndose a nuestro lado en pleno viaje. Podrías intentar razonar con ellos o incluso intentar echarlos a los asientos traseros de tu autobús. Pero para hacer esto, deberás quitar los ojos de la carretera, quitar las manos del volante o incluso parar el autobús. ¿Podríamos entonces seguir nuestro viaje?

Otras veces, empezamos a hacer lo que ellos quieren sin darnos cuenta, de este modo conseguimos mantenerlos callados durante un rato... hasta que casi parece que ya no están con nosotros y podríamos afirmar y justificar con seguridad que lo que estamos haciendo es lo más correcto y no aquello que nos decían.

¿Qué pasaría entonces? ¿Podrías seguir viajando en la dirección que deseabas? Enfrentarse continuamente a esos pasajeros ¿los convierten en más o menos importantes en nuestras vidas?

Vamos a intentar conocer a los pasajeros que nos acompañan en este viaje...

**¿Quién está en tu autobús?**



(Fuente no reconocida)

Durante estos días intenta percibir tus emociones y pensamientos y cómo respondes a ellos. ¿Qué pasajeros son los más llamativos y cómo respondes ante ellos? ¿Razonas y/o discutes con ellos o simplemente intentas mandarlos al fondo del autobús?

**Intenta pensar qué es lo que dicen tus pasajeros de ti y luego piensa qué haces o hiciste con ellos.**

## Sesión 5

Nuevamente esta sesión estará diferencia en diferentes apartados, en primer lugar, retomaremos la metáfora del autobús ¿Qué pasajeros acompañan a nuestros participantes? ¿Cómo interactúan con ellos? La segunda parte de la sesión introducirá otro de los términos clave en la terapia ACT, la sensación/ilusión de control (la agenda de control). Para ilustrar este nuevo concepto en los grupos, se emplearán metáforas como la “trampa de dedos china” y otra serie textos que representan este mecanismo de control mental y sus efectos.

### Objetivos:

- Discutir resultados de la metáfora del autobús
- Conocer nuestras agendas de control
- Definir mecanismo de control irónico bimodal (Wegner)

### Ejercicios o actividades:

- Metáfora “trampa de dedos china”
- Ilustración sobre pensamientos negativos recurrentes (Andersen, 2018).
- Anuncio [Seat Ibiza](#)
- Actividad helado (Harris, 2017)

### Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:

Cuando tratamos de lidiar con pensamientos indeseados, es frecuente que incurramos en la necesidad de controlarlos y suprimirlos de nuestra mente. La idea es que en esta sesión podamos reflexionar acerca de qué sucede cuando tratamos de hacer esto. Si nos basamos en la frecuente situación de que alguien nos diga “*No te preocupes*” ¿Hemos sido capaces de no preocuparnos simplemente por esa frase?, quizás tal y como veíamos con la evitación experiencial, a corto plazo podamos evitar ese pensamiento, pero a la larga acabará retornando si es algo que nos preocupa. Esta necesidad por intentar

controlar lo que nos pasa por la mente es conocida en ACT como “agenda de control” y los intentos frustrados por intentar dar uso a este mecanismo suelen traducirse en un mayor malestar por parte de las personas y pérdida de autoeficacia.

En concreto, en ocasiones estamos ocupados tratando de controlar las cosas por medio de nuestro pensamiento o nuestras propias acciones para evitar el malestar que estas nos generan y retener aquellas otras cosas que si que nos proporcionan bienestar o alivio. Pero con el tiempo, la consecuencia más frecuente es que vamos construyendo una tensión, ocupando tanto tiempo en tapar esas emociones que cada vez la brecha se hace más grande, perdiendo más tiempo en lo que queremos que ocurra que en lo que está sucediendo.

¿Dónde podemos ver ejemplos de esa ilusión de control en nuestro día a día? ¿Recordáis el [anuncio de Seat Ibiza](#) de hace unos años? En él vemos claramente lo que Wegner denominó mecanismo de control mental irónico bimodal. Tratando de explicarlo de manera sencilla, lo que ocurre en nuestra mente es que una parte de nuestra mente está trabajando de forma consciente e intencional tratando de suprimir ese pensamiento, mientras que otra parte, la parte irónica, lo hace bajo procesos inconscientes de supervisión involuntaria. Es decir, una parte está centrada en evitar el pensamiento del oso blanco, mientras que otra lo hace en no pensar en él para no fracasar.

Para trabajar sobre otro ejemplo, podemos aplicar el **experimento del helado** (adaptado de Harris, 2017):

“Mientras lees este texto, intenta no pensar en un helado. No pienses en su color, ni en su textura, ni en su sabor. No pienses en cómo sabe en un día caluroso de verano. No pienses en el pacer que sientes cuando se derrite en tu boca. No pienses en cómo vas a tener que lamer los bordes para que deje de gotear en los dedos...

¿Qué tal?

¡Exacto! No has podido dejar de pensar en el helado.”

¿Más ejemplos? Trabajemos con la trampa de dedos china, si alguna vez visteis la Familia Adams, puede que recordéis ese artilugio. Analicemos el mecanismo que está detrás de esa trampa:



**Figura**

Redes relacionales de la trampa de dedos china (Adaptado de Bennet & Joseph, 2019).

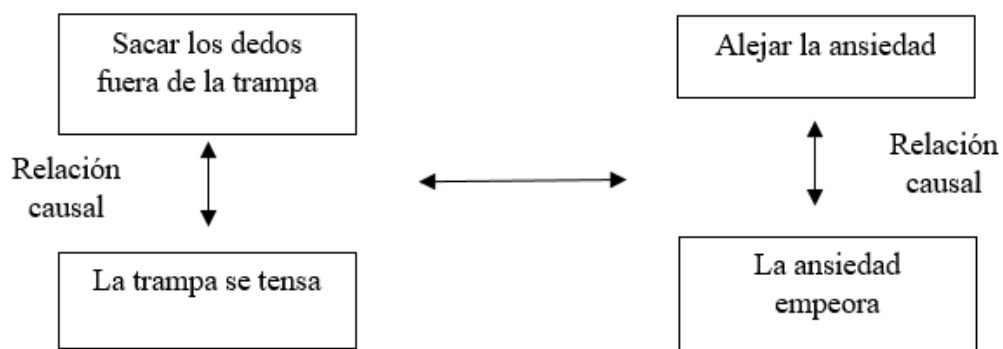
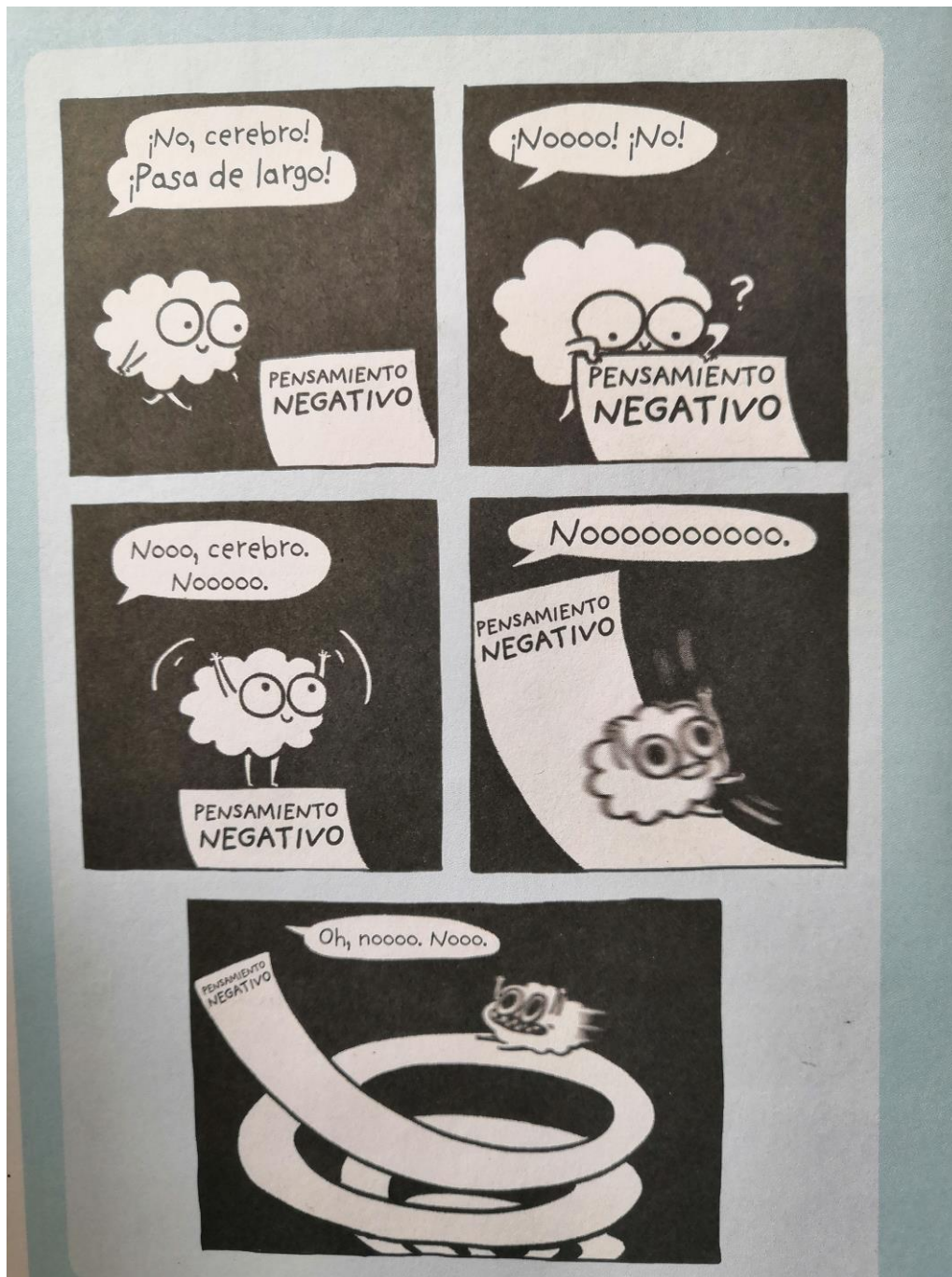


Ilustración sobre pensamientos negativos recurrentes (Fuente Sarah Andersen, 2018).



## Sesión 6

Esta sesión trabajará esencialmente sobre el conocimiento del estrés y el abordaje de posibles técnicas para su disminución.

### Objetivos:

- Conocer el estrés y su proceso
- Ayudar a ser consciente de cómo el estrés puede afectarnos física y psicológicamente
- Discutir acerca de técnicas y habilidades para su control y reducir la ansiedad

### Ejercicios o actividades:

- Material adaptado (Lázaro et al., 2009)

### Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:

En la actualidad existen una amplia gama de recursos psicoeducativos para el abordaje de esta temática en grupos de apoyo. Los autores de este programa consideran que cualquiera de éstos puede ser válido siempre y cuando los ejemplos trabajados se ajusten posteriormente al grupo y a sus características.

### Actividad mitos sobre el estrés (Adaptación, Lázaro et al., 2009)

<i>Mitos</i>	Verdadero	Falso	Piensa una posible explicación
<i>Todos los tipos de estrés son malos</i>			
<i>El objetivo del manejo del estrés debería ser la eliminación del estrés</i>			
<i>Una buena vida debería estar libre de estrés</i>			
<i>Menor estrés, mejor</i>			
<i>Muchas personas están genéticamente destinadas a estar altamente estresados</i>			

*El distrés tiene solo efectos negativos*

*El ejercicio físico agota la energía que podría ser utilizada para afrontar el estrés*

*El estrés solo afecta a los adultos*


### Características de las situaciones estresantes

- Cambio o novedad de la situación
- Falta de información
- Impredictibilidad
- Incertidumbre
- Ambigüedad
- Inminencia de la situación
- Falta de habilidades o conductas para hacer frente y manejar la situación
- Alteración de las condiciones biológicas del organismo
- Duración de la situación de estrés



1. Durante la sesión de hoy hemos descrito lo que significa el estrés para nosotros. Ahora intenta pensar en situaciones que son estresantes para ti e intenta clasificarlas por intensidad. Si te ayuda puedes escribirlas:

Poco estresantes:

Bastante estresantes:

Muy estresantes:

2. Dentro del proceso de cambios que implican el estrés, la ansiedad es la reacción emocional más frecuente. ¿Qué has hecho o haces para reducir tu ansiedad?

3. ¿Qué estrategias usan las personas que están a tu alrededor para reducir sus niveles de ansiedad?

#### 4. Toma conciencia de tu propio cuerpo (recurso optativo)

4.1. Te proponemos que a partir de ahora seas más consciente de tu cuerpo y sus tensiones.

Mientras estás en casa, en el autobús, en el trabajo, dando un paseo, en el coche, ... pregúntate a ti mismo/a:

*¿En qué zona de mi cuerpo estoy más tenso/a?*

4.2. Después de seguir las anteriores indicaciones, puedes intentar puntuar del 0 al 10 el grado de tensión que con frecuencia sientes durante cualquier parte del día o de la noche, en las diferentes zonas del cuerpo:

ZONA DEL CUERPO	PUNTUACIÓN
Cabeza	
Cuello- cervicales	
Hombros	
Lumbares	
Glúteos	
Piernas	
Pantorrillas	
Pies	

## Sesión 7

Esta sesión se dividirá en dos partes, la primera de ellas se centrará en los esquemas cognitivos, en particular a su conocimiento e identificación. Se trabajará sobre la reestructuración de pensamientos y/o atribuciones automáticas (negativas), así como, con pensamientos intrusivos y el término de defusión cognitiva. Uno de los objetivos principales será el de dotar a los participantes de recursos para la resolución de problemas en su vida cotidiana. La segunda parte de la sesión introducirá la dinámica del “Súpercuidador” (Márquez-González et al., 2010) ,y se volverá a la metáfora del autobús para un siguiente paso en su trabajo ¿Dónde queremos que se dirija nuestro autobús?

### **Objetivos:**

- Conocer qué son los pensamientos o atribuciones automáticas y cómo nos afectan
- Trabajar sobre las distorsiones cognitivas
- Analizar la defusión cognitiva
- Conocer estrategias de resolución de problemas
- Trabajar sobre el ejercicio del “Súpercuidador”

### **Ejercicios o actividades:**

- Ejemplo “jamón-monja” para el trabajo de defusión cognitiva
- Ficha distorsiones cognitivas
- **Súpercuidador (Márquez-González et al., 2010)**

### **Distorsiones cognitivas**

Como seres humanos en nuestra vida cotidiana nos enfrentamos a estímulos y acontecimientos de todo tipo; estos sucesos estarán siempre ligados a nuestra manera de interpretar el mundo, nuestra propia identidad e incluso nuestras relaciones sociales.

Es gracias a este vínculo que nuestra mente tiene capacidad para asimilar, entender, almacenar y resolver los problemas o cualquier situación del día a día. Digamos, que este tipo de interpretaciones automáticas nacen de la necesidad de nuestro cerebro por interpretar grandes cantidades de información en muy poco tiempo. Es por ello, que recurre a nuestras experiencias previas para agilizar este proceso.

Cuando nos enfrentamos a acontecimientos adversos este mecanismo también se pone en marcha, pudiendo generar en nosotros pensamientos que provocan en nosotros sentimientos más o menos perturbadores: ansiedad, ira, tristeza, alegría, miedo, esperanza, etc.

Las emociones son un proceso complejo con componentes biológicos y cognitivos. Esto quiere decir que la mayoría de las emociones que experimentamos vienen determinadas por la interpretación que hacemos de los sucesos que nos ocurren y por los mecanismos biológicos que dicha interpretación genera en nuestro organismo. Podríamos representar este proceso de la siguiente forma:



Dentro de estos procesos, a veces podemos encontrarnos con **distorsiones cognitivas**, también conocidas como pensamientos irracionales. Se llaman así porque provocan

interpretaciones erróneas del mundo, de uno mismo o de nuestras relaciones. Suelen ser ideas innecesarias, autoacusatorias, que ignorar lo positivo, exagerando lo negativo, tendentes a la generalización, a pensar que no se puede cambiar y que van a durar siempre. Como veíamos en el esquema anterior, este tipo de interpretaciones podrán derivar en emociones negativas que nos generen un malestar significativo y/o comportamientos que aumenten estas sensaciones (necesidad intensa de perfeccionismo, necesidad de aprobación, victimismo...). De cierta manera, podríamos verlo como las manchas en nuestras gafas que no permiten que veamos bien, y que, por tanto, no podamos interpretar la realidad de forma objetiva.

Este tipo de distorsiones no forman parte de ningún trastorno ni enfermedad, podemos experimentarlas con normalidad. El problema ocurre cuando se convierten en un hábito y en el núcleo central para nuestra forma de relacionarnos con el mundo. En estos casos si tienden a alimentar las inseguridades y los trastornos de ansiedad y depresión.

Por ejemplo, si una persona tiene una autoestima muy baja existe la probabilidad que tenga dificultades de relacionarse a sí mismo con la idea de “éxito”. Es probable entonces que pueda interpretar sus logros como fruto de la suerte o algo que le podría haber ocurrido a cualquiera.

La buena noticia es que disponemos de recursos para intentar detectar y hacer frente a estas distorsiones a través de mucho esfuerzo y práctica. ¡Vamos allá! Primero describiremos los pasos y luego pasaremos a un ejemplo práctico.

### **1. Conoce las distorsiones**

Antes de ponernos en situación es importante que conozcamos qué tipo de pensamientos automáticos negativos existen, para que en el caso “en el que caigamos” en ellos podamos identificarlos con mayor facilidad.

Voy a enumerarlos a continuación, pero os incluyo viñetas complementarias para su ilustración:

Filtraje o abstracción selectiva, pensamiento polarizado o blanco y negro, sobregeneralización, interpretación del pensamiento, catastrofismo, personalización, falacia de control, falacia de justicia, razonamiento emocional, falacia de cambio, etiquetaje, culpabilidad, los deberías, tener razón y falacia de recompensa divina.

Existen muchas webs donde brindan descripciones más detalladas sobre ellas con ejemplos variados. Si tuvierais alguna duda, podríamos retomarlo.

## **2. Describe la situación**

Es el paso más básico y a veces resulta complicado, ya que requiere que hagas el esfuerzo de separar por un lado el pensamiento automático que surgió en esa situación, y por otro, las emociones que eso te evocó.

## **3. Analiza su veracidad**

¡Nos toca actuar como abogados, fiscales y jueces al mismo tiempo! En primer lugar, entra en acción el abogado. Trata de pensar en evidencias que apoyan a ese pensamiento irracional, encontrando argumentos de por qué el pensamiento es cierto, basándonos eso sí, siempre en hechos objetivables ¡nada de suposiciones! Turno del fiscal, ahora deberemos presentar pruebas contra ese pensamiento, también sobre hechos objetivos. Dejaremos la actuación del juez para más tarde ya que primero deberemos avanzar un poco más...

## **4. ¿Este pensamiento es útil?**

¿Hasta qué punto mantener esta manera de interpretar la realidad nos ayuda a conseguir nuestros objetivos o mejorar nuestras circunstancias? ¿Soluciona mis problemas pensar así? Por lo general, pocas veces estos pensamientos nos ayudan,

más bien tienden a hacer lo contrario, nos hacen sentir mal y nos bloquean la búsqueda de posibles alternativas.

### **5. Trascendencia del pensamiento**

En este punto deberíamos plantearnos preguntas como: ¿qué es lo peor que podría pasar? ¿es tan grave? ¿dentro de unos años me acordaré de esto? Obviamente, teniendo en cuenta que este tipo de técnicas funcionan sobre aquellos pensamientos que detectamos como “pequeños tiranos” que aparecen para hacer que nuestras decisiones o acciones sean mucho más difíciles.

Si precisamente nos estamos enfrentando a uno de éstos, es probable que este tipo de preguntas poco a poco ayuden a reducir el nivel irracional de la ansiedad asociada a estas distorsiones.

### **6. Pensamientos alternativos**

Efectivamente, nos hemos encontrado ante un pensamiento irracional, ha pasado todos nuestros filtros de detección y ahí está... actuando en nuestra contra. Si hemos llegado a este momento, será nuestra oportunidad de plantear todo un repertorio de alternativas racionales ¿existe otra forma de interpretar esta situación? Si fuera otra persona la que tuviera este pensamiento ¿qué le diría?

**Ejercicios prácticos (Adaptado, Lázaro et al., 2009)**

Pasemos a un ejemplo, vamos a utilizar una tabla para hacerlo más sencillo.

En primer lugar, describamos la situación:

**“Estás en casa y empiezas a pensar en que no sirves para nada y que te encuentras cada vez más solo/a”**

<b>Pensamiento automático: ¿Qué estabas pensando en esos momentos, ¿qué es lo que dice de ti, ¿qué es lo que temes que ocurra?</b>	→	-No sirvo para nada -Nadie quiere estar conmigo -Me encuentro muy solo/a
<b>Emoción: Describe las emociones con una palabra</b>	→	- Soledad -Vacío -Tristeza Frustración
<b>Conducta</b>	→	Me quedo en casa sin hacer nada, rumiando sobre mis pensamientos
<b>Evidencias que apoyan el pensamiento irracional</b> -abogado-	→	-Las relaciones que he tenido han salido mal -Hace mucho que no salgo con gente -Siempre termino sola
<b>Evidencias que no apoyan el pensamiento irracional</b> -fiscal-	→	-He sido capaz de relacionarme con gente -Hay gente a la que le he caído bien y hemos dejado de vernos por razones ajenas a mí.
<b>¿Este pensamiento es útil? ¿Qué pasaría si...?</b>		
<b>Pensamiento alternativo: p.ej. imagínate que tienes que aconsejar a otra persona en tu misma situación.</b>	→	-Que hasta ahora no haya logrado relacionarme de forma estable no quiere decir que nunca lo pueda conseguir. -He aprendido de mis errores y seguro que esta vez las cosas salen mejor.
<b>Emoción resultante por el nuevo pensamiento</b>	→	Esperanza, menor tristeza y cierta incertidumbre.

Ahora piensa en una situación cotidiana que te produzca ansiedad, con la que puedas hacer este tipo de ejercicio y en el que creas que puedas estar “sufriendo” alguna distorsión cognitiva. Intenta rellenarlo.

<b>Describe la situación:</b>		
<b>Pensamiento automático: ¿Qué estabas pensando en esos momentos, ¿qué es lo que dice de ti, ¿qué es lo que temes que ocurra?</b>	→	
<b>Emoción: Describe las emociones con una palabra</b>	→	
<b>Conducta</b>	→	
<b>Evidencias que apoyan el pensamiento irracional -abogado-</b>	→	
<b>Evidencias que no apoyan el pensamiento irracional -fiscal-</b>	→	
<b>¿Este pensamiento es útil? ¿Qué pasaría si...?</b>		
<b>Pensamiento alternativo: p.ej. imagínate que tienes que aconsejar a otra persona en tu misma situación.</b>	→	
<b>Emoción resultante por el nuevo pensamiento</b>	→	

**Isabel la súpercuidadora** (Márquez-González et al., 2010)**Parte uno:**

Isabel cuida de su madre que tiene Alzheimer hace 3 años. La progresión de la enfermedad se llevó consigo la independencia de su madre, y ahora mismo Isabel la ayuda con casi todas las actividades de su vida diaria. Isabel tiene hermanos y hermanas, pero ellos no están demasiado cercanos a su madre e Isabel ha tomado el rol de cuidadora porque la ama y porque cree que ésta lo merece, ya que fue muy buena madre. Desde que empezó con su cuidado (dejando su trabajo), ella aceptó ser su cuidadora, y dice que es FELIZ de tener esta oportunidad de mostrar a su madre su amor. Ella trata a su madre “como a una reina” y cree a pies juntilla que a través de su cuidado podrá ralentizar el deterioro de su madre. Además dice que lleva desarrollando su labor como cuidadora con energía y felicidad desde el primer día, y que es ajena a cualquier tipo de tendencia depresiva porque no se deja a sí misma ser influida o llevada por las circunstancias. “La gente que me conoce bien sabe que <<estoy hecha de acero>>, y aunque nadie me crea cuando digo que >> nunca he tenido un pensamiento o emoción negativa, es la verdad, porque soy muy fuerte>>”. Toda su vida gira en torno a su madre. Su objetivo en la vida es que esté cuidada y se sienta amada. La verdad es que la madre de Isabel a veces se comporta de manera agresiva o rebelde, insulta a Isabel y no acepta recibir cuidados. De hecho, desde hacer unas semanas, su madre ha dado señales de no reconocerla, preguntándole “quién eres” en diferentes ocasiones. En esas circunstancias, Isabel dice que siempre mantiene una actitud positiva y no pierde la sonrisa “no soy como otros cuidadores, que tiran la toalla ante el primer signo de dificultad”. Isabel nunca ha tenido pensamientos negativos sobre su madre, siempre piensa de manera positiva y nunca se siente enfadada o resentida hacia sus hermanos, ella los entiende “pobres... están demasiado ocupados con sus vidas y su familia”. Por supuesto, ella nunca ha pensado

algo similar a “sería mejor para ella morir y no sufrir”. Ella tiene el completo control de sus emociones y pensamientos negativos.

**Preguntas:**

¿Qué piensas sobre Isabel? ¿Conoces a alguien que se comporte como ella? ¿Crees que podría ser un caso real? ¿Consideras ser similar a Isabel en algún aspecto? ¿Te gustaría ser como ella? ¿Crees que es posible para un cuidador sentirse siempre fuerte y feliz y no tener ningún momento de fracaso o debilidad? ¿Es posible para un cuidado no sufrir ningún tipo de emoción negativa? ¿Es posible para cualquier persona, cuidador o no, ser siempre feliz y fuerte?

**Parte dos:**

En esta parte de la historia nos llega la información de que durante algunas semanas Isabel no ha estado durmiendo bien a las noches y ha tenido dolor en diferentes partes de su cuerpo y el corazón acelerado. También ha descubierto que su presión sanguínea es muy alta... Además, ha estado teniendo dolores de cabeza fuertes sin explicación orgánica alguna según las exploraciones médicas. La semana pasada perdió su temperamento y gritó a su madre, sin saber por qué. Pasa todo el día sintiéndose culpable por haberse comportado tan mal. Desde ese día ha habido episodios similares. Isabel ha empezado a sentirse muy culpable y triste, y no puede entender qué le está pasando o por qué es incapaz de continuar aceptando gentilmente lo que sea que la vida le depara. Está enfadada consigo misma y asustada de que ya no pueda ser una buena cuidadora. A Isabel no le gusta cómo se está sintiendo ni los pensamientos que están viniendo a su cabeza. Por ello, no quiere gastar ni un minuto de su tiempo pensando acerca de lo que siente. No ha parado de hacer cosas, limpiar su casa, y su madre está mejor cuidada “que una reina”. En casa su marido ha percibido que está nerviosa e irascible. Sin embargo, cuando le pregunta “¿Cómo estás?” Isabel continúa sigue mostrando su mejor sonrisa y dice “Estoy

siempre bien, gracias a Dios, con los mismos problemas que siempre, pero nunca perderé la sonrisa como puedes ver”.

**Discute:**

¿Qué está pasando con Isabel? ¿Cuáles son las consecuencias de evitar pensamientos y sentimientos que le resultan difíciles y que de forma natural aparecen ante ella?

Nuestro autobús...



¿Alguna vez has tenido a algún pasajero como Isabel en tu autobús? ¿Qué sucedió entonces?

¿Qué es lo que hacía?

¿Qué es lo que hiciste?

¿Cómo te sentiste?

¿Qué es lo peor que pueden hacernos estos pasajeros?

## Sesión 8

Para la última sesión será muy importante establecer un momento para el cierre del grupo y de dar la oportunidad de compartir las sensaciones o experiencias vividas en éste. Pero antes de llegar a ese momento, quedan tres aspectos muy importantes a trabajar dentro de este programa: entender el significado de la aceptación de aquello que no podemos cambiar, conocer qué son los valores en nuestra vida y cómo podemos trabajar para tener una vida comprometida hacia su consecución.

### **Objetivos:**

- Conocer el trabajo en la aceptación y compromiso hacia valores
- Cierre e intercambio de experiencias tras las sesiones

### **Ejercicios o actividades:**

- “Mi top 10”

### **Entregables:**

- Cuestionario post

### **Consideraciones para los facilitadores de las sesiones:**

¿Cómo podemos diferenciar los valores de las metas en nuestra vida?

Hay gente que describe los valores como aquella bruja que nos guía en la dirección que seguir. Si pensamos en nuestro pasado, todo lo que dijimos o no dijimos, hicimos o no hicimos pudieron estar guiados por este sendero “interior.

Las elecciones que tomamos en nuestro día a día juegan un rol importante en nuestras vidas, todo aquello que decidimos o no hacer. El actuar acorde a nuestros principios tiende a ensalzar nuestras vidas, mientras que tomar decisiones que niegan estos valores personales tienden a constreñirlas y hacernos sentir mal.

Debemos tener en cuenta que un principio o valor en la vida no es lo mismo que una meta, mientras que las últimas pueden ser fácilmente “visualizadas” y alcanzadas,

nos encontramos ante los valores como algo intangible que muchas veces marcan el camino hacia esas metas pero que no pueden ser traspasados. Tomando el ejemplo de otro autor, podemos tener como meta pasar una hora al día con nuestros hijos para ayudarles con sus deberes, pero el valor subyacente a esta meta podría ser un padre que apoye a su hijo (Lipkin, 2013).

Pensémoslo de otro modo... Estamos en el confesionario de Gran Hermano ¿Qué dirían de nosotros? ¿Cómo nos describirían?

Otra forma de identificar estos valores podría radicar en intentar pensar en aspectos como los siguientes:

- ¿Qué tipo de padre te gustaría ser?
- ¿Qué cualidades te gustaría demostrar o sacar adelante?
- ¿Cómo te comportarías si fueras el “tú” ideal?

¿Sientes que ahora podrías identificar más fácilmente estos valores? Vamos a probar con un ejercicio....

### **Ejercicio “Mi top ten”**

Vamos a tomar este ejercicio de uno de los manuales para las intervenciones basadas en ACT y tratar de realizarlo. Tómate un momento para parar y pensar en 10 momentos que de tu vida en los que consideres que has sido fiel a tus valores. Pueden ser grandes cosas como logros ante la adversidad o pequeños momentos de gran valor sentimental. O incluso esos momentos en los cuales a pesar de lo difícil de la situación supiste cómo salir adelante y ponerlo en valor. No hace falta que compartas estos momentos con el resto del grupo, pero si te pido que te pares a pensar en ellos y a tratar de discernir si merecen ser incluidos en este top ten, en tu galería personal. Este ejercicio no pretende ser el culmen de todo lo que es importante para ti, si no más bien un reflejo de lo que lo es ahora.

[Una vez los participantes han completado la lista]. Bien, ahora que habéis preparado este listado, quiero que imaginéis que nos sobreviene un desastre, como un accidente o un meteorito desde el espacio. Algo tan grave que consigue que no tengas acceso a tu memoria y a todos los recuerdos que habías incluido en la lista hace unos momentos, ¿O no todos...? Ahora puedes coger el lápiz y eliminar sólo cuatro recuerdos de ese listado, o si lo prefieres, o si lo prefieres destaca de una forma bonita las que se quedan contigo.

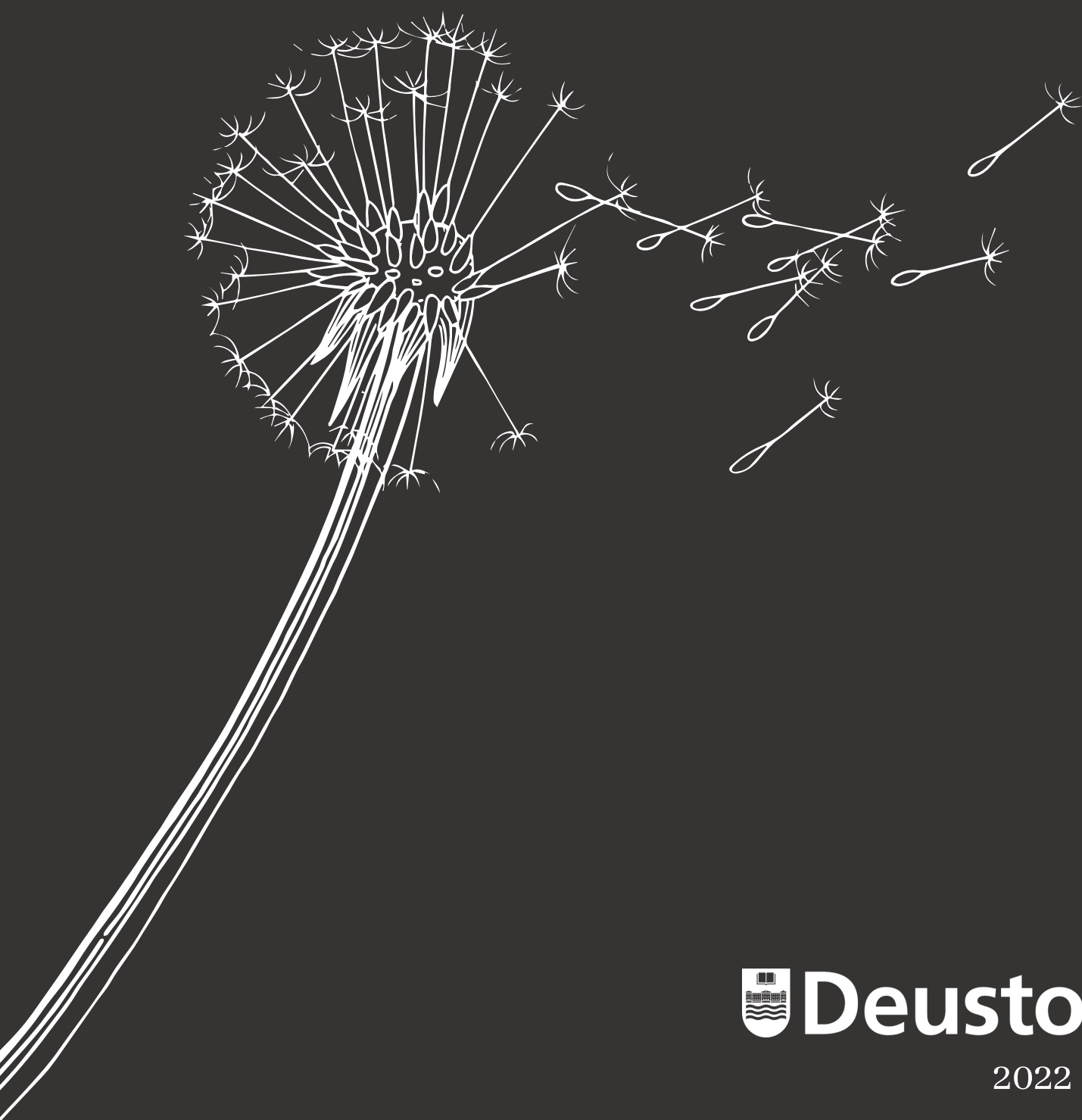
Recuerda que no hay respuestas buenas o malas en este proceso, es tu propia lista. Pero si que te pediría que trataras de percibir si algo está ocurriendo en ti mientras haces esto, si aflora alguna emoción de algún. Bien, ahora que ya lo has conseguido... ¡OTRO DESASTRE ESTÁ AQUÍ! Debes retirar de tu lista otros tres sucesos, Una vez hayas sido capaz de hacerlo (no tiene por qué ser fácil...) intenta tomarte un momento para recorrer tu top ten y los siete ya tachados, e intenta percibir si algo en ti se mueve. Con esto me refiero, a los pensamientos y emociones que pueden ir y venir en tan solo unos segundos o quedarse un poco más durante este ejercicio.

Ahora que hemos terminado quiero que penséis que lo que acabamos de hacer no es tachar aquello que no nos importa, ya que se incluyeron en la lista porque tenían valor para nosotros. Sin embargo, sí que debe ayudarnos a enfocar aquellas tres cosas, aquellos tres valores que de algún modo nos ayudarían a ser más fieles con nosotros mismos y a poder sentir una vida más plena si intentamos perseguirlos o realizar pequeñas acciones que nos permitan acercarnos a respuestas o conductas en nuestras vidas fieles a ellos.

En las últimas semanas... ¿has hecho algo que te ayude a cumplir con estos principios? ¿y pequeñas cosas que te ayuden a regirte o a apoyar a estas cosas que te importan? ¿y si tuvieras que pensar en algo para acercarte a ello durante este fin de semana?

## Referencias

- George, C. (2016). *An Exploration of Caregiver Burden and Positive Gain in Dementia, and Development of an Acceptance and Commitment Therapy Group Intervention*
- Harris, R. (2017). *La trampa de la felicidad. Deja de sufrir, comienza a vivir*. Grupo Planeta.
- Hayes, S., C. (2013). *Sal de tu mente, entra en tu vida: La nueva Terapia de Aceptación y Compromiso*. Desclee de Brouwer.
- Jometón, A., Amayra, I., Lázaro, E., López-Paz, J. F., Martínez, O., Pérez, M., Oliva, M., Parada, P., Berrocoso, S., Al-Rashaida, M., García, M., Sanz, M., & Caballero, P. (2014). *Apoyo psicosocial para familias con hijos/as recién diagnosticados de enfermedad neuromuscular – Guía*. Fundación Carrefour, ASEM, FEDER.
- Lázaro, E., Amayra, I., Paz, J., Beldarrain, A., & Alday, E. (2009). Psychosocial Online Program directed to parents of children and teenagers with Neuromuscular Disease. *Journal of eHealth Technology and Application*, 7, 2, 78-81.,
- Lipkin, M. S. (2013). *Acceptance and Commitment Therapy to Support Parents of Adult Children with Severe Mental Illness: A Program Development* (Psy.D.). Available from ProQuest Central, ProQuest Dissertations & Theses Global. (1418782879). <https://search-proquest-com.proxy-oceano.deusto.es/docview/1418782879?accountid=14529>
- Márquez-González, M., Romero-Moreno, R., & Losada, A. (2010). Caregiving issues in a therapeutic context: new insights from the Acceptance and Commitment Therapy approach. (pp. 33-53) <https://doi.org/10.1093/med/9780199583553.003.0003>
- Wilson, K., G., & Luciano, M. C. (2002). *Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT): Un tratamiento conductual orientado a valores*. Pirámide.



 **Deusto**

2022