

Análisis del contexto socioeconómico y psicosocial de los cuidadores informales de personas afectadas por Enfermedades Neuromusculares

Alicia Aurora Rodríguez Bermejo



Neuro-e-Motion
Equipo de Investigación sobre aspectos Neuropsicológicos
y Psicosociales de las Enfermedades Raras

Doctorado en Psicología
Departamento de Psicología
Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad de Deusto

 **Deusto**
Universidad de Deusto
Deustuko Unibertsitatea
University of Deusto

Monet, C. (1908). *Saint-Georges majeur au crépuscule* [Óleo sobre lienzo]. Museo de arte de Bridgestone, Tokio, Japón.



Deusto
Universidad de Deusto
Deustuko Unibertsitatea
University of Deusto

Facultad Ciencias de la Salud
Programa de Doctorado en Psicología
Departamento de Psicología

Análisis del contexto socioeconómico y psicosocial de los cuidadores informales de personas afectadas por Enfermedades Neuromusculares

Tesis doctoral presentada por Alicia Aurora Rodríguez Bermejo,
para obtener el título de Doctora por la Universidad de Deusto
de acuerdo a los requisitos del título de Doctorado Internacional

Doctoranda

Alicia Aurora Rodríguez Bermejo

Director:

Dr. Imanol Amayra Caro

Directora:

Dra. Maitane García Martín

Bilbao, septiembre 2023

Esta tesis se ha desarrollado en el Equipo de Investigación Neuro-e-Motion (Equipo de Investigación sobre aspectos Neuropsicológicos y Psicosociales de las Enfermedades Raras), perteneciente al Departamento de Psicología, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Deusto. El Equipo Neuro-e-Motion ha sido reconocido por el Gobierno Vasco (Categoría B).

Este proyecto ha recibido financiación por parte del Departamento de Educación del Gobierno Vasco bajo el “Programa Predoctoral de Formación de Personal Investigador No Doctor” [PRE_2019_1_0044 a Alicia Aurora Rodríguez Bermejo].

El Dr. Imanol Amayra Caro, Catedrático de la Universidad de Deusto, investigador principal del equipo Neuro-e-motion y director de esta tesis, así como la Dr. Maitane García Martín, profesora de la Universidad de Deusto, e investigadora del equipo Neuro-e-motion, certifican que la tesis titulada **“Análisis del contexto socioeconómico y psicosocial de los cuidadores informales de personas afectadas por Enfermedades Neuromusculares”** representa un trabajo de investigación original, el cual es presentado por Alicia Aurora Rodríguez Bermejo para obtener el título de Doctora.

Director



Dr. Imanol Amayra Caro

Directora



Dr. Maitane García Martín

Bilbao, septiembre 2023

Agradecimientos,

Este proceso doctoral ha sido un camino al que se han unido muchas personas, contribuyendo de múltiples maneras para ayudarme a avanzar. Todas y cada una de las personas mencionadas a continuación han puesto un granito de arena para que este trabajo saliera adelante.

En primer lugar, quería realizar un agradecimiento especial a mi director de tesis, Imanol Amayra, por su constante dedicación y apoyo a este trabajo. Toda esta investigación no hubiera sido posible sin su riguroso conocimiento y sin su constante enseñanza. Le agradezco haberme aportado un gran camino de aprendizaje en el ámbito de la investigación, pero también en muchos otros ámbitos. Gracias a él ahora mismo me encuentro exactamente donde quiero estar, y en camino a convertirme en una investigadora con los conocimientos necesarios para realizar el trabajo de manera satisfactoria. Pero, sobre todo, en una persona con principios éticos y morales, con una mayor comprensión del mundo y con una mayor sensibilidad a los problemas sociales que nos rodean. Gracias por enseñarme tanto, por creer en este proyecto, y por creer en mi capacidad para llevarlo a cabo.

Asimismo, quería agradecer su supervisión y ayuda a mi otra directora Maitane García. Agradecerle sus oportunas y relevantes observaciones y comentarios a lo largo del proceso doctoral, que han dado lugar sin duda alguna a una mejora significativa de la presente tesis. Agradezco su acompañamiento de principio a fin tanto a nivel profesional como a nivel personal, su esfuerzo y dedicación, y, por supuesto, su confianza.

Volevo ringraziare il professor Corrado Angelini per avermi accolto in quei tre mesi a Padova. Per la sua pazienza e comprensione. Senza quel periodo, niente di tutto questo sarebbe stato lo stesso. È stato un onore avere l'opportunità di osservare e imparare da un grande ricercatore e professionista sulla clinica delle malattie

neuromuscolari. Allo stesso modo, lo ringrazio per avermi mostrato la sua assoluta dedizione ed empatia, e anche per avermi insegnato che l'apprendimento si basa sullo stare insieme al paziente.

Esta tesis no hubiera sido posible sin el apoyo de todas las personas que forman parte del equipo Neuro-e-motion y que han vivido conmigo el proceso doctoral. Gracias Juanfran, Maddalen, Esther, Sarah, Aitana, Mercé, Paula, Ane, Jaume, Imanol y Nicole. En especial, me gustaría hacer mención a tres compañeros que, gracias a sus cafés, a sus momentos de compartir risas y estrés, a su apoyo, y a su amistad, todo ha sido mucho más fácil. Óscar, gracias por cuidarme y enseñarme tanto la relatividad de las cosas, a relajarme en momentos necesarios, y, por supuesto, a enseñarme a pronunciar “neuromuscular” en inglés. Los momentos felices que me has aportado a lo largo de estos años han hecho más afable esta tesis, y todo el proceso en general.

Otro agradecimiento especial a mis amigas, Pau e Iru. Pau, gracias por apoyarme en momentos tanto buenos como malos, por transmitirme tus conocimientos de aquella parte que en investigación se pierde un poco, la parte más clínica. Gracias por escucharme y entenderme, por darme tu visión fresca de las cosas y por acompañarme en este proceso. Iru, gracias por aparecer en el equipo de manera tan inesperada, y por darme tanto cariño todos los días. Pocas palabras describen todo lo que me aportas día a día. Me has hecho sentirme como en casa.

Asimismo, quisiera hacer exclusiva mención a mi familia. Mi padre y mi madre, mi hermano Carlos, mi tío Javi y mi abuela. Así, me gustaría realizar también una especial mención a tres personas que ya no están, a mi abuelo Ignacio y mi abuelo Ramón, así como a mi abuela Aurora. Sin duda no existen otras personas en el mundo que crean más en mí de manera incondicional, y que me guíen día a día. Con tropiezos o sin ellos, siempre han estado allí, ayudándome a avanzar, y dándome un empujón

cuando más lo necesitaba. Gracias por darme alas para sobrevolar las dificultades y los miedos que entraña la vida.

También quisiera hacer especial mención a otra parte de mi vida que siempre ha estado presente y me ha facilitado el camino. Que siempre ha estado ahí para celebrar, para reír, pero también para desahogos, para pañuelos de lágrimas y lo que hiciera falta. Que nunca han faltado a pesar de las adversidades y barreras que aparecen en el día a día.

A mis amigas de la infancia, os dedico estas palabras. Ire, gracias por acercarte a mi aquel día en aquella clase de Catequesis, hace 22 años, para enseñarme tu estuche con pinturas, sin esto le hubiese faltado mucha felicidad a mi vida. A ti, Nere, por ser siempre tan cariñosa y entregada, falta mucha gente como tú en el mundo. Y a ti, Sara, por transmitirme siempre tu calma y sosiego, y por enseñarme el bien que hace a los demás una palabra o un gesto amable. Gracias chicas, por creer en mí y por hacerme mejor persona día a día. Sois mi escondite en los días de tormenta, y mi fiesta en los días felices.

Quería agradecer también a mi otra margen, a Alain, Sheila, Aitzi, Andrea y Ainhoa, cuya amistad fue una bonita casualidad y un regalo a lo largo de los años. Agradezco cada una de las risas y momentos que me habéis dado y que hemos tenido, viajes, excursiones, cafés, etc. Ni que decir tiene que habéis sido una parte primordial en mi vida, y lo seguiréis siendo a lo largo de los años. Andrea y Aitzi, gracias por esa felicidad constante que sabéis compartir en cualquier situación, por vuestro cariño y calidez, y por todos los momentos que he vivido y viviré a vuestro lado. Ainhoa y Shei, gracias por transmitirme vuestra fuerza y coraje que demostráis día a día. Alain, gracias por estar siempre presente y enseñarme esos valores tan importantes y tan necesarios en esta sociedad, como la bondad y la solidaridad.

Por supuesto, quería agradecer a aquellas compañeras con las que comencé mi andadura en el ámbito de la Psicología, y que, sin saberlo, se convertirían en grandes amigas. Pau, gracias por quedarte conmigo horas y horas interminables a hacer trabajos, te esperaba una y mil veces más a que terminases de recoger la mochila en clase. Carlota y Laura, he de decir que, a pesar de mi negatividad a hablar en clase, no sé qué hubiera hecho sin lo mucho que me hacíais reír con vuestras bromas. Lourdes, gracias por transmitirme la importancia de ser constante y perseverante en el trabajo, fuiste un gran modelo a seguir. Mery, tu amabilidad y atención a los demás fueron siempre un facilitador. Y, por último, Adri, gracias por acompañarme también en el máster, gracias a ti la carrera tuvo una bonita y alegre continuación.

Otra mención se merece la parte sur de España, mi parte andaluza. Silvia, eres un ejemplo de lo robusta y fuerte que puede ser una amistad a pesar del tiempo y los kilómetros de distancia. Nuestras grabaciones de 4 minutos semanales son pruebas de ello. Gracias por acompañarme siempre y por ayudarme a crecer. Nuestros recuerdos por esos ríos permanecerán para siempre en nuestra memoria.

Por último, pero no menos importante, una dedicación especial se merece mi compañero Dani. Esta tesis no hubiera sido igual sin tu presencia. Gracias por estar a mi lado y apoyarme todos los días, por creer en mí aquellos días que ni yo misma era capaz, por enseñarme la parte divertida de la vida. Estoy preparada para nuevas aventuras.

Para finalizar con estos agradecimientos, me gustaría dedicar unas palabras a una parte fundamental y sin la cual esta tesis no tendría sentido. Gracias a cada padre y madre que ha participado en esta investigación, que ha querido sacar unas horas de

su día para contarnos su experiencia, y por contribuir al desarrollo de esta tesis. Vuestro esfuerzo y dedicación diarios son un ejemplo a seguir para muchas personas.

A todas estas personas, y a muchas más que no han figurado entre estos párrafos y que han aparecido en algún momento del proceso, os agradezco enormemente vuestro apoyo y todo lo que habéis aportado a la presente tesis.

A mi padre, a mi madre y a mi hermano Carlos.

- “¿Me podrías indicar, por favor, hacia dónde tengo que ir desde aquí?”.*
- *“Eso depende de a dónde quieras llegar”, contestó el Gato.*
- *“A mí no me importa demasiado a dónde...”, empezó a explicar Alicia.*
- *“En ese caso, da igual hacia dónde vayas”, interrumpió el Gato.*
- *“...siempre que llegue a alguna parte”, terminó Alicia a modo de explicación.*
- *“¡Oh! Siempre llegarás a alguna parte”, dijo el Gato, “si caminas lo bastante”.*

Lewis Carrol
Alicia en el país de las maravillas (1865)

Índice de contenidos

Prefacio	xxv
Glosario de abreviaturas	xxix
1. Riassunto / Resumen	33
2. Introducción	43
2.1. Definición de las enfermedades raras	43
2.2. Prevalencia, incidencia y datos objetivos	44
2.3. Consecuencias asociadas a las enfermedades raras	45
2.3.1. Diagnóstico	46
2.3.2. Necesidades educativas	48
2.4. Evolución del marco legal de las enfermedades raras: España y Latinoamérica ...	49
2.4.1. España	50
2.4.2. Latinoamérica	51
2.4.2.1. México	55
2.5. Enfermedades neuromusculares raras	57
2.5.1. Prevalencia y datos objetivos	60
2.5.2. Clasificación de las enfermedades neuromusculares	61
2.5.3. Tipos de enfermedades neuromusculares infantiles	62
2.5.3.1. Patología medular/Enfermedades de la motoneurona	62
2.5.3.1.1. Atrofia muscular espinal	63
2.5.3.2. Patología del nervio periférico	64
2.5.3.2.1. Enfermedad de Charcot Marie-Tooth	65
2.5.3.3. Patología del músculo	66
2.5.3.3.1. Distrofias musculares congénitas	66
2.5.3.3.1.1. Distrofia muscular de Ullrich	67
2.5.3.3.2. Miopatías congénitas	68

2.5.3.3.3. Distrofias musculares	70
2.5.3.3.3.1. Distrofia muscular de Duchenne	70
2.5.3.3.3.2. Distrofia muscular de Becker	75
2.5.3.3.3.3. Distrofia muscular de cinturas	76
2.5.3.3.4. Síndromes miotónicos	80
2.5.3.3.4.1. Distrofia miotónica de Steinert	80
2.5.4. Aspectos psicosociales de las enfermedades neuromusculares.....	82
2.5.5. Dependencia y discapacidad en las enfermedades neuromusculares.....	85
2.6. Cuidadores informales	87
2.6.1. Perfil del cuidador de personas con enfermedades neuromusculares	90
2.6.2. Sobrecarga del cuidador	91
2.6.3. Calidad de vida en cuidadores informales	96
2.6.3.1. Medición de la calidad de vida y diferenciación de conceptos	98
2.6.4. Sintomatología somática en cuidadores	100
2.6.5. Satisfacción con la vida en cuidadores.....	104
2.6.6. Pérdida de productividad laboral del cuidador.....	105
2.7. Variables predictoras de la sobrecarga en cuidadores de niños/as con enfermeda- des neuromusculares.....	107
2.8. Impacto socioeconómico de las enfermedades crónicas	114
2.8.1. Modelos metodológicos de evaluación económica.....	117
2.8.1.1. Análisis de minimización de costes	117
2.8.1.2. Análisis de coste-efectividad.....	118
2.8.1.3. Análisis de coste-utilidad	119
2.8.1.4. Análisis de coste-beneficio	120
2.8.1.5. Coste de la enfermedad	120

2.8.2. Métodos de evaluación económica	121
2.8.2.1. Métodos de preferencia revelada	122
2.8.2.2. Métodos de preferencia declarada.....	124
2.8.3. Costes económicos de las enfermedades neuromusculares	124
2.9. Rol de las asociaciones de pacientes en el apoyo psicosocial	128
2.10. Justificación del estudio	132
3. Objetivos del estudio e hipótesis.....	141
3.1. Estudio I.....	141
3.2. Estudio II	143
3.3. Estudio III.....	144
4. Métodos	149
4.1. Muestra	149
4.1.1. Estudios I y II.....	149
4.1.2. Estudio III	153
4.2. Protocolo de evaluación: pruebas psicológicas, variables socioeconómicas y socio-demográficas.....	154
4.2.1. Bloque 1	155
4.2.2. Bloque 2	156
4.3. Análisis estadísticos.....	161
4.3.1. Estudio I	161
4.3.2. Estudio II.....	162
4.3.3. Estudio III	164
4.4. Declaración ética	164
5. Resultados	167
5.1. Estudio I.....	167

“Diseases costs and impact of the caring role on informal carers of children with neuromuscular disease”

5.2. Estudio II 205

“Predictors of overload in parents of children with neuromuscular diseases”

5.3. Estudio III 247

“The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne muscular dystrophy”

6. Discusión.....287

6.1. Descripción de la muestra 290

6.1.1. Personas afectadas en México y España 290

6.1.2. Cuidadores informales de México y España 291

6.2. Pérdida de productividad laboral en España.....292

6.3. Efectos psicológicos de la asistencia en cuidadores españoles 293

6.4. Análisis inferenciales de los resultados de los estudios en España 297

6.4.1. Análisis de las variables sociodemográficas, de uso de servicios médicos y de pérdida de productividad laboral 297

6.4.2. Análisis de las variables sociodemográficas y variables psicológicas 298

6.4.3. Variables predictoras de la sobrecarga 299

6.5. Costes informales en cuidadores españoles 303

6.6. Rol de las asociaciones de pacientes y análisis comparativo entre México y España 309

7. Conclusioni / Conclusiones 323

8. Referencias 333

9. Anexos.....409

9.1. Trabajos publicados 409

9.2. Dictamen del Comité de Ética	413
9.3. Cuestionario sociodemográfico	417
9.4. Cuestionario socioeconómico.....	419

Esta tesis ha sido presentada con el objetivo de obtener el título de Doctora por la Universidad de Deusto, y es el resultado de tres estudios llevados a cabo en el Equipo de Investigación Neuro-e-Motion, vinculado al Departamento de Psicología, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Deusto. A continuación, se presentan los estudios publicados, dos de ellos (véase Anexo 9.1) junto a los indicadores de calidad (ISI Web of Science, Journal Citation Reports). El Estudio II se encuentra en revisión.

Estudio I

Rodríguez, A.A., Martínez, Ó., Amayra, I., López-Paz, J.F., Al-Rashaida, M., Lázaro, E., Caballero, P., Pérez, M., Berrocoso, S., García, M., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., y Passi, N. (2021). Diseases costs and impact of the caring role on informal carers of children with neuromuscular disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(6), 2991-3007. <https://doi.org/10.3390/ijerph18062991>
[IF: 4.614, Q1 Social Science]

Estudio II

Rodríguez, A.A., Amayra, I., Martínez, Ó., López-Paz, J.F., García, M., Espinosa-Blanco, P., Pérez-Núñez, P., García, I., Passi, N., y Vázquez, N. Predictors of overload in parents of children with neuromuscular diseases. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*. [En revisión].

Estudio III

Rodríguez, A. A., Amayra, I., López-Paz, J. F., Martínez, O., García, M., Salgueiro, M., Al-Rashaida, M., Luna, P.M., Pérez-Nuñez, P., Passi, N., García, I., y Ortega, J. (2022). The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring

for children with Duchenne muscular dystrophy: a cross-cultural study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(19), 12334-12349.
<https://doi.org/10.3390/ijerph191912334> [IF: 4.614, Q1 Social Science]

Prefacio

Las enfermedades neuromusculares raras son un grupo de patologías neurológicas, progresivas y crónicas, de aparición general en la infancia, que generan desde una leve sintomatología a otra más grave que puede poner en peligro la vida de los afectados. La progresión de estas condiciones y las limitaciones económicas y sociales de cada país hace que los afectados acaben siendo dependientes del medio y de su entorno, implicando a los familiares más cercanos que van a proporcionar su atención y cuidados. La constante supervisión que proporcionan y las dificultades inherentes a estas afecciones hace que el cuidado proporcionado por los familiares se convierta en una experiencia negativa y limitante. En las últimas décadas, las consecuencias que conlleva vivir con una enfermedad neuromuscular han sido objeto de análisis e investigación, así es que se han desarrollado numerosos estudios a nivel internacional para conocer la situación que viven día a día estas familias. Si bien es cierto que ha aumentado el número de proyectos dedicados a mejorar la vida de estas personas, sigue estando presente un desconocimiento parcial de la situación familiar en personas que sufren estas afecciones. Así es, los mecanismos y variables que pueden propiciar situaciones de vulnerabilidad.

La escasez de estudios que reflejen la situación real que viven estas personas es lo que ha motivado la realización de la presente tesis. Se ha efectuado un trabajo con cuidadores de niños y niñas afectados por alguna enfermedad neuromuscular, analizando el impacto psicosocial que genera dicha situación, a través de un protocolo de evaluación. De forma específica, se ha querido indagar en una patología en especial, la distrofia muscular de Duchenne, estudiando, además del impacto psicosocial, la influencia de aspectos culturales y el papel que las asociaciones de afectados tienen en mitigar las consecuencias

negativas. Por tanto, la presente tesis brinda una panorámica estatal, en la que las características contextuales van a tener un gran impacto en estas familias, así como una panorámica internacional, presentando una comparación entre dos países de habla hispana.

El desarrollo exhaustivo de la temática y los antecedentes teóricos e históricos son el preludio de los tres trabajos presentados en este ámbito. Esta introducción presenta una revisión de la bibliografía sobre las enfermedades raras y el desarrollo de políticas que se han ido generando para velar por la seguridad y bienestar de las personas afectadas. Sigue con un acercamiento a estas condiciones, focalizando la atención en un subgrupo fundamental que son las enfermedades neuromusculares. Los diversos diagnósticos y la problemática asociada son tratadas en los siguientes puntos, proporcionando al lector una perspectiva general de estas afecciones. Así, sus características motivan la redacción del siguiente apartado, dedicado a los cuidadores informales, padres y madres, que consagran sus vidas al cuidado de sus hijos e hijas afectados. Sus vidas se ven afectadas a causa de múltiples barreras y conflictos provenientes de la propia sintomatología de la enfermedad y de sus propias características psicosociales, así como de aquellas derivadas del entorno (políticas, recursos económicos, etc.). Estas dificultades son objeto de estudio en los siguientes apartados, así como aquellos organismos encargados de sostener y amortiguar a las familias los efectos adversos producidos por estas condiciones. Tras presentar esta perspectiva sobre las patologías neuromusculares y los cuidadores informales, se presentan los tres trabajos que abordan los temas planteados y que conciernen al objetivo de la presente tesis. A éstos les sigue la discusión de los resultados obtenidos y las conclusiones extraídas de los mismos.

Una mejor comprensión del estado de estas familias es de especial relevancia ya que proporciona información útil para el desarrollo de programas de apoyo con el fin de

reducir los factores de riesgo asociados a la carga del cuidador. La investigación y la práctica clínica demuestran que un bienestar familiar óptimo facilita la adaptación de los pacientes a la enfermedad, mejora su participación en los programas de tratamiento y tiene un efecto positivo en la respuesta clínica al mismo. Además, los informes de los padres y madres son de gran valor como fuentes de asesoramiento experto y práctico, ya que se han convertido en expertos en el conocimiento de la enfermedad. Por otro lado, conocer los costes de una enfermedad es útil para distribuir los recursos, ya que indican qué componentes tienen un mayor papel en el coste global y permiten realizar una evaluación económica de las posibles intervenciones de prevención primaria, secundaria y terciaria. La evaluación de la carga económica de las patologías neuromusculares es muy útil para establecer prioridades de intervención y evaluar la eficacia de las estrategias terapéuticas. En última instancia, su aplicación proporcionará información importante a los agentes encargados de asignar los recursos sanitarios y sociales.

Glosario de abreviaturas

AME – Atrofia muscular espinal

AIVDs – Actividades instrumentales de la vida diaria

AVDs – Actividades de la vida diaria

CEA – Análisis de coste-efectividad

CIBERER – Centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras

CIE – Clasificación internacional de enfermedades

CIF – Clasificación internacional del funcionamiento, de la discapacidad y de la salud

CMT – Charcot Marie-Tooth

COFEPRIS – Comisión federal para la protección contra riesgos sanitarios

COI – Coste de una enfermedad

CK – Creatina quinasa

CPK – Creatinfosfoquinasa

CV – Calidad de vida

CVRS – Calidad de vida relacionada con la salud

DM1 – Distrofia miotónica tipo 1

DMB – Distrofia muscular de Becker

DMD – Distrofia muscular de Duchenne

DMU – Distrofia muscular de Ullrich

DPI – Disabled peoples international

EEUU – Estados Unidos

ELA – Esclerosis lateral amiotrófica

ENM – Enfermedades neuromusculares

ER – Enfermedades raras

ERA-NET – Consortium European research area network

EVA – Escala analógica visual

INE – Instituto nacional de estadística

INEGI – Instituto nacional de estadística y geografía

ISCIH – Instituto de salud Carlos III

IIER – Instituto de investigación de enfermedades raras

LGMD – Limb girdle muscular dystrophy

NHS – National health service in England

OMS – Organización mundial de la salud

PAS – Psychological adaptation scale

PHQ – Patient health questionnaire

QALYs – Años de vida ganados ajustados a la calidad de vida

SAD – Servicio de ayuda a domicilio

SMN – Survival motor neuron

SNS – Sistema nacional de salud

SPSS – Statistical package for social sciences

SWLS – Satisfaction with life scale

UE – Unión Europea

WHODAS – World health organization disability assessment schedule

I. Riassunto

1. Riassunto

Le malattie neuromuscolari (MND) sono patologie di origine genetico e generalmente ereditarie che producono diversi gradi di dipendenza nelle persone afflitte, provocando una necessità di costante supporto da parte di un caregiver. A causa di che i primi sintomi appaiono durante l'infanzia, sono i progenitori che investono il loro tempo per prestare attenzione e cura ai propri figli, affrontando molte sfide nella loro vita quotidiana che finiscono per influire sulla loro salute fisica e psicologica. Molti di loro perdono il lavoro o riducono l'orario di lavoro e devono investire gran parte del loro reddito per fornire ai propri figli un'assistenza sanitaria completa e adeguata. Inoltre, le emozioni e le finanze di loro sono influenzate dal deterioramento della capacità funzionale dei pazienti. Tuttavia, il ruolo delle associazioni delle persone colpite sembra ridurre l'impatto della malattia, sia in Messico che in Spagna. Pertanto, questa tesi si propone di esporre la realtà che vivono queste famiglie, ovvero le conseguenze fisiche e psicologiche della malattia nei genitori, così come il ruolo delle associazioni di pazienti, considerando i fattori socioeconomici e culturali.

Per rispondere a questo obiettivo, questa tesi viene stata composta da tre articoli pubblicati su riviste. L'obiettivo dello *Studio I* era valutare i costi dell'assistenza informale per i bambini con MND e valutare in che modo la salute fisica e psicologica è associata alle variabili sociodemografiche. L'obiettivo dello *Studio II* era analizzare le variabili predittive del sovraccarico in questi caregiver, valutando come la qualità della vita, i sintomi somatici, la soddisfazione con la vita, l'adattamento psicologico e alcune variabili sociodemografiche possono predire il sovraccarico. Infine, l'obiettivo dello *Studio III* consisteva in studiare il ruolo di due modelli di associazioni, legati a due diversi modelli culturali, nel modo in cui i servizi che forniscono possono aiutare a ridurre l'impatto

emotivo ed economico sui caregiver di bambini con distrofia muscolare di Duchenne (DMD).

I risultati raccolti dagli articoli mostrano che i genitori di bambini con MND spendono un'ampia percentuale del loro reddito annuo in fisioterapia, assistenza psicologica e logopedia e che tali spese dipendono dal grado di dipendenza del bambino. Le perdite di produttività del lavoro era correlata allo stato civile, all'uso di servizi professionali e alla dipendenza da minorenni. Nello stesso modo, questi risultati rivelano l'inesistenza, in molte occasioni, di protezione sociale ed economica che finisce per affettare la loro vita. Per quanto riguarda all'ultimo esposto, viene presentato un modello predittivo che evidenzia come la disoccupazione, avere un figlio con un livello di dipendenza grave, la presenza di sintomi somatici e la soddisfazione con la vita influenzino il sovraccarico del caregiver. Analogamente, l'autostima del caregiver potrebbe essere un fattore protettivo. Per quanto riguarda lo studio comparativo condotto con due paesi di lingua spagnola, i caregiver in Messico hanno un maggiore benessere e sono meno colpiti dall'impatto economico della malattia grazie al lavoro delle associazioni e al fatto che generano una rete di servizi sanitari che offrono gratuitamente a disposizione del paziente. Queste differenze possono anche essere attribuite a questioni culturali e al fatto che Messico ha una cultura del sostegno molto radicata.

L'impatto economico ed emotivo subito dalla famiglia viene rivelato in questa tesi attraverso i tre lavori presentati, esponendo che esiste un problema individuale e sociale che i sistemi pubblici devono affrontare. L'importanza di questa tesi risiede in la presentazione degli elementi che predominano come fattori di rischio e di protezione quando si tratta di sviluppare problemi fisici e psicologici nei genitori di ragazzi e ragazze affetti da MND, indicando in quali aspetti è vantaggioso che gli interventi dovrebbero

concentrarsi. Infine, vengono presentate le caratteristiche che consentono alle associazioni di affrontare adeguatamente i problemi delle persone colpite e dei familiari.

Parole chiave: Malattie neuromuscolari · Distrofia muscolare di Duchenne · Caregivers · Costi economici · Salute psicologica · Sovraccarico · Qualità della vita · Associazioni di pazienti

1. Resumen

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son patologías de carácter genético y generalmente hereditario que producen diferentes grados de dependencia en las personas afectadas, dando lugar a una necesidad de apoyo constante por parte de un cuidador o cuidadora. Debido a que los primeros síntomas aparecen en gran medida en la infancia, son los padres y madres aquellos que invierten su tiempo en prestar atención y cuidados a sus hijos/as, enfrentándose a múltiples retos en su vida diaria que terminan afectando su salud física y psicológica. Muchos de ellos pierden el trabajo o reducen su jornada, y deben invertir una gran parte de sus ingresos en proporcionar a sus hijos e hijas una atención sanitaria integral y adecuada. Además, las emociones y finanzas de los cuidadores se ven afectadas por el deterioro de la capacidad funcional de los pacientes. Ante esta situación aparecen las asociaciones de pacientes para reducir el impacto de la enfermedad, tanto en México como en España. Por tanto, la presente tesis pretende exponer la realidad que viven estas familias, esto es, las consecuencias físicas y psicológicas de la enfermedad en los cuidadores, así como el papel de las asociaciones de afectados, teniendo en cuenta factores socioeconómicos y culturales.

Para dar respuesta a este objetivo, la presente tesis se compuso de tres trabajos. El objetivo del *Estudio I* fue evaluar los costes del cuidado informal de niños/as con ENM y cuál es el grado de asociación entre la salud física y psicológica y las variables sociodemográficas. El objetivo del *Estudio II* fue analizar las variables predictoras de sobrecarga en estos cuidadores, evaluando cómo la calidad de vida, la sintomatología somática, la satisfacción vital, el ajuste psicológico y determinadas variables sociodemográficas pueden predecir la sobrecarga. Por último, el objetivo del *Estudio III* fue estudiar el papel de dos modelos de asociaciones, inspirados en dos modelos culturales diferentes, en cómo

los servicios que prestan pueden ayudar a disminuir el impacto emocional y financiero en los cuidadores de niños con distrofia muscular de Duchenne (DMD).

Los resultados recabados de los estudios muestran que los progenitores de niños/as con ENM emplean un gran porcentaje de sus ingresos anuales en determinados servicios como fisioterapia, atención psicológica y logopedia y que estos gastos difieren en función del grado de dependencia del niño o niña. La pérdida de productividad laboral está relacionada con el estado civil, el uso de servicios profesionales y la dependencia del niño o niña. Asimismo, estos resultados ponen de manifiesto la inexistencia, en muchas ocasiones, de protección social y económica que acaba afectando a sus vidas. En relación con lo último expuesto, se presenta un modelo predictivo que destaca que el desempleo, tener un hijo/a con un nivel de dependencia severo, la presencia de sintomatología somática y la satisfacción vital influyen en la sobrecarga del cuidador. Asimismo, la autoestima del cuidador parece ser un factor protector.

En cuanto al estudio comparativo realizado con dos países de habla hispana (España y México), los cuidadores en México tienen un mayor bienestar y se ven menos afectados por el impacto económico de la enfermedad debido al trabajo diario de las asociaciones y al hecho de que generan una red de servicios sanitarios que ponen a disposición del paciente de forma gratuita. Estas diferencias también pueden atribuirse a cuestiones culturales y a que México tiene una cultura de apoyo muy arraigada.

El impacto económico y emocional que sufre la familia se pone de manifiesto en la presente tesis a través de los tres trabajos presentados, exponiendo que existe una problemática individual y social a la que los sistemas públicos deben hacer frente. La importancia de la presente tesis recae en que se presentan los elementos que preponderan como factores de riesgo y protectores a la hora de desarrollar problemas físicos y psicológicos en los progenitores de los menores afectados por ENM, indicando en qué aspectos es

beneficioso que se centren las intervenciones. Por último, se presentan las características que hacen que las asociaciones aborden de manera adecuada la problemática de los afectados y familiares. A través de éste se demuestra que una red de apoyo óptima y una atención médica y sanitaria multidisciplinar integral mejorarían la vida tanto de los pacientes como de sus familias, reduciendo el impacto negativo de la enfermedad.

Palabras clave: Enfermedades neuromusculares · Distrofia muscular de Duchenne · Cuidadores informales · Costes económicos · Salud psicológica · Sobrecarga · Calidad de vida · Asociaciones de pacientes

II. Introducción

2. Introducción

2.1. Definición de las enfermedades raras

El término Enfermedades Raras (ER) se origina en Estados Unidos (EEUU) a principios de los años 80 (Seco Sauces y Ruiz Callado, 2016). Éstas representan un grupo heterogéneo que, o afectan de forma específica a un órgano o sistema del organismo humano, o bien son multisistémicas, constituyendo un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar a un número reducido de personas en la población, por ser crónicos e incapacitantes. Además, cuentan con una alta tasa de morbilidad y mortalidad, y los recursos terapéuticos son, en general, escasos y poco eficaces (Palau, 2010). Una ER es considerada como tal cuando su frecuencia es inferior a cinco por cada 10.000 habitantes (De las Heras, 2013).

Según el EUROPLAN (2017), actualmente existen aproximadamente 6.000 enfermedades catalogadas como tales. Otros autores hablan de que existen entre 6.000 y 8.000 ER. A pesar de ser enfermedades poco frecuentes, y de tener una baja prevalencia, afectan a un número relevante de la población. A saber, existen 30 millones de personas afectadas en EEUU, 30 millones en Europa, y dos millones en Australia. A nivel mundial, nos encontramos con que 350 millones de personas viven con algún tipo de ER (Sequeira et al., 2021).

Desde el punto de vista clínico y, a pesar de su complejidad, suelen compartir una serie de características, como la cronicidad y progresividad, así como un nivel alto de discapacidad y dependencia (Sequeira et al., 2021).

Según EURORDIS (2005), las ER presentan las siguientes características: son enfermedades graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que pueden poner en peligro la vida. Además, su comienzo tiene lugar en la niñez en el 50% de los casos de ER y la Calidad de Vida (CV) de estas personas suele verse comprometida por la pérdida

de autonomía, ocasionada por el nivel de dependencia que va en aumento. Son dolorosas en términos de carga psicosocial y actualmente carecen de tratamiento curativo, y, por lo general, tampoco disponen de un tratamiento efectivo (EURORDIS, 2005).

2.2. Prevalencia, incidencia y datos objetivos

Actualmente, no existe una única lista de ER ni un único inventario consensuado que permita conocer la situación global de estas enfermedades. Así, este punto es uno de los considerados como básicos y uno de los principales retos desde las acciones de la Unión Europea (UE) y por ello se recomienda el desarrollo de un inventario sobre ER en el marco de la próxima edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) y de la Organización Mundial de la Salud (OMS). La antigua versión de esta clasificación CIE-10 apenas recoge unos 300 códigos únicos (un solo código para una sola enfermedad) correspondientes a ER (Posada et al., 2008). Sin embargo, con la nueva clasificación CIE-11 se representan unas 5.400 ER enumeradas en la base de datos de Orphanet y, por lo tanto, se les proporciona un identificador único (Aymé et al., 2015).

Como se ha señalado anteriormente, existen hoy en día entre 6000 y 8000 ER reconocidas, y aunque cada enfermedad incluye pocas personas, el total de todas ellas supone un colectivo social de entre el 5-7% de la población en los países desarrollados, lo que equivale en España a más de tres millones de personas afectadas (Seco Saucedo y Ruiz Callado, 2016). En la UE, la definición de las ER se estableció como patologías cuya prevalencia no supera a 50 personas afectadas por cada 100.000 habitantes (Wakap et al., 2020).

La prevalencia de las ER en su extremo más alto (4,2 y 2,8 de afectados por 10.000 habitantes) no se considera *per se* un problema de salud pública que afecte a un colectivo amplio de la población. Sin embargo, tres millones de personas con problemas de salud

compartidas en la población española, sí que se trata de una cuestión que requiere una aproximación sanitaria y científica (Palau, 2010).

Por otro lado, resulta de real importancia conocer la incidencia de las ER para entender el impacto sanitario de éstas y asignar los recursos a la investigación. Sin embargo, estimar su incidencia es un reto debido a que las características patogénicas son, en sí mismas, extremadamente raras (Baindridge, 2020). Si bien no se conocen datos objetivos sobre la incidencia real de estas patologías, se han desarrollado modelos teóricos que permiten realizar una estimación para determinados grupos de enfermedades. Para ejemplificar dichos modelos, se estima una incidencia del 0,002 a nivel mundial en los grupos de enfermedades metabólicas (Kruger et al., 2022), y, por otro lado, se estima a través de otro modelo un 0.6-0.8 de incidencia para ER graves y recesivas en poblaciones no consanguíneas que utiliza frecuencias alélicas conocidas (Baindridge, 2020).

2.3. Consecuencias asociadas a las enfermedades raras

En general, las personas afectadas por una ER se enfrentan a retos y situaciones complejas que afectan gravemente a su vida diaria. Por un lado, las lagunas en el conocimiento científico sobre su enfermedad dan lugar a una demora diagnóstica, produciendo una falta de cuidados y ausencia de un tratamiento específico. Al ser enfermedades de baja prevalencia, tienen una mayor dificultad para acceder al tratamiento, rehabilitación, y cuidados necesarios, junto con una falta de información de calidad y de apoyo en momentos críticos. Por consiguiente, todas estas deficiencias acaban produciendo un deterioro en su vida personal y social, que acaban afectando a su entorno (Palau, 2010). El desconocimiento científico y médico sobre ellas genera consecuencias negativas para el paciente, su familia, y su entorno (De las Heras, 2013).

Las dificultades que encuentran los pacientes cuando reciben el diagnóstico de una ER son producidas por las problemáticas inherentes a la propia patología (Palau,

2010). Existe una gran diversidad entre las ER, debido a que la naturaleza de los procesos patológicos varía considerablemente desde enfermedades que afectan a un solo sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas. Esta diversidad da lugar a que las ER sean muy heterogéneas, afectando y condicionando en último lugar de forma negativa a la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Asimismo, las ER tienen una alta dispersión geográfica, lo que hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades por parte de la sanidad pública. Esto último supone para el paciente y su familia un continuo desplazamiento para recibir atención sanitaria de calidad, agravado a su vez por las dificultades de movilidad propias de numerosas ER (Best et al., 2022; Yu et al., 2020)

Por otro lado, una ER suele presentar un carácter crónico e incapacitante, lo que genera una necesidad de una atención integral y multidisciplinaria al paciente y su familia. En muchas ocasiones, la falta de recursos sanitarios supone un problema a la hora de atender estas necesidades (Schieppati et al., 2008).

Otra problemática viene asociada a que muchas de estas ER muestran sus primeros síntomas en la infancia o la adolescencia, lo que conlleva que la carga familiar y social sea prácticamente de por vida, y que su historia vital se vea afectada desde muy temprano (Rode, 2005).

Por último, las opciones terapéuticas para las ER son, en general, escasas y poco eficaces (Gagne et al., 2014).

2.3.1. Diagnóstico

La baja prevalencia de las ER determina un menor conocimiento de ellas por parte del equipo médico, lo que produce diagnósticos difíciles, tardíos y poco específicos (e.g. Faviez et al., 2020; Gonzales De La Vega et al., 2013; Saltonstall y Scott, 2013). Esto perjudica aún más la CV de los pacientes y sus familias, quienes deben consultar varias

opiniones de especialistas antes de recibir un diagnóstico correcto y preciso, asumiendo un arduo peregrinaje por diferentes centros clínicos (Cortés, 2015). Muchas de las personas con ER conviven durante un largo período sin un diagnóstico específico, por lo que las enfermedades no diagnosticadas constituyen una categoría clínica que merece un esfuerzo diagnóstico por parte del sistema de salud. El cambio de paciente sin diagnóstico a persona con una enfermedad diagnosticada es una necesidad vital para éste (Palau, 2017). El retraso en el diagnóstico se va a asociar a un mayor número de secuelas clínicas adversas. Además, la demora también se asocia a una mayor progresión de la enfermedad en el momento del diagnóstico, así como a una mayor carga sintomática (Stoller, 2018).

Si se traduce en datos específicos, los pacientes con estas afecciones pueden visitar entre seis y 13 médicos antes de lograr un diagnóstico definitivo y el retraso en el diagnóstico frecuentemente es mayor a cinco años desde el inicio de los síntomas (Cortés, 2015). Esta problemática viene dada por las barreras encontradas para detectar la existencia de una mutación que esté detrás de una enfermedad genética. Sin embargo, también viene explicada por la dificultad por parte de los médicos a la hora de apreciar signos y síntomas que puedan servir de referencia para realizar un diagnóstico más certero. Por tanto, la mayoría de los pacientes y familiares demandan a su médico una mayor escucha activa durante el largo proceso diagnóstico (Ribes, 2013).

Por tanto, las ER se caracterizan por un retraso en el diagnóstico, originado por el escaso conocimiento y escasa información (Puente et al., 2013). Sin embargo, en los últimos años se ha discutido sobre si realmente el retraso diagnóstico tiene que ver con la falta de conocimiento sobre las ER en sí, o si entran más factores en juego. Para muchos pacientes con ER, su “búsqueda del diagnóstico” no tiene que ver con el retraso en la derivación de la atención primaria ni con la atención de centros clínicos, ya que esta atención existe y la derivación desde lo primario se da en su gran mayoría en un corto periodo

de tiempo. El problema viene cuando esta atención es fragmentada, se da una mala comunicación entre profesionales, y hay una falta de visión integral del paciente. Todas estas variables constituyen una de las principales barreras a la hora de dar con un diagnóstico certero (Evans, 2018).

2.3.2. Necesidades educativas

Como se ha comentado en apartados anteriores, gran parte de las ER tienen su inicio en la infancia y la adolescencia, dos etapas cruciales en las que la educación de la persona se está creando o consolidando. Un aspecto notable a tener en cuenta en el ámbito educativo de las personas que padecen ER es que muchas de éstas afectan al plano intelectual, cognitivo o motor y, por tanto, aparecen dificultades en el proceso de aprendizaje. Otros aspectos que también influyen en el ámbito educativo son las dietas especiales a las que se tienen que someter a causa de la enfermedad, la restricción de determinadas actividades o los efectos de la medicación, que suponen una clara desventaja escolar para el/la niño/a que sufre la ER. Todos estos elementos intrínsecos a la enfermedad aumentan la incompreensión por el resto de sus compañeros, así como un mayor sentimiento de soledad y aislamiento (Seco Sauces y Ruiz Callado, 2016). Es de especial relevancia que, si se originan necesidades específicas de apoyo educativo, la escuela deba emplear los medios y recursos necesarios para que el alumnado pueda emprender y desarrollar su proceso de aprendizaje (Hawrylak y Rubio, 2014).

Sin embargo, en el caso de las ER resulta difícil establecer las mismas necesidades específicas de apoyo educativo para todo el alumnado ya que la manifestación de sus síntomas es muy heterogénea. Esto, en última instancia, condiciona la actuación clínica y preventiva de los recursos escolares (Hawrylak y Rubio, 2014). A este respecto, autores como Grau (2004) enumeran tres tipos de necesidades en el ámbito educativo que son comunes a todas las ER y a las que se tiene que enfrentar tanto el/la niño/a que sufre la

ER como el sistema educativo: i) las derivadas del diagnóstico y tratamiento, adherencia a los tratamientos y control de la enfermedad del niño o niña, familia y entorno escolar; ii) las derivadas de los trastornos emocionales y sociales que produce la adaptación a la enfermedad en los progenitores y niños/as; iii) por último, las relacionadas con el currículo escolar para favorecer un adecuado desarrollo cognitivo, motor, afectivo y social del niño, como por ejemplo, unidades escolares de apoyo en instituciones hospitalarias, atención educativa domiciliaria, y centros escolares de referencia.

Para reducir las consecuencias negativas que pueden aparecer debido a una ER, la educación de estos alumnos debe regirse por los principios de normalización e inclusión. Así, cualquier niño o niña con una ER debe contar con el mismo derecho a acceder a una educación no discriminatoria e igualitaria que, además, pueda dar cabida a que las diferentes etapas educativas sean más accesibles e inclusivas (Verger et al., 2020).

En España, aunque existen colegios de educación especial para niños y niñas con discapacidad intelectual severa, en general, la legislación educativa aboga por la inclusión de todos los menores en los colegios ordinarios. Según la Ley 2/2006 de Educación, el objetivo de la inclusión es proporcionar una educación que garantice la igualdad de oportunidades y la no discriminación, con ajustes especiales para las condiciones individuales relacionadas con la discapacidad y la enfermedad crónica (Verger et al., 2020).

Sin embargo, y como se verá en apartados posteriores, las leyes todavía no cubren adecuadamente las necesidades de este colectivo.

2.4. Evolución del marco legal de las enfermedades raras: España y Latinoamérica

En el presente apartado se desarrollará la evolución del marco legal de las ER de varios países; a saber, España y México, debido a que uno de los objetivos de la presente tesis fue realizar una comparación entre dos modelos sanitarios diferentes.

2.4.1. España

España ha vivido un progreso lento pero continuo en el terreno social y legal de las ER. En términos generales, la investigación de las ER fue impulsada entre los años 2002 y 2006, gracias a la financiación por parte del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) (Ministerio de Sanidad) (Pàmpols y Palau, 2016).

De forma específica, en 2003 se creó el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), que era parte del ISCIII, y en 2006 se puso en marcha el E-RARE del Consortium European Research Area Network (ERA-NET). Este consorcio promueve la cooperación entre organizaciones europeas que financian proyectos de investigación para generar conocimiento en esta área. Este mismo año también se creó el Centro de Investigación Biomédica en Red de ER (CIBERER), un consorcio dependiente del ISCIII, con más de 80 grupos de investigación y más de 700 investigadores. Este centro comenzó a coordinar las investigaciones focalizadas en el avance del conocimiento sobre las ER (Pàmpols y Palau, 2016).

Posteriormente a estos hitos, en 2009 se presentó una estrategia nacional que intentaba adaptar las actuaciones en lo que respecta a atención sanitaria. De esta manera, se intentaba llevar a cabo un mejor seguimiento de las mismas a través del sistema sanitario (Vicente et al., 2018).

Para comprender mejor el contexto histórico del sistema de salud español, es necesario remontarse a el año 1986, en el que se promulgó la Ley General de Sanidad. Algunas características principales son el derecho de todo ciudadano a la salud, financiación de carácter público y provisión de servicios que garanticen la calidad de la asistencia, en un sistema sanitario descentralizado en comunidades autónomas (Pérez-Canto et al., 2019).

Sin embargo, la reciente crisis económica en Europa ha ejercido una gran presión sobre los sistemas de salud. Esto se ha traducido en la toma de medidas restrictivas, como reducción de la cartera de servicios y del gasto en medicación, o recortes en personal y salarios. Estas restricciones incrementan las desigualdades sociales en la cobertura asistencial y repercuten de manera directa en la seguridad y satisfacción de las personas. Esto último se acentúa cuando hablamos de personas con ER (Pérez-Canto et al., 2019).

Por tanto, se observa que el sistema social y de salud no cubre adecuadamente las necesidades de estas patologías. Los pacientes y sus familias sufren una disminución importante en sus ingresos. Se estima que deben gastar una gran parte de su salario en fármacos, desplazamientos, acondicionamiento del domicilio, terapias complementarias, o productos alimenticios especiales. Esto ocasiona un desequilibrio considerable en el presupuesto familiar, acrecentándose si alguno de los miembros de la familia tiene que disminuir su jornada laboral o dejar el trabajo debido a la enfermedad (Del Barrio y Castro, 2008; Seco Sauces y Ruiz-Callado, 2016). En España, paralelo al avance en los sistemas sanitarios, acompañados de medidas legislativas, el movimiento asociativo de los afectados ha sido fundamental para dar visibilidad a las ER y que sean consideradas en Europa una prioridad en salud pública (Ayuso et al., 2016).

2.4.2. *Latinoamérica*

Las ER han suscitado el interés y la conciencia por parte del Estado y de la sociedad a lo largo de los años. Sin embargo, en Latinoamérica el desarrollo de políticas públicas dirigidas a las ER fue más tardío. Específicamente, comenzó en el año 2000 en algunos países, y hasta el 2019 no se adaptaron legislaciones ya existentes y medidas públicas dirigidas a estas patologías (Catamara, 2019). Así es que los pacientes con ER han sido parcialmente atendidos y estas enfermedades se han asociado más, en el ámbito de políticas, con enfermedades catastróficas, de alto coste, enfermedades crónicas no

transmisibles y población en situación de discapacidad. Por tanto, no se han llegado a dar soluciones claras ni tampoco ninguna discriminación integral positiva (Castañeda-Cardona et al., 2019).

Los antecedentes que han definido el curso de las políticas para ER en Latinoamérica pueden resumirse en dos cuestiones: a) la implementación de políticas de tamizaje neonatal e identificación de anomalías congénitas y, b) políticas públicas para resolver problemas relacionados con ciertas enfermedades (clasificadas como enfermedades catastróficas o de alto coste), no específicas para ER (Castañeda-Cardona et al., 2019).

Así, y debido al desarrollo paulatino de progresos en esta temática, los países latinoamericanos se encuentran en un contexto heterogéneo, dando lugar a dos situaciones diferentes. La primera, algunos países no cuentan con un desarrollo legislativo adecuado y además carecen de políticas públicas apropiadas, lo que les hace ineficaces para atender a las necesidades que las ER conllevan. La segunda situación es que algunos países regulan sus legislaciones de manera parcial, y las medidas públicas no son ni suficientes ni adecuadas, por lo que sólo responden de manera parcial a situaciones excepcionales (Catamara, 2019).

Por tanto, se observa que el conjunto de países latinoamericanos presenta dificultades políticas, económicas, geográficas y culturales que conforman una región dispar, con sistemas políticos y económicos de diferente desarrollo, y sistemas de salud heterogéneos. Esto hace más complejo el estudio de cualquier problema de salud pública (Castañeda-Cardona et al., 2019) A día de hoy, los países que cuentan con mejor desarrollo normativo dentro del contexto latinoamericano sobre las ER son cinco países: Colombia, Argentina, México, Perú y Chile (Catamara, 2019).

A pesar de lo mencionado, en muchas ocasiones el conocimiento sobre éstas sigue siendo fraccionado y disperso, y el sistema de salud tiene dificultades para atender de

forma integral los problemas asociados a estas enfermedades (Catamara, 2019; Uribe-Restrepo, 2019). Tal es el caso de Colombia y Argentina. Asimismo, se enfrentan a otro problema que dificulta aún más las acciones sanitarias que es la dispersión geográfica, ya que existen diversas regiones alejadas de las principales ciudades que no cuentan con una prestación de servicios de salud adecuados. Por tanto, muchas personas tienen serias dificultades a la hora de acceder a tratamientos adecuados para su enfermedad (Catamara, 2019).

Otro problema al cual tienen que enfrentarse estos países es la ausencia de registros de ER o la presencia de algunos poco completos. Por ejemplo, en Argentina no se ha desarrollado un listado de estas patologías y, consecuentemente, no cuentan con un registro nacional (Carignani y Flores, 2020). En el caso de Perú, no se cuenta con un registro formal de pacientes con ER ni tampoco con centros de investigación con alta tecnología para llevar a cabo los diagnósticos y tratamientos adecuados (Rivera, 2016). Lo mismo ocurre en el caso de Chile, en donde no existe ningún registro que identifique el número de personas que padecen ER ni un listado del número de patologías reconocidas (Catamara, 2019; Jorquera, 2020).

Asimismo, estos países no cuentan con una cobertura financiera para medicamentos y/o tratamientos que permita su incorporación en el sistema de salud, debido a su elevado coste y escasez de los mismos en el mercado (Catamara, 2019). Por consiguiente, el acceso igualitario al sistema sanitario es reducido, ya que no todos pueden acceder, y sólo acceden aquellos que lo hacen a través de órganos judiciales (Carignani y Flores, 2020). En el caso de Perú, la situación en cuanto a atención y cuidados en salud para personas con ER es precaria. No se puede garantizar una continuidad de esta atención médica y un seguimiento óptimo de la enfermedad, y el país cuenta con graves limitaciones de acceso a medicamentos y tratamientos especializados, debido a su alto coste. Esto

da lugar a que sean los pacientes y sus cuidadores los que tengan que asumir los elevados costes que suponen acceder a un tratamiento especializado. En el caso chileno, cabe destacar que, la gran mayoría de pacientes que padecen una ER, son personas de escasos recursos económicos que solo cuentan con la atención derivada de los servicios sociales, generando aún más desigualdad, y limitando el acceso a una atención sanitaria adecuada (Catamara, 2019).

A pesar de las limitaciones con las que se encuentran las personas afectadas en estos países, han ido alcanzando de manera significativa reconocimiento en el ámbito normativo y posicionándose como prioridad en la salud pública (Catamara, 2019). Para el Ministerio de Salud de Colombia, el manejo integral de una ER implica aplicar la legislación existente e incentivar los centros de excelencia en atención integral de ciertos grupos de enfermedades (Uribe-Restrepo, 2019). En el caso chileno, y parecido al caso de México del cual se hablará a continuación, gracias al trabajo que hacen las asociaciones, se ha conseguido estimar que aproximadamente existen 250 ER, y que afectan aproximadamente a 200.000 personas (Catamara, 2019).

Con el objetivo de comparar dos modelos sanitarios diversos, esto es, el modelo de salud liberal americano, en el que los ciudadanos han de costearse a nivel individual los servicios de salud o son suministrados por el sector privado, y el modelo del Sistema Nacional de Salud (SNS), en el que los servicios sanitarios están mayoritariamente subvencionados por el Estado, se desarrolla a continuación un apartado sobre la evolución del marco normativo de las ER en México. Se ha seleccionado México por su mayor trayectoria y desarrollo en investigación, lo que permite la comparativa como ejemplo entre los dos modelos sanitarios. Asimismo, se trata de uno de los países con más densidad de población, después de EEUU y Brasil. Además, tiene como lengua oficial el español, lo cual facilita su comparación.

2.4.2.1. México

En México, el SNS se divide en un sector público y otro privado. El sector público está compuesto por cinco prestadores y éstos se asignan a los ciudadanos en función del tipo de trabajo que realizan. De acuerdo a su clasificación, los empleados del sector formal de la economía están asignados al Instituto Mexicano del Seguro Social; los empleados del gobierno están asignados al Instituto de Seguridad y Servicios Sociales para los Trabajadores del Estado; los empleados de la empresa pública petrolera Pemex están asignados a los servicios de salud de Pemex; los miembros de la marina y las fuerzas armadas están asignados al Instituto de Seguridad Social de las Fuerzas Armadas; por último, los que trabajan en el sector informal de la economía tienen la opción de estar cubiertos por el Seguro Popular (Charvel et al., 2018).

En cuanto a los datos sobre ER, se estima que en México existen 8 millones de personas que padecen alguna de estas enfermedades. Actualmente, el país reconoce 20 de estas patologías y cuenta con 68 tratamientos aprobados por la Comisión Federal para la protección contra Riesgos Sanitarios (COFEPRIS), pero sólo 20 de ellos se encuentran disponibles en el sistema de salud (Catamara, 2019).

Estas cifras ponen de manifiesto las carencias institucionales presentes en el país. Además, no existe un registro completo que establezca la prevalencia y la incidencia de las ER en las diferentes regiones de México. Este desconocimiento puede generar una identificación errónea y paupérrima o un diagnóstico equivocado de las mismas, con consecuencias adversas en la salud de la población afectada (Rivera-Silva et al., 2019).

En México, como en la mayoría de las economías en desarrollo, no existe una legislación específica para las ER y los medicamentos huérfanos. La necesidad de contar con evidencia científica sobre cada ER es imprescindible para prescribir el tratamiento adecuado (Carbajal-Rodríguez et al., 2011).

Por tanto, uno de los principales aspectos negativos es que el país no cuenta con ninguna normativa específica que legisle a favor de las personas con ER. A este respecto, en el año 2012 se intentó modificar la Ley General de Salud para incluir un decreto con dos artículos referentes a la definición de medicamentos huérfanos y la prevalencia de las ER (Catamara, 2019). Es importante destacar que todos los proveedores del sector público sanitario de México deben atenerse al Catálogo Nacional de Medicamentos, una lista creada por el Consejo General de Salud que nombra todos los medicamentos que han sido aprobados para su uso en el SNS, no pudiendo suministrarse aquellos que no estén incluidos en dicho listado (Charvel et al., 2018). Además, para que un medicamento huérfano forme parte de este catálogo, la enfermedad que aborda debe ser analizada por una comisión especial que evalúa su inclusión o exclusión (Charvel et al., 2018).

Posteriormente, se han sucedido nuevos pasos en favor de la consideración de las ER. En el año 2017, el Consejo de Salubridad General, expidió un acuerdo publicado en el Diario Oficial de la Federación, por el cual se creó una Comisión para el análisis, registro y seguimiento de las ER. Esta comisión se encarga, entre otras cosas, de la definición y el registro de las ER y, a través de esto, se logró obtener por primera vez un listado general sobre estas patologías (Catamara, 2019).

En el año 2018, la COFEPRIS crea un Comité Especial de ER, para garantizar y mejorar el acceso, la atención y cuidados en salud a los pacientes, así como para realizar una revisión de los 68 medicamentos huérfanos. Además, México cuenta con la prueba del tamiz neonatal, que detecta actualmente seis tipos de ER, y es parte del programa de salud pública, por lo que se realiza de manera gratuita (Catamara, 2019).

Como se observa a lo largo de este recorrido histórico sobre la evolución del marco legal de ER en países latinoamericanos, el panorama normativo es escaso y no se cuenta con información real respecto a la incidencia de las ER y de su prevalencia, lo cual

limita el seguimiento e información de las mismas. Y, si bien el marco normativo español ha seguido un curso diferente, siguen existiendo lagunas e importantes retos a la hora de abordar estas enfermedades, generando necesidades no cubiertas en el colectivo.

Estas dificultades aumentan cuando, además de ser una enfermedad poco frecuente, se habla de un colectivo que se encuentra dentro de éstas y que tienen un inicio normalmente en la infancia: las Enfermedades Neuromusculares (ENM). Estas condiciones requieren especial consideración ya que son un grupo muy amplio de patologías que afectan a una parte sustancial de la sociedad, y que supone un problema de salud pública importante. Esto es debido a su naturaleza crónica y al alto nivel de dependencia que generan, conteniendo a su vez altos índices de mortalidad. Estos aspectos se ampliarán más en profundidad en el siguiente apartado.

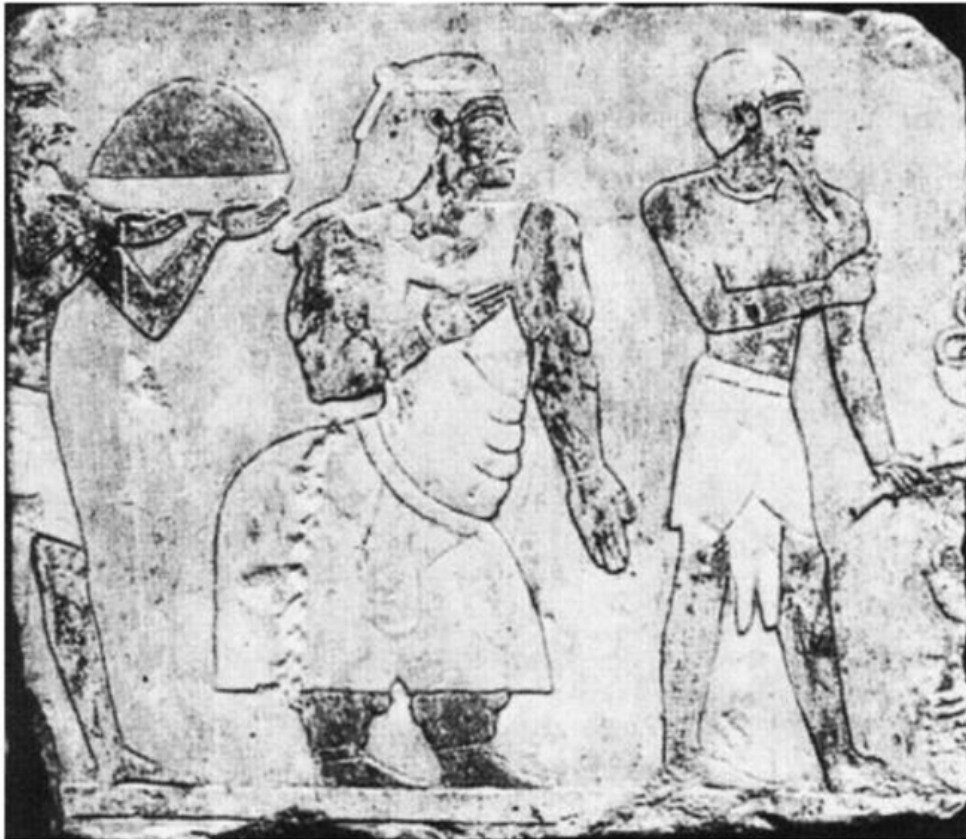
2.5. Enfermedades neuromusculares raras

Las ENM son enfermedades de carácter genético y generalmente hereditario cuyas características más importantes son la pérdida progresiva de fuerza muscular, junto con la atrofia o hipertrofia, fatiga, mialgia, rigidez muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan. En estos trastornos la afectación es del músculo o nervio, existiendo la posibilidad de que se vean comprometidos otros órganos y tejidos (p.ej. corazón, sistema nervioso central, etc.). Las ENM se caracterizan por la disfunción de alguna de las estructuras que forman la unidad motora (sistema nervioso periférico y músculo esquelético) (Masdeu y Ferrer, 2003). Se consideran ER por su baja incidencia y prevalencia (Valdebenito y Ruiz, 2014). Además, en el curso evolutivo de estas enfermedades son muy frecuentes las complicaciones neumológicas, donde un 70% de los pacientes fallece exclusivamente por causas respiratorias (Masdeu y Ferrer, 2003). Su aparición o su detección se remonta al Antiguo Egipto, debido al descubrimiento de ciertas pinturas en tumbas donde se representaban signos y síntomas de éstas,

como, por ejemplo, la hiperlordosis lumbar de la Figura 1 que se presenta en un sujeto. Ésta pintura se halla en el Templo de Hatshepsut y data de la dinastía XVIII del Imperio Nuevo. Se ha llegado a sugerir que incluso se observa cierto agrandamiento de las pantorrillas (Emery et al., 2015).

Figura 1

Pintura egipcia en relieve de la XVIII dinastía



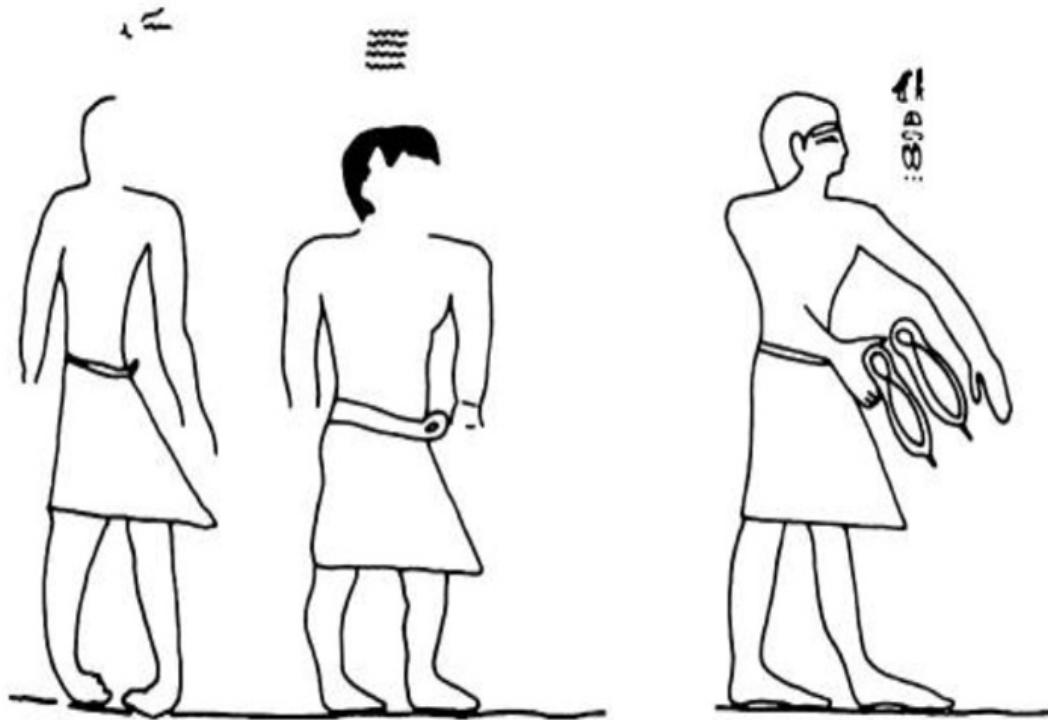
Adaptado de Emery et al. (2015). In F. Muntoni, R. Quinlivan (Eds.) p. 7

Por otro lado, en la pared de la tumba de Beni Hasan (Figura 2), que data del Imperio Medio, los autores Emery et al. (2015) observaron que hay representadas dos figuras de interés. La primera tiene un pie zambo bilateral. En el centro, sin embargo, hay un niño con lo que podría ser una distrofia muscular. Ha perdido el arco normal de los pies, que suele estar claro en las pinturas murales egipcias, como se ve en la figura de la derecha. Además, sus pantorrillas parecen algo agrandadas y podría tener cierto grado de

pseudohipertrofia de algunos músculos de las extremidades superiores.

Figura 2

Pinturas pertenecientes a una tumba en Beni Hasan (2800-2500 a.c.)



Adaptado de Emery et al. (2015). In F. Muntoni, R. Quinlivan (Eds.) p. 7

En cuanto al diagnóstico y al tratamiento de la patología neuromuscular, éstas requieren una alta especialización, por lo que su estudio y manejo constituyen una subespecialidad dentro la neurología general (Camacho et al., 2018). El diagnóstico se establece por el historial familiar, síntomas, examen físico y una combinación de analíticas, estudios neurofisiológicos, estudios de muestras biológicas (principalmente del músculo y también de nervios periféricos), y estudios genéticos (López-Pison et al., 2005). La estrategia diagnóstica para identificarlas depende de la edad del paciente y de las manifestaciones clínicas iniciales. La adolescencia en estas enfermedades se caracteriza por ser un periodo en el que los signos y síntomas clínicos son menos evidentes que en edades más precoces, requiriéndose de un alto índice de sospecha, una adecuada historia clínica y un examen físico dirigido, que busca elementos que permitan orientar un diagnóstico

temprano y un tratamiento precoz (Castiglioni et al., 2015). Son frecuentes las dificultades diagnósticas, agravadas por precisar de técnicas no disponibles en muchos centros sanitarios que, además, son lentas, complejas y costosas, y no siempre permiten obtener resultados concluyentes. Añadido a esto, y dado que son ER, es difícil adquirir experiencia en su manejo, especialmente en casos menos frecuentes o atípicos (López-Pison et al., 2005).

Las ENM no tienen un tratamiento etiológico, es decir, no tienen cura, lo cual supone una gran carga para el paciente, la familia, y la sociedad. En estas enfermedades, la rehabilitación va a suponer un elemento fundamental para mejorar la CV tanto del paciente como de su familia (Valdebenito y Ruiz, 2014). En la mayoría de los casos la comorbilidad y la mortalidad de las ENM es causada por la debilidad muscular. Aproximadamente el 90% de los episodios de los fallos respiratorios ocurren a partir de infecciones benignas del tracto respiratorio superior, más que por narcosis progresiva de dióxido de carbono u otras anormalidades respiratorias (Ysasi et al., 2017).

2.5.1. Prevalencia y datos objetivos

La mayoría de las ENM muestran un rango de prevalencia entre uno y 10 casos por cada 100.000 habitantes, excepto por la neuropatía motora multifocal, el síndrome Miasténico de Lambert-Eaton, la distrofia de Emery-Dreyfuss, la distrofia muscular óculo faríngea y algunas otras distrofias musculares cuyas prevalencias son menores a un caso por cada 100.000 habitantes. Sin embargo, el síndrome post-polio y la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) han relevado prevalencias mayores a 10 por cada 100.000 habitantes (Ysasi et al., 2017). Los estudios de prevalencia de las ENM hereditarias indican una tasa global de 37/100.000 habitantes con una prevalencia de la distrofia miotónica tipo 1 (DM1) de 10,6/100.000 habitantes, lo que representa un 28% del total. Las distrofinopatías y la distrofia facio-escápulo-humeral la siguen en frecuencia con 22,9% y

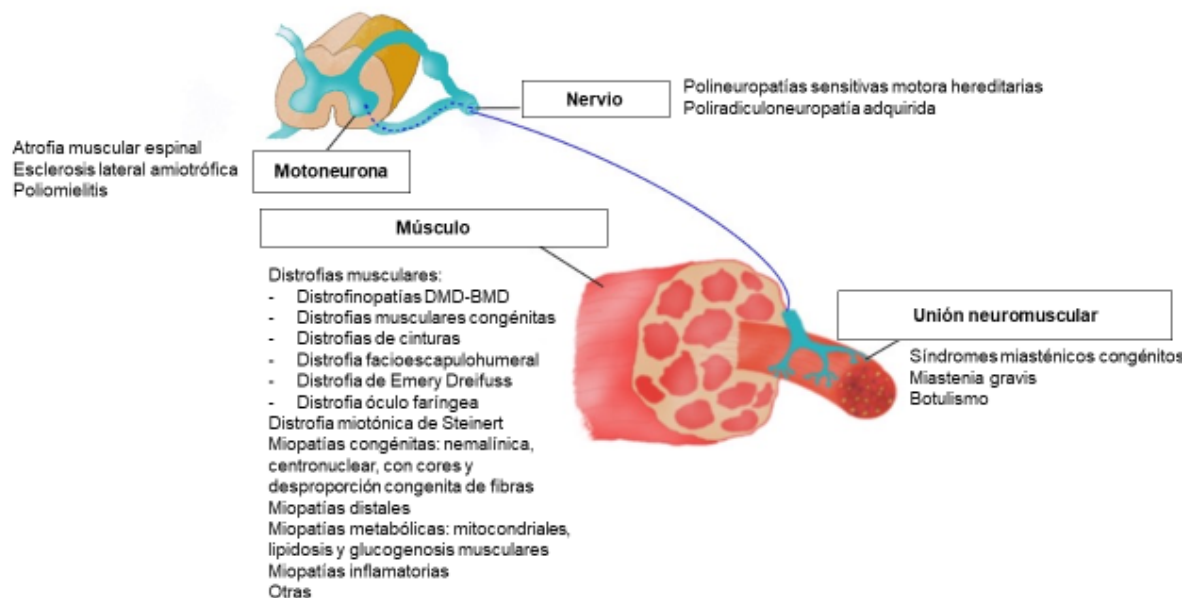
10,7% respectivamente. La Atrofia Muscular Espinal (AME) representa un 5,1%, es decir, 1,87/100.000 habitantes (Castiglioni et al., 2015).

2.5.2. Clasificación de las enfermedades neuromusculares

Las ENM se van a clasificar en función de la localización de la lesión: enfermedades de motoneurona o patología medular, patologías del nervio periférico (neuropatías, polinerutopatías, etc.) enfermedades de la unión neuromuscular y, por último, patologías musculares (véase Figura 3). Dentro de cada grupo, el origen de la enfermedad puede ser metabólico, infeccioso, tóxico, inmunomediado, genético o neurodegenerativo. Su comienzo acontece tanto en la infancia como en la edad adulta, si bien la mayoría suelen cursar con un inicio de los síntomas en la edad infantil. El curso evolutivo es variable: agudo, subagudo o crónico (Fernández-Ramos y Madruga-Garrido, 2022).

Figura 3

Diagrama de las enfermedades neuromusculares más frecuentes según la topografía de la afectación de la unidad motora



Nota. Figura adaptada de Barros et al. (2018).

2.5.3. Tipos de enfermedades neuromusculares infantiles

A continuación, se hará una breve exposición de las ENM más prevalentes en población infantil, debido a su severidad y a la gran dependencia que generan en las personas afectadas. También se considerará como criterio su representación en la muestra total de la presente tesis. Así, esta organización se hará en función de las clasificaciones más empleadas según la Asociación Española de Pediatría (Fernández-Ramos y Madruga-Garrido, 2022).

2.5.3.1. Patología medular/Enfermedades de la motoneurona

Las enfermedades de la motoneurona son un grupo heterogéneo de enfermedades esporádicas o hereditarias caracterizadas por la degeneración de las motoneuronas. Pueden ser enfermedades de la primera neurona motora, en las que predominan los síntomas

de espasticidad, hiperreflexia y pérdida de fuerza (como la paraparesia espástica familiar) o enfermedades de la segunda neurona motora, en las que, además de la pérdida de fuerza, predomina la atrofia muscular (Matos et al., 2019). En ésta última se centrará el siguiente apartado.

2.5.3.1.1. Atrofia Muscular Espinal

La AME es un trastorno neuromuscular autosómico recesivo que es causado por un nivel insuficiente de proteína de supervivencia de las neuronas (SMN, por sus siglas en inglés) (Finkel et al., 2017) y por la degeneración de las neuronas motoras de la médula espinal (Wampole et al., 2015). La AME incluye un grupo de trastornos neuromusculares caracterizados por la degeneración de las neuronas motoras alfa en la médula espinal con atrofia muscular progresiva, debilidad y parálisis. Por tanto, incluye una amplia gama de fenotipos que se clasifican en grupos clínicos según la edad de inicio y la función motora máxima alcanzada (véase Tabla 1): lactantes muy débiles incapaces de sentarse sin apoyo (tipo 1), pacientes no ambulatorios capaces de sentarse independientemente (tipo 2), pacientes ambulatorios con AME infantil (tipo 3) y AME de inicio en adultos (tipo 4) (Mercuri et al., 2018). Por tanto, el espectro clínico de la AME varía desde la muerte infantil temprana hasta la vida adulta normal con debilidad leve. Por tanto, estos pacientes van a requerir atención médica integral que involucra múltiples disciplinas (Wang et al., 2007).

La AME representa la principal causa genética de muerte infantil atribuida a la insuficiencia respiratoria, con una incidencia de aproximadamente uno de cada 11.000 nacimientos y una frecuencia de portadores de uno de cada 40 a 67 (Farrar et al., 2017). Hoy en día, no existe ninguna cura para la AME, sin embargo, la comprensión de la genética molecular ha llevado al desarrollo de modelos preclínicos y numerosos enfoques terapéuticos (Kolb y Kissel, 2015).

Tabla 1*Clasificación de la atrofia muscular espinal*

	Edad de inicio	Máxima función adquirida	Pronóstico	Subclasificación propuesta	Número de copias SMN
Tipo 0 Muy severa	Neonatal con signos prenatales	Nunca se sientan	Sin tratamiento no sobreviven más allá del primer mes post nacimiento		
Tipo 1 Severa	0-6 meses	Nunca se sientan	Sin tratamiento la expectativa de vida es menor de 2 años	1A Inicio período neonatal, ausencia de control cefálico 1B Inicio después del período neonatal, no hay control cefálico 1C Inicio después del período neonatal, hay control cefálico	Una o dos copias de SMN2 en el 80% de los pacientes
Tipo 2 Intermedia	7-18 meses	No pueden levantarse sin ayuda	Sobreviven hasta la adultez	Clasificación decimal de acuerdo al nivel de funcionalidad, desde 2,1 a 2,9	Tres copias de SMN2 en más del 80% de los pacientes
Tipo 3 Leve	Mayor de 18 meses	Se levantan y caminan	Sobreviven hasta la adultez	3A Inicio de la debilidad antes de los 3 años 3B Inicio de la debilidad después de los 3 años	Tres o cuatro copias de SMN2 en el 96% de los pacientes
Tipo 4 Adulta	10-30 años	Se levantan y caminan	Sobreviven hasta la adultez		Cuatro o más copias de SMN2

Nota. Adaptado de Valdebenito y Delia Ruiz (2014). Fuente: www.thelancet.com/neurology

2.5.3.2. Patología del nervio periférico

Estas condiciones tienen su afectación en el sistema nervioso periférico. Los síntomas percibidos por los pacientes afectados por trastornos del sistema nervioso periférico pueden ser motores, sensoriales y autónomos, y se determinan según la clase de fibras afectadas y la ubicación donde se produjo la lesión. Los llamados síntomas motores incluyen debilidad, atrofia muscular, fasciculaciones y calambres. Dichos síntomas sensoriales incluyen pérdida sensorial, hormigueo, pinchazos y sensación de ardor (Robayo et al., 2021)

Dentro de esta clasificación, existe una subdivisión en neuropatías hereditarias crónicas y neuropatías adquiridas (Fernández-Ramos y Madruga-Garrido, 2022). La patología a la cual hará referencia el siguiente apartado se engloba dentro de las neuropatías hereditarias crónicas.

2.5.3.2.1. *Enfermedad de Charcot Marie-Tooth*

La CMT forma parte de un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de neuropatías motoras y sensoriales hereditarias con una prevalencia de una por cada 2.500 personas. Es una de las neuropatías hereditarias más frecuente y uno de los trastornos neurológicos más frecuentes (Barreto et al., 2016).

La CMT a menudo se caracteriza por debilidad distal, deformidad del pie, pérdida sensorial, arreflexia y dificultades con la marcha (Cornett et al., 2016). Existen dos tipos de CMT que se distinguen en función de la velocidad de conducción del nervio motor del nervio mediano. La CMT1, que se trata de una neuropatía desmielinizante con disminución de la velocidad del nervio motor del nervio mediano, y la CMT2, que se trata de una neuropatía axonal con disminución normal o leve de la velocidad del nervio motor del nervio mediano (Dematteis et al., 2001).

El inicio de la enfermedad generalmente ocurre en las primeras dos décadas de vida y, posteriormente, muestra una progresión lenta durante décadas. Los síntomas y signos indicativos de CMT incluyen: pie cavo, dedos de martillo, dificultad en la carrera, en la torsión del tobillo y tropiezos frecuentes, dificultad para caminar, debilidad y pérdida sensorial de los segmentos distales de las extremidades inferiores y superiores, dificultades en la manipulación, y reflejos tendinosos profundos reducidos o ausentes. Otros síntomas y signos comunes son temblores en las manos, calambres musculares (especialmente en el pie y la pierna), pies fríos, callosidades del pie y acrocianosis (Pareyson y Marchesi, 2009).

Debido al deterioro de la movilidad y la función de la mano con el avance de la enfermedad, los pacientes necesitan ayudas técnicas como ortesis, muletas, andadores o sillas de ruedas, y terapia física y ocupacional continuada. Así, el dolor (neuropático) suele tratarse sintomáticamente con medicamentos de primera línea como la gabapentina y la pregabalina (Schorling et al. 2019).

2.5.3.3. Patología del músculo

Las patologías que afectan al músculo son un grupo de trastornos clínicos, genéticos y bioquímicamente heterogéneos que comparten rasgos clínicos y patológicos distróficos en la biopsia muscular (Mercuri y Muntoni, 2013). Se caracterizan por una debilidad muscular progresiva que afecta a los músculos de las extremidades, axiales y faciales en un grado variable, aunque también pueden verse afectados otros músculos, como los respiratorios, los cardíacos y los encargados de la deglución. Asimismo, también pueden aparecer calambres o dolor muscular (McNally y Pytel, 2007). La gravedad, la edad de aparición, el ritmo de progresión y las complicaciones y el pronóstico resultante varían mucho de una patología a otra (Mercuri y Muntoni, 2013).

2.5.3.3.1. Distrofias musculares congénitas

Las distrofias musculares congénitas son un grupo heterogéneo de trastornos neuromusculares hereditarios desde el punto de vista clínico y molecular. Así, varias de las proteínas afectadas (primaria y secundariamente) en estas patologías están asociadas al sarcolema y participan en la interacción entre la célula muscular y la matriz extracelular (Jiménez-Mallebrera et al., 2005). Su clasificación se ha vuelto cada vez más compleja, y en la actualidad se observa un amplio espectro de características clínicas. Los pacientes presentan al nacer, o en los primeros meses de vida, hipotonía, debilidad muscular y a

menudo contracturas articulares. Los niveles séricos de creatina quinasa (CK) o creatinofosfoquinasa (CPK) se encuentran muy elevados en algunas variantes, mientras que en otras son normales (Falsaperla et al., 2016; Jiménez-Mallebrera et al., 2005).

Dentro de las distrofias musculares congénitas nos podemos encontrar diferentes trastornos, entre ellos: deficiencia de Merosina, la distrofia muscular congénita de Fukuyama, el trastorno músculo-ojo-cerebro, el síndrome de Walker-Warburg, o la distrofia muscular de Ullrich, en la cual se centrará el siguiente apartado (Jiménez-Mallebrera et al., 2005).

2.5.3.3.1.1. Distrofia muscular de Ullrich

La Distrofia Muscular de Ullrich (DMU) fue descrita por primera vez en 1930 por Otto Ullrich, que describió a dos niños con una miopatía congénita inusual y se trata de la segunda distrofia muscular congénita más común (Yonekawa y Nishino, 2015). La DMU pertenece a las miopatías relacionadas con el colágeno VI. Éstas son causadas por mutaciones de COL6A1, COL6A2 y COL6A3, que codifican la cadena alfa de colágeno VI. Aunque la DMU es menos frecuente que la DMD, el daño muscular es más grave en estos pacientes. Antes del nacimiento presentan menos movimiento fetal, y, después del nacimiento, los pacientes muestran distonía, anormalidad articular, y flexibilidad excesiva de dedos, muñecas y tobillos, entre otros (Liu et al., 2019).

Si bien los estudios epidemiológicos son escasos, se trata de la miopatía congénita más frecuente en Norte América y la segunda más frecuente en Japón, con prevalencias descritas en el norte de Inglaterra de 0,13 casos por 100.000 habitantes (Suarez et al., 2018).

Clínicamente se caracteriza por hipotonía de inicio temprano, debilidad muscular, contracturas apendiculares proximales, hiperlaxitud distal y cifoscoliosis ocasional, tortícolis, luxación de cadera e hiperqueratosis folicular que eventualmente se manifiesta en

insuficiencia respiratoria (Chakrabarty et al., 2017). La gravedad clínica varía desde severa a leve, algunos pacientes nunca alcanzan la capacidad de caminar, aunque algunos pueden perderla con el tiempo (Khadilkar et al., 2018). En general, se sugiere que esta enfermedad no produce deterioro cognitivo (Cornwall et al., 2018).

El diagnóstico de DMU se basa comúnmente en un historial detallado del paciente, evaluación clínica, identificación de los síntomas característicos y una serie de pruebas de laboratorio especializadas (Angelini, 2016).

El tratamiento de los pacientes con DMU se dirige al control de síntomas como la insuficiencia respiratoria o la escoliosis, y va a depender de la edad del individuo y la gravedad de los síntomas. La insuficiencia respiratoria es una complicación frecuente de esta patología, por lo que debe realizarse un seguimiento cuidadoso con evaluaciones periódicas de la función respiratoria, como espirometría y la oximetría nocturna, resaltando la importancia de la detección del deterioro asintomático de los pacientes (Yonekawa y Nishino, 2015).

2.5.3.3.2. *Miopatías congénitas*

Las miopatías congénitas son un grupo heterogéneo de enfermedades que tienen una expresión clínica precoz y una biopsia muscular con alteraciones estructurales específicas de la fibra muscular. La presentación clínica de las miopatías congénitas cuenta con las siguientes características: hipotonía desde el nacimiento o los primeros meses de vida, debilidad muscular proximal, reflejos osteotendinosos disminuidos, disparesia facial y trastornos respiratorios y alimentarios. La oftalmoparesia (debilidad ocular) es también un signo relevante y su presencia orienta a tipos específicos de miopatía congénita (Erazo-Torricelli, 2013).

La clasificación de las miopatías congénitas se realiza en función de las alteraciones patológicas del músculo observadas con microscopía óptica y electrónica, a saber:

miopatía nemalínica, miopatía central, miopatía centronuclear, miopatía con cores, miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra y miopatía de almacenamiento de miosina (Cassandrini et al., 2017; Erazo-Torricelli, 2013).

La prevalencia general de estas miopatías se ha estimado en una de cada 26.000 personas (Jungbluth et al., 2018). Las características patológicas más comunes en este grupo de trastornos son los cuerpos de nemalina, áreas centrales sin actividad enzimática oxidativa, núcleos centrales y, en ausencia de estas alteraciones estructurales, solo fibras hipotróficas de tipo 1 (miosina lenta). La aparición de los primeros síntomas se da al nacer o en la primera infancia, aunque se han identificado casos de inicio tardío y la gravedad clínica varía de severa a leve (Sewry y Wallgren-Pettersson, 2017).

Un enfoque de diagnóstico correcto requiere por tanto la integración de datos extraídos de las evaluaciones clínicas (incluidos antecedentes familiares detallados), biopsia muscular (incluidos exámenes histológicos, inmunohistoquímicos y de microscopía electrónica) y resonancia magnética muscular (Cassandrini et al., 2017).

Como se ha señalado anteriormente, un signo observable en este grupo es la debilidad muscular, que suele ser generalizada o más pronunciada en los músculos axiales, proximales y faciales. Su curso suele ser lentamente progresivo o relativamente estable y en algunos casos puede darse la presencia de cardiomiopatía y afectación respiratoria. Además, en los primeros años de vida la mortalidad es relativamente elevada (Natera de Benito et al., 2019). Sin embargo, y con excepción de algunos tipos de miopatía que debutan de forma precoz y sintomatología muy grave, tienen un curso clínico y un pronóstico relativamente estable.

A día de hoy, sólo se dispone de tratamiento para el control de síntomas, pero no de terapias curativas. En 2012 se publicó un consenso (Wang et al., 2012) sobre el manejo de estos pacientes y su tratamiento que sirve como guía para los profesionales de la salud.

En éste se destacaba la importancia de que el paciente acudiese a una clínica neuromuscular especializada compuesta por un equipo multidisciplinar, que incluya a un neurólogo especializado (pediátrico), neumólogo, cirujano ortopédico (manejo de escoliosis y contracturas articulares), cardiólogo, fisioterapeuta (fisioterapia motora y respiratoria y prevención de contracturas), terapeuta ocupacional, logopeda, especialista en dietética (manejo de complicaciones gastrointestinales y nutrición) y psicólogo (Claeys, 2020).

2.5.3.3.3. Distrofias musculares

Las distrofias musculares comprenden un grupo heterogéneo de trastornos que alteran la función de diferentes grupos musculares, con manifestaciones que incluyen debilidad muscular, atrofia muscular, hipertonía muscular y mialgias (Gutiérrez-Rivas et al., 2014). Además, la mayoría implican insuficiencia cardíaca y disfunción respiratoria, lo que conduce a una muerte prematura (Chemello et al., 2020). Éstas se clasifican en: distrofinopatías (Duchenne-Becker), distrofia de Emery-Dreifuss, distrofia facioescapulohumeral, y distrofias de cinturas (Fernández-Ramos y Madruga-Garrido, 2022). En los siguientes apartados se hará referencia a las distrofinopatías y a la distrofia muscular de cinturas.

2.5.3.3.3.1. Distrofia muscular de Duchenne

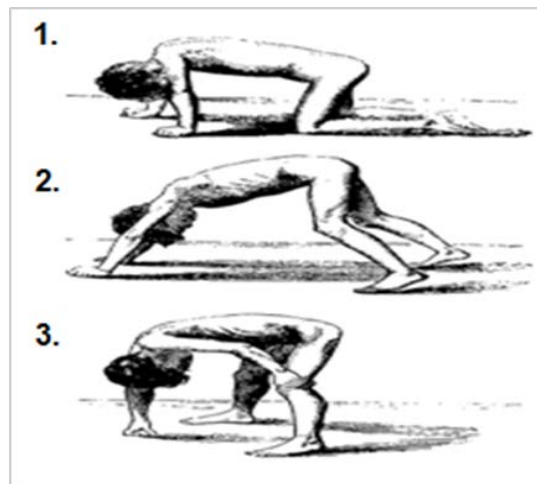
La DMD es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X (Baumgartner y Ruiz, 2008; Bushby et al., 2010). Es causada por una mutación en el gen de la distrofina localizado en el cromosoma Xp21.2 (Münster et al., 2011). La mutación provoca un déficit de distrofina, una proteína intracelular que une el complejo de distroglicanos en la superficie celular con el citoesqueleto subyacente, manteniendo así la integridad de las membranas de las células musculares durante la contracción. En ausencia de distrofina, los músculos se degeneran, causando debilidad y miopatía (Long et al., 2015). La degeneración progresiva de los músculos conduce a la pérdida de la capacidad

para caminar de forma independiente a la edad aproximada de 13 años (Bushby et al., 2010).

Para el diagnóstico de esta enfermedad se necesitan una serie de signos y síntomas físicos, como la maniobra de Gowers positiva (Figura 4). De acuerdo con las recomendaciones internacionales, el diagnóstico debe basarse en las manifestaciones clínicas, además de niveles elevados de CPK (Vázquez-Cárdenas et al., 2013). La CPK o CK es una enzima que se encuentra en concentraciones elevadas en el tejido muscular tanto esquelético como cardíaco y en menor concentración en otros tejidos (D'ottavio et al., 2008). Además, también es necesario confirmarlo mediante pruebas genéticas para identificar la mutación en el gen DMD (xp21), o bien por biopsia muscular e inmunotinción para demostrar la ausencia de la distrofina (Vázquez-Cárdenas et al., 2013).

Figura 4

Signo o maniobra de Gowers



Adaptado de Emery et al. (2015). In F. Muntoni, R. Quinlivan (Eds.)

Nota. La debilidad de los extensores de la cadera y la rodilla provoca dificultades para levantarse del suelo o de una silla. En consecuencia, al levantarse, los pacientes primero apoyan las manos en el suelo (1), luego extienden las piernas detrás de ellas muy separadas y, con el peso principal del tronco apoyado en las manos, manteniendo los dedos de los pies en el suelo y empujando el cuerpo hacia atrás, consiguen extender las rodillas de modo que el tronco quede apoyado en las manos y los pies, todos colocados lo más separados posible (2). A continuación, las manos se desplazan alternativamente por el suelo hacia atrás para que, gran parte del peso del tronco, recaiga sobre las piernas. A continuación, se coloca una mano sobre la rodilla (3), y un empujón con ésta y con la otra mano en el suelo es suficiente para permitir que los extensores de la cadera lleven el tronco a la postura erguida.

En cuanto a la prevalencia, afecta a uno entre 3.600-6.000 varones nacidos vivos (Bushby et al., 2010). Por tanto, se estima que su prevalencia a nivel mundial es de aproximadamente 0,5 por cada 10.000 varones, lo que equivale a 1.000 casos en España y 12.500 en la Unión Europea, convirtiéndose en la distrofia muscular más frecuente en niños (Osorio et al., 2019). Aunque suele afectar a varones, también se han hallado casos de DMD en mujeres con síndrome de Turner, siendo su incidencia extremadamente rara (Chen et al., 2021).

Los primeros síntomas aparecen en la primera infancia (antes de los seis años) y pueden cursar como un retraso global generalizado, acompañados de trastornos del lenguaje (Palmieri y Angelini, 2014). Estos síntomas incluyen dificultad para levantarse (signo de Gowers positivo), debilidad muscular progresiva de las piernas y los músculos pélvicos, y dificultad para subir escaleras. Esta debilidad muscular también aparece en brazos y cuello. A la edad de 10 años, la dificultad para caminar aumenta, de tal manera que pueden requerir de aparatos ortopédicos. Alrededor de los 12 años, el niño requiere normalmente una silla de ruedas para desplazarse. Conforme va avanzando la enfermedad, aparecen otros síntomas como contracturas musculares, deformidades esqueléticas, dificultad para respirar y cardiomiopatía (Ju y Johnston, 2010). Las manifestaciones cardíacas incluyen miocardiopatía dilatada y arritmias. La miocardiopatía clínicamente aparente es evidente después de los 10 años de edad, afecta a un tercio de los pacientes a los 14 años de edad y está presente en todos los pacientes mayores de 18 años. Sin embargo, la afectación cardíaca preclínica está presente hasta en un 25% de pacientes menores de seis años de edad, con una taquicardia persistente comúnmente observada (Yiu y Kornberg, 2015).

Además, se han contrastado evidencias de que los pacientes con DMD también sufren déficits cognitivos, sin embargo, éstos no son progresivos y no se correlacionan con la severidad de la enfermedad (Palmieri y Angelini, 2014).

Las etapas de esta enfermedad se clasifican en las siguientes cinco:

a) Etapa pre-sintomática: esta etapa va de los cero a dos años y los niños todavía no cuentan con un diagnóstico de DMD, a menos que cuenten con algún familiar que haya sufrido esta condición o que se hayan realizado análisis de sangre por razones ajenas a ésta. Aparece cierto retraso al caminar y en el habla, pero muy sutil, llegando a poder pasar desapercibido (Franco et al., 2011).

b) Etapa ambulatoria temprana: la siguiente etapa va de los tres a cuatro años y aparece uno de los signos clásicos de DMD: la maniobra de Gowers, expuesta previamente. Esta maniobra consiste en pasar de una posición de sedestación a bipedestación, en la que el niño se puede apoyar sobre objetos o sobre sí mismo (Figura 4). Sin embargo, este signo no es patognomónico de la DMD, ya que en el examen también debe observarse una marcha característica con balanceo del tronco y con separación de los pies, que se suele denominar “marcha de pato” (Yiu y Kornberg, 2015). Por tanto, las características del examen incluyen este tipo de marcha, aumento de la pantorrilla y el signo positivo de Gowers. En esta etapa todavía pueden subir escaleras, pero lo hacen de una manera característica, juntando su segundo pie con el primero para subir un escalón en lugar de subir con pies alternados (Franco et al., 2011).

c) Etapa ambulatoria tardía: va de los cinco a los ocho años y, en ésta, se va perdiendo la habilidad para levantarse del suelo o de una silla y para subir escaleras, pero persiste la capacidad para deambular con ayudas técnicas. Las complicaciones respiratorias, gastrointestinales y cardiovasculares no son frecuentes en esta etapa (Chaustre y Chona, 2011). Los niños con DMD pasan a la siguiente fase, la no

ambulatoria, por lo general en su adolescencia temprana, en la cual experimentan problemas respiratorios graves, ortopédicos y cardíacos debido a la progresión impetuosa de la enfermedad (Landfeldt et al., 2015).

d) Etapa no ambulatoria temprana: va de los nueve a los 11 años y es consecutiva de la anterior. En esta etapa, normalmente el niño utiliza la silla de ruedas para desplazarse y acaban desarrollando una escoliosis progresiva. Así, las contracturas en la flexión de cuello, de pie y tobillo son más evidentes (Chaustre y Chona, 2011).

e) Etapa no ambulatoria tardía: quienes la sufren son los pacientes con DMD mayores de 12 años. La funcionalidad de las extremidades superiores y el mantenimiento postural es cada vez más limitado. Son dependientes para los traslados y a largo plazo presentan complicaciones en el sistema respiratorio, cardiovascular, y gastrointestinal, que ponen en riesgo sus vidas (Franco et al., 2011).

El pronóstico de esta patología es desfavorable. El deceso se da por insuficiencia respiratoria o cardíaca antes de los 20 años sin intervención terapéutica, y aproximadamente a los 30 años de edad en sujetos sometidos a intervención temprana (Peñailillo et al., 2018). Sin embargo, la esperanza de vida de los pacientes ha aumentado gracias a los avances en el diagnóstico y tratamiento, situándose en un promedio de vida de 25 años (Strehle y Straub, 2015).

En cuanto al tratamiento, las intervenciones farmacológicas normalmente están basadas en esteroides (Palmieri y Angelini, 2014). Desde hace unos años, a raíz de las investigaciones de Drachman en 1974 sobre el uso de la prednisona, se conoce el efecto positivo de los esteroides en la DMD, ayudando en la ralentización de la progresión de la enfermedad, retrasando la pérdida de la deambulación independiente (Rafia et al., 2002).

2.5.3.3.3.2. Distrofia muscular de Becker

La distrofia muscular de Becker (DMB) se describió por primera vez en 1955 como un tipo juvenil o benigno de distrofia muscular ligada al cromosoma X resultado de mutaciones en el gen de la distrofina (xp21) y causando debilidad muscular progresiva en los adultos jóvenes de género masculino (e.g. Amayra et al., 2014; Straathof et al., 2016). Esta mutación da como resultado la ausencia o la expresión reducida de la proteína distrofina en los músculos esqueléticos y cardíacos y se manifiesta clínicamente con debilidad progresiva y debilitamiento del músculo esquelético. La afectación del músculo cardíaco es común tanto en hombres afectados con DMD como con DMB, pero solo se vuelve sintomática en una etapa avanzada de la cardiomiopatía. Las infecciones por cardiomiopatía y tórax, exacerbadas por la debilidad muscular respiratoria, representan la mayoría de las muertes prematuras en hombres con distrofia muscular (McCauffrey et al., 2017).

La prevalencia de la DMB se estima en 0,5 por cada 10.000 nacimientos varones (James et al., 2015). Los síntomas son similares a los de la DMD, pero el inicio es más tardío y la progresión es más lenta. Además, la DMB se caracteriza por una amplia variabilidad fenotípica, que va desde debilidad muscular severa con miocardiopatía, como se señala anteriormente y muerte prematura hasta mialgia inducida por el ejercicio y / o calambres musculares asociados con una mayor actividad de la CK (Straathof et al., 2016).

La DMB tiene su inicio entre las edades de cinco y 15 años, pero la enfermedad puede no manifestarse hasta la tercera o cuarta década de la vida de los pacientes en algunos casos. La debilidad se encuentra particularmente en el músculo proximal de la cintura escapular (Boström, 2005). La enfermedad llega a incapacitar la marcha hacia los

30-40 años, aunque, como se indicaba previamente, existe una notable variabilidad fenotípica inter e intrafamiliar, de forma que hay casos que caminan después de los 50 años de edad (Amayra et al., 2014).

No existen tratamientos aprobados específicos para la DMB, y las terapias actuales se dirigen al control de los síntomas (Comi et al., 2022). El uso de corticoesteroides sigue siendo el pilar de la atención óptima para niños con estas patologías (Waldrop y Flanigan, 2019).

2.5.3.3.3. Distrofia Muscular de Cinturas

La Distrofia Muscular de Cinturas (denominada como LGMD - *limb girdle muscular dystrophy*) se trata de un conjunto de trastornos genéticos caracterizados por debilidad progresiva y pérdida de tejido muscular que afecta predominantemente a los músculos proximales de las extremidades. Estos trastornos se subdividen en formas autosómicas dominantes, que constituyen un 10% del total, y autosómicas recesivas, que constituyen un 90% (Jokela et al., 2019). Las LGMD tienen una prevalencia general de aproximadamente cuatro-siete por 100.000 personas, según la región. La prevalencia varía mucho entre subtipos y a nivel geográfico (Angelini et al., 2018; Vissing, 2016).

A día de hoy se han identificado más de 30 subtipos genéticos diferentes de LGMD (Straub et al., 2018) y se agrupan según el patrón de herencia; la LGMD tipo 1 (menos frecuente) se refiere a formas dominantes, mientras que la LGMD tipo 2 (más frecuente) se refiere a formas recesivas. Su clasificación se puede observar más en profundidad en la Tabla 2. Como se puede observar, a pesar de la identificación cada vez más rápida de nuevos genes de la enfermedad, la nomenclatura se ha convertido en un problema importante, ya que no todos tienen una nomenclatura asociada.

Los fenotipos clínicos debidos a la mutación en los genes de la LGMD incluyen formas graves de inicio en la infancia, miopatías distales y proximales, miopatías pseudometabólicas, miositis eosinofílica e hiperCKemia (Angelini, 2020).

Tabla 2

Clasificación actual de la distrofia muscular de cinturas

Distrofia muscular de cinturas dominante (LGMD D)		Distrofia muscular de cinturas recesiva (LGMD R)	
Orden de descubrimiento	Proteína afectada	Orden de descubrimiento	Proteína afectada
LGMD D1	DNAJB6-related	LGMD R1	Calpain 3-related
LGMD D2	TNPO3-related	LGMD R2	Dysferlin-related
LGMD D3	HNRNPDL-related	LGMD R3	α -sarcoglycan-related
LGMD D4	Calpain 3-related	LGMD R4	β -sarcoglycan-related
LGMD D5	Collagen 6-related	LGMD R5	δ -sarcoglycan-related
		LGMD R6	γ -sarcoglycan-related
		LGMD R7	Telethonin—related
		LGMD R8	TRIM32-related
		LGMD R9	FKRP-related
		LGMD R10	Titin-related
		LGMD R11	POMT1-related
		LGMD R12	Anoctamin 5-related
		LGMD R13	Fukutin-related
		LGMD R14	POMT2-related
		LGMD R15	POMGnT1-related
		LGMD R16	Dystroglycan-related
		LGMD R17	Plectin-related
		LGMD R18	TRAPPC11-related
		LGMD R19	GMPPB-related
		LGMD R20	ISPD-related
		LGMD R21	POGLUT1-related
		LGMD R22	Collagen 6-related
		LGMD R23	Laminin α 2-related

Tras una revisión de su clasificación por la comunidad científica, pasaron a denominarse las LGMD autosómicas dominantes como D y numerándolas del 1 al 5, y a las formas recesivas como R con números del 1 al 23 (Tabla 2). Anteriormente, la clasificación de la LGMD incluía distrofias con presentación proximal o disto-proximal con evidencia en la biopsia de degeneración y desdoblamiento de las fibras, CK alta, imágenes de resonancia magnética muscular consistentes con cambios degenerativos e infiltración fibro-grasa. Muchas otras distrofias que eran consideradas LGMD fueron eliminadas de esta clasificación ya que no carecían de todas las características asociadas a esta patología (Straub et al., 2018).

El inicio de la enfermedad puede variar desde la infancia hasta la edad adulta con una debilidad muscular progresiva. Las partes específicas de los músculos que se ven afectadas son: la cadera, la pelvis, la parte superior del brazo y la cintura escapular, lo que dificulta la marcha (Turan et al., 2016).

En cuanto al diagnóstico de esta enfermedad, la historia y el examen del paciente exhaustivos son vitales para la sospecha de cualquier ENM, sin embargo, características tales como: edad de inicio, presencia de miocardiopatía o arritmia, músculos "ondulados" o síntomas de columna rígida, pueden dar información al profesional sanitario sobre el subtipo de LGMD. Al considerar cualquier condición genética, es vital contar con antecedentes familiares completos. Así, la CK sérica aumenta en la mayoría de los subtipos de LGMD y siempre debe analizarse en pacientes con debilidad de la cintura escapular (Murphy y Straub, 2015).

Hoy en día, la LGMD carece de tratamiento curativo (Thompson y Straub, 2016). En la mayoría de los pacientes, se debe fomentar la fisioterapia y la terapia ocupacional para evitar la formación de contracturas y maximizar el uso de las extremidades. Algunos pacientes con LGMD presentan calambres en los músculos, y el tratamiento sintomático

puede proporcionarse con baclofeno, tizanidina o gabapentina. Además, el asesoramiento genético puede ser útil para los afectados y sus familiares (Iyadurai y Kissel, 2016).

2.5.3.3.4. *Síndromes miotónicos*

Los síndromes miotónicos hacen referencia a enfermedades multisistémicas caracterizadas por miotonía, atrofia muscular progresiva y una serie de manifestaciones sistémicas que pueden incluir cataratas, defectos de conducción cardíaca, atrofia gonadal y deterioro neuropsiquiátrico (Mankodi y Thornton, 2002). Este grupo incluye a la distrofia miotónica de Steinert, siendo una de las más frecuentes de aparición en la edad adulta, la cual será expuesta a continuación. Otras formas menos prevalentes también conforman a este grupo: las formas miotónicas congénitas y enfermedades musculares con “rippling” (Jiménez-Mallebrera et al., 2005).

2.5.3.3.4.1. Distrofia Miotónica de Steinert

La DM1 o enfermedad de Steinert es la forma más común de distrofia muscular que ocurre en adultos (Cacucci et al., 2017). Esta forma multisistémica involucra los músculos esqueléticos, pero también afecta a nivel ocular, al sistema endocrino, al sistema nervioso central y al sistema cardíaco. Es autosómica dominante y afecta a ambos sexos por igual (Cacucci et al., 2017). La afectación cardíaca es una causa importante de muerte súbita en Steinert, al igual que la insuficiencia respiratoria, por lo que se trata de un elemento imprescindible a valorar en la clínica. Tiene una prevalencia a nivel mundial de una de cada 8000 personas (Itoh y Tamura, 2018).

El diagnóstico de esta enfermedad se sospecha en individuos con debilidad muscular característica y se confirma mediante pruebas genéticas moleculares. Esta enfermedad se sospecha en el adulto cuando se dan los siguientes signos y síntomas: debilidad muscular (especialmente de la pierna, mano, cuello y cara), miotonía (contracción muscular sostenida), y cataratas subcapsulares posteriores (Bird, 2018).

Estudios como el de Baldanzi et al. (2016) han demostrado que los pacientes con Steinert muestran déficits selectivos en el funcionamiento cognitivo, particularmente en la atención, capacidad visuoespacial y funcionamiento ejecutivo. Además, comúnmente muestran una conciencia reducida de la enfermedad y su progresión, manifestándose en la presencia de anosognosia, lo que conduce a una mala atribución secundaria de los síntomas, retraso en los procedimientos de diagnóstico e incumplimiento del tratamiento (Baldanzi et al., 2016). Además, estas personas también padecen, como consecuencia de la enfermedad, trastornos del comportamiento y de la personalidad, somnolencia diurna excesiva y trastornos afectivos (ansiedad y/o depresión) (van der Velden et al., 2019).

La DM1 se clasifica en fenotipos leve, clásico, infantil/juvenil, y también presenta una forma congénita. Sobre todo, los pacientes con DM1 clásica padecen diversos síntomas sistémicos como cataratas, calvicie frontal, trastornos del sueño y fatiga con la edad, ya sea en paralelo con la debilidad muscular o sin afectación de los músculos esqueléticos. La DM1 congénita es la forma más grave, caracterizada por una hipotonía grave y debilidad muscular al nacer. El curso de esta forma congénita da lugar a que estos pacientes presenten síntomas más comunes a la forma clásica, como cataratas, calvicie frontal y atrofia testicular (Hasuike et al., 2022).

Actualmente, solo están disponibles tratamientos para el control de síntomas, sin embargo, el desarrollo de terapias modificadoras de la enfermedad avanza rápidamente gracias a un mayor conocimiento de los mecanismos patogénicos de la DM1 (Sugimoto et al., 2022).

2.5.4. Aspectos psicosociales de las enfermedades neuromusculares

Las ENM, como se ha descrito a lo largo del apartado anterior, son enfermedades que tienen un curso progresivo y que producen un deterioro significativo en la mayoría de las personas que las sufren. Los problemas comunes que aparecen en el funcionamiento de estas personas son debilidad muscular, deterioro en la resistencia muscular, actividad muscular involuntaria (rigidez, miotonía, calambres y/o fasciculación), pérdida sensorial, disfunción autonómica y deterioro en el control de los movimientos voluntarios. Estas alteraciones provocan en las personas que las padecen una reducción de su CV, con debilidad, fatiga, incapacidad para hacer ejercicio, dolor y problemas con el peso, que a su vez dan lugar a un empobrecimiento en el funcionamiento en las actividades de la vida diaria (AVDs) (Bos et al., 2018; McDonald, 2002).

Por tanto, tienen un profundo impacto en la salud física y psicosocial, con la pérdida de movilidad como uno de los principales ejes disfuncionales (Bos et al., 2017). Las personas con ENM pierden la capacidad de bipedestación a medida que progresa la enfermedad, con escoliosis y deformidad torácica (Prado et al., 2010). Esta última da lugar a una alteración de la función pulmonar e insuficiencia respiratoria crónica (Prado et al., 2010). Por este motivo, otro de los principales problemas a los que tienen que hacer frente son los problemas respiratorios. La insuficiencia respiratoria afecta a casi todos los trastornos neuromusculares pediátricos, aunque la atención respiratoria crónica y aguda puede variar según el diagnóstico y la edad del menor (Paganoni et al., 2017). La insuficiencia respiratoria es la causa más común de morbilidad y mortalidad en estos pacientes con ENM (Ambrosino et al., 2009).

Añadido a estas dos grandes problemáticas, a lo largo de la vida de estos pacientes va apareciendo nueva sintomatología que les produce una mayor dependencia de ayudas técnicas para mejorar su CV, así como de sus cuidadores más cercanos. Las ENM muy a

menudo causan anomalías posturales y deformidades, por lo que la mayoría de estas personas van a necesitar de ayudas ortopédicas (Mary et al., 2018). Por ejemplo, la mayoría de los pacientes con DMD requieren el empleo de silla de ruedas y dependen de otros para sus actividades diarias. Además, al aparecer insuficiencia respiratoria crónica, requieren ventilación mecánica asistida (Kohler et al., 2005). Así pues, se sitúan en una posición de mayor riesgo a la hora de tener un peor funcionamiento social y emocional en comparación con sus compañeros sanos (Knapp et al., 2018). Los problemas de movilidad dan lugar, en muchas ocasiones, a la restricción de sus relaciones interpersonales. Por ello, se da un decremento en las habilidades sociales, lo que genera una necesidad de implementar programas de intervención psicosociales para aumentar en última instancia su CV (Rivera et al., 2015).

Otra problemática que aparece en la vida de los afectados y sus familiares es el retraso en el diagnóstico. La baja prevalencia de estas enfermedades junto con la variabilidad clínica, las presentaciones atípicas o la falta de tiempo para un examen completo y la recogida de antecedentes médicos contribuyen a la demora en el diagnóstico (Grigull et al., 2016). El diagnóstico tardío va a provocar tanto en el paciente como en la familia sentimientos de incertidumbre, y va a suponer una fuente relevante de estrés (Paganoni et al., 2014). Las pruebas genéticas se han convertido en una parte crítica del paradigma diagnóstico para los trastornos neuromusculares, lo que hace que la identificación de nuevas mutaciones causantes de enfermedades haya ampliado la comprensión de los mecanismos patogénicos subyacentes de las ENM (Paganoni et al., 2017). Es importante identificar formas de reducir estos retrasos en el diagnóstico para proporcionar una intervención más temprana con el objetivo de mejorar el manejo de la enfermedad. Como se muestra en otras enfermedades infantiles, el tratamiento temprano se ha asociado con mejores resultados (Lin et al., 2015) y un diagnóstico menos tardío mitigaría el impacto

de la odisea diagnóstica a la que se enfrentan los progenitores, facilitando el acceso a una variedad de intervenciones sanitarias (Wong et al., 2015).

Dado que las ENM se engloban dentro de las ER, los tratamientos farmacológicos disponibles para prescribir se denominan medicamentos huérfanos. Esto es debido a que, al tratarse de enfermedades de baja prevalencia, son una oportunidad de mercado discreta para la industria biofarmacéutica, haciéndolo poco atractivo para la inversión en estos productos (Melnikova, 2012).

Además, estos medicamentos se caracterizan por ser de elevado coste, alcanzando cifras anuales por paciente de 1 millón de dólares en EEUU. Para una sola enfermedad, el impacto presupuestario puede ser modesto. Sin embargo, cuando hablamos de estas enfermedades en su globalidad, éstas representan una prevalencia estimada del 10% de la población (Menon et al., 2014), lo que hace necesario poner el foco de interés sobre las mismas.

Como se ha indicado previamente, las opciones terapéuticas para estas enfermedades a menudo son limitadas, por lo que la preservación a largo plazo de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) es a menudo el foco principal de la atención médica (Dany et al., 2017). La CVRS se trata de 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). Se compone principalmente de elementos que afecten a la CV y que tienen que ver con la salud, la enfermedad y el tratamiento. Este término excluye aspectos de la CV que no están relacionados con la salud, como los atributos culturales, políticos o sociales (Ferrans et al., 2005).

En las enfermedades crónicas parece ser que hay un descenso en la CVRS experimentada por el paciente (Barreto et al., 2015). Está claro que muchas ER, y en especí-

fico, las ENM, tienen un impacto sustancial en muchos o todos los dominios que componen la CVRS, aunque el impacto en las diferentes esferas depende del tipo de enfermedad que se padezca (Rajmil et al., 2010).

Las discapacidades relacionadas con las ENM tienen una asociación sólida e independiente con todos los aspectos de la CVRS. Según el estudio de Bos et al. (2018), aunque las deficiencias en las funciones musculares son la discapacidad más grave, las deficiencias en las funciones mentales y el dolor son el predictor más importante de CVRS, seguido de las dificultades para llevar a cabo las AVDs. Asimismo, otro aspecto que influye en la CVRS, y en que los pacientes obtengan peores puntuaciones en este dominio, es la fatiga. Se observa que más de un 60% de personas afectadas con ENM sufren de fatiga incapacitante (Boosman et al., 2010).

En cuanto a los trastornos afectivos, su prevalencia difiere entre los diagnósticos neuromusculares, pero destacan la depresión y la ansiedad, las cuales están correlacionadas con la CV en pacientes adultos con ENM (Pangalila et al., 2015).

2.5.5. Dependencia y discapacidad en las enfermedades neuromusculares

Según la OMS, la discapacidad se define como cualquier restricción o falta (resultante de un impedimento) de la capacidad de realizar una actividad de alguna manera o dentro del rango considerado normal para un ser humano, en el contexto de la salud del individuo (Oliver, 2017). Según la Organización Internacional de Personas con Discapacidad (DPI, por sus siglas en inglés) la discapacidad se define como la pérdida o limitación de oportunidades para participar en la vida normal de la comunidad al mismo nivel que los demás debido a barreras físicas y sociales (DPI, 1982).

Las ENM se encuentran entre las causas más comunes de discapacidad en población infantil ya que provocan disfuncionalidades de diversos grados que afectan a la CV.

Las ENM conducen a una discapacidad progresiva y estos pacientes se vuelven cada vez más dependientes en las AVDs (Karaduman et al., 2010).

Uno de los principales retos diarios a los que los niños y niñas afectados tienen que enfrentarse son las barreras arquitectónicas. Por tanto, requieren de uso de ayudas técnicas y una adaptación de su entorno, así como de ayuda de otras personas, que mayoritariamente son los padres y madres. Los equipos, dispositivos de asistencia o las características arquitectónicas que restringen las actividades dentro o fuera de la casa afectan directamente el nivel de independencia de los/as niños/as (Düger et al., 2003).

Esta dependencia es un aspecto que debe de ser evaluado y cuantificado en las ENM, ya que se considera un elemento muy significativo para los pacientes. Esto es debido a que el concepto en sí aborda las consecuencias de una patología subyacente y el déficit producido (Merkies y Hughes, 2010). Las escalas de evaluación funcional se han utilizado en este colectivo durante décadas como un marco de referencia común para planificar y evaluar intervenciones de rehabilitación por parte de especialistas. Existen varias herramientas para evaluar esta dependencia en ENM (Brunherotty et al., 2007; Lue y Chen, 2000), siendo las más comunes las que se describen a continuación.

El Índice de Barthel es la escala más conocida para evaluar las AVDs. Cubre la mayoría de las actividades diarias, la movilidad y las funciones del intestino y la vejiga. Además, se ha visto que es aceptable para evaluar la discapacidad en menores con afecciones musculares (Lue y Chen, 2000; Nair et al., 2001).

El segundo instrumento que se utiliza para valorar la independencia, es el Índice de Lawton y Brody (Lawton y Brody, 1969), el cual valora las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD). Éstas son actividades que permiten a las personas adaptarse a su entorno y mantener relaciones con la comunidad. El instrumento evalúa la capacidad de realizar tareas que engloban la utilización de herramientas habituales y las actividades

sociales del día a día. El baremo de la escala contempla 52 actividades y el apoyo que necesita la persona para llevarlas a cabo (Ballester et al., 2009).

Por otro lado, la OMS desarrolló la Escala de Evaluación de la Discapacidad de la OMS (WHODAS II, por sus siglas en inglés), instrumento de medida del funcionamiento y la discapacidad conceptualmente compatible con la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) de la OMS en 2001. Evalúa el funcionamiento diario en seis áreas de actividad desde una doble perspectiva, cuantitativa y de interferencia en la vida diaria: comprensión y comunicación, capacidad para moverse en su entorno, cuidado personal, capacidad de relación con otras personas, AVDs y participación en la sociedad. Proporciona un perfil objetivo de funcionamiento en las seis áreas y la percepción subjetiva del paciente sobre el impacto que le producen las dificultades en cada una de éstas. Por tanto, el WHODAS II evalúa discapacidad y déficits específicos, aunque no incorpora síntomas psiquiátricos (Casas et al., 2010).

Como se ha expuesto anteriormente, la progresiva dependencia del entorno producida por la enfermedad va a generar una necesidad de supervisión y cuidado por parte de los miembros más cercanos de la familia. Éstas personas que dedican su tiempo y prestan sus servicios de manera altruista se han denominado en la literatura como “cuidadores informales” y serán el foco de atención en el siguiente apartado.

2.6. Cuidadores informales

Para abordar este tema, es necesario tomar una perspectiva histórica y conocer la procedencia de los cuidados informales, y cómo el concepto ha ido evolucionando hasta la actualidad. La enfermería y los cuidados han surgido simultáneamente desde finales del siglo XVIII, y el movimiento que contribuyó a dar forma a este fenómeno fue el conflicto bélico, en específico la Guerra Civil en EEUU. Debido a que eran los hombres los que eran llamados a combatir, las mujeres se dedicaron a cuidar de los heridos de guerra,

y a centrarse principalmente en este trabajo como parte de su “deber” (Hoffmann y Mitchell, 1998). Esta filosofía produjo una dicotomía entre el deber y el deseo de cuidar a los demás, y la incapacidad para poder decidir libremente si llevar a cabo esta tarea o no. Se esperaba que las enfermeras actuaran por obligación de cuidar a los demás, asumiendo el cuidado más como una identidad que como un trabajo (Hoffmann y Mitchell, 1998).

Cuando estalló la Guerra Civil en EEUU (1861-1865), tanto las mujeres del norte como las del sur salieron del hogar y ofrecieron sus servicios, y como consecuencia de la cantidad de tareas que debían asumir, se empezó a hablar de la sobrecarga que sentían en muchas ocasiones. El cuidado de los miembros de la familia después de la Guerra Civil se convirtió en un elemento central del servicio abnegado de la mujer a los demás, responsabilidad que se extendía a sus hijos, a su marido o a sus padres/madres de avanzada edad (Hoffmann y Mitchell, 1998).

Así, comienza a extenderse el término de “cuidador informal” para referirse a las personas que cuidan voluntariamente a un familiar o a un amigo que padece una enfermedad, una discapacidad o cualquier condición que requiera una atención especial (Gérain y Zech, 2019).

En la actualidad, y en España, en torno al 6% de la población necesita asistencia para desarrollar actividades cotidianas. Esta asistencia es llevada a cabo por la familia en un 79% de los casos, por lo que la asistencia pública y privada es minoritaria (7% y 13% respectivamente) (Díaz et al., 2009). Está claro que la familia ha jugado y juega un papel importante como principal red de protección para cubrir las necesidades de las personas dependientes (Moreno y Guerrero, 2009).

Asimismo, existe una desigualdad evidente en el reparto de las labores asistenciales en la familia, siendo mayor el porcentaje de mujeres que se dedican a estas tareas. Se ha estimado que las familiares se encargan de un 40% de las personas con algún tipo de

discapacidad mientras que los familiares varones más cercanos sólo suponen el 7% de los cuidadores principales (Díaz et al., 2009). La participación mayoritaria del colectivo femenino en los cuidados tiene varias explicaciones, entre ellas, la perspectiva histórica que se ha subrayado anteriormente. Por otro lado, se habla de las diferencias de género a la hora de afrontar un problema en la familia. Tiegs et al. (2006) exponen que las mujeres afrontan situaciones problemáticas ofreciendo apoyo emocional y cuidados, mientras que los hombres se centran menos en estas estrategias de afrontamiento.

Otra explicación a estas diferencias de género viene dada por la baja participación laboral en muchos casos de las mujeres de mediana edad en décadas anteriores (Moreno y Guerrero, 2009). Esto da lugar a que sea la mujer quien asume la responsabilidad de cuidar cuando hay alguien enfermo en el núcleo familiar, ya que no tiene un trabajo al que acudir. Sin embargo, esta idea es desechada en la mitad de los casos de mujeres cuidadoras actuales, las cuales trabajan y desempeñan labores de cuidado al mismo tiempo (Wykle, 1994). Por tanto, el papel de mujer cuidadora no disminuye como consecuencia del trabajo realizado fuera del hogar. Así, las mujeres que se ven abocadas a cuidar a otras personas deben desarrollar estrategias para manejar las múltiples presiones de su vida personal, sus responsabilidades domésticas y familiares, y su vida social y profesional en un contexto de servicios públicos y privados escasos (Wykle, 1994). Este autor también sugiere que los hombres generalmente no se identifican con el papel de cuidador, y que es probable que pidan apoyo y deleguen la carga de cuidador en otras personas antes de que su salud y CV se vean seriamente afectadas.

Otros factores que motivan las desigualdades de género en la prestación de cuidados son los estereotipos y las normas de género. Las mujeres interiorizan el papel de cuidadoras como parte de su identidad y como parte de su responsabilidad. En consecuencia, tienden a dedicarse a los cuidados, se sienten socialmente presionadas para "hacerlo

bien" y evitan relegar esta tarea (Del Río-Lozano et al., 2013). Sin embargo, los hombres piensan que, cuando asumen un papel de cuidador, están haciendo algo que no es inherente a su naturaleza masculina debido a cómo está definida la "masculinidad" en la sociedad. En consecuencia, cuando asumen este papel ganan reconocimiento social y autoestima. Las mujeres, incluso cuando han entrado en la esfera pública, tienen menos oportunidades de evitar el papel de cuidadoras y menos capacidad de elección (Del Río-Lozano et al., 2013).

Otra característica sociodemográfica de los cuidadores informales es que la mayor parte de los cuidadores son inactivos (73%) frente al 51% de la población que se encuentra en desempleo. Además, esta inactividad laboral afecta más a las mujeres: en el rango de 30-39 años hay una tasa de inactividad del 58% de mujeres que se encargan de cuidar a una persona dependiente (Díaz et al., 2009).

2.6.1. Perfil del cuidador de personas con enfermedades neuromusculares

Gran parte de la investigación en este ámbito se ha dirigido a evaluar los efectos positivos o negativos que puede tener el cuidado de una persona dependiente. Así, se ha resaltado la intensa carga emocional y física que tienen que afrontar, particularmente aquellos que son los principales apoyos para las personas que padecen enfermedades crónicas con una degeneración progresiva (Donelan et al., 2002). Como se ha expuesto en capítulos anteriores, un colectivo de enfermedades con estas características son las ENM.

Se ha puesto de manifiesto la existencia del llamado "Síndrome del cuidador", que constituye una situación estresante que puede desbordar y agotar los recursos personales, repercutiendo en la salud física del cuidador y su estado de ánimo (Dueñas et al., 2006). Este síndrome se caracteriza por la presencia de estrés, ansiedad, depresión, irritabilidad, insomnio, dificultad de concentración, apatía, pérdida de apetito, cefalea, o abuso de sustancias nocivas, entre otros (Martínez-Pizarro et al., 2020).

Es importante resaltar que ese síndrome no se da exclusivamente en cuidadores de personas con ENM. Sin embargo, algo característico y que produce que el síndrome del cuidador o también llamado sobrecarga sea especialmente notable en los cuidadores de personas con ENM es que estas patologías aparecen en edades tempranas en su mayoría. Por tanto, van a ser los padres y madres quienes se van a encargar de llevar a cabo estas tareas, desde muy temprana edad y a lo largo del tiempo. Si bien el cuidado es una parte normal de ser padre o madre, proporcionar el alto nivel de cuidado requerido por un niño o niña con limitaciones funcionales a largo plazo puede ser oneroso y puede afectar la salud física y psicológica de los cuidadores (Malhotra et al., 2012). Esto también es debido a que los niños y niñas con ENM requieren mayor autocuidado básico y automanejo complejo, que se explica por lo incapacitante de la enfermedad, por ello, el impacto en la vida del cuidador es más notorio (Paz-Rodríguez, 2010).

El cuidado informal se ha considerado un estresor crónico que incrementa el riesgo de padecer problemas de salud y una reducción en el bienestar del cuidador. Debido a las demandas físicas, psicológicas y financieras del cuidado, los cuidadores de niños/as con ENM a menudo se encuentran con una escasez de recursos e información sobre la enfermedad y experimentan un declive significativo en su tiempo libre (Manalel et al., 2022). Como consecuencia, este colectivo experimenta altos niveles de estrés, sobrecarga, depresión, y ansiedad.

Los temas más frecuentes en la investigación sobre el cuidado son las múltiples consecuencias que tienen sobre la salud del cuidador, que se desarrollarán a continuación.

2.6.2. *Sobrecarga del cuidador*

El síndrome de “burnout” o sobrecarga como concepto fue desarrollado inicialmente por Maslach y Jackson (1981). Estos autores lo definen como un síndrome de agotamiento emocional que se da con frecuencia entre aquellos que realizan algún tipo de

trabajo con las personas, siendo un aspecto clave de éste el aumento de los sentimientos de agotamiento emocional. Al agotarse sus recursos emocionales, los trabajadores sienten que ya no son capaces de dar de sí a nivel psicológico. Otro aspecto es el desarrollo de actitudes y sentimientos negativos hacia las personas con las que trabajan (Maslach y Jackson, 1981).

La sobrecarga como concepto aplicada al cuidador fue explicada por primera vez en 1966 por Hoenig y Hamilton. Estos autores sugirieron que los acontecimientos, las actividades y los eventos específicos deben separarse de las emociones, los sentimientos y las actitudes asociadas al cuidado (Chou, 2000). Por tanto, fueron los primeros en dividir la sobrecarga en dimensiones subjetivas y objetivas. De esta manera, comienza su dicotomía. La sobrecarga del cuidador se entiende como el conjunto de dos componentes: un componente objetivo (e.g. cambios en la personalidad y en el comportamiento del paciente, alteraciones en las circunstancias financieras y actividades sociales del cuidador) y un componente subjetivo (e.g. la reacción física y emocional de los cuidadores a la carga objetiva) (Segal y Schall, 1996). En definitiva, se trata de un constructo multidimensional y complejo.

Con el objetivo de clarificar más este concepto, Zarit et al. (1980) definieron la sobrecarga como el malestar y los trastornos físicos, psicológicos, económicos y sociales que experimenta el cuidador principal de un familiar dependiente. Estos autores consideraron la sobrecarga como el producto de un proceso específico, subjetivo e interpretativo.

Por tanto, este análisis llevado a cabo por Zarit et al. (1980) arroja un matiz novedoso a este concepto, explicando que las tareas de cuidado no entrañan de manera inevitable consecuencias negativas, sino que va a depender de la percepción subjetiva que tenga el cuidador acerca de las tareas que realiza para la persona dependiente (Chou, 2000).

La investigación contemporánea ha adoptado un enfoque explicativo más amplio. En lugar de conceptualizar la sobrecarga como una dicotomía subjetiva/objetiva, o como un concepto unidimensional, se intentan comprender las variables implicadas desde una perspectiva multidimensional (Park et al., 2015), lo que hace que la conceptualización de la carga sea más específica. En posteriores capítulos se analizarán las variables implicadas en este concepto.

El término sobrecarga del cuidador se utiliza actualmente de forma más generalizada para referirse a los problemas físicos, psicológicos, emocionales, sociales y económicos que pueden experimentar los familiares que cuidan de un miembro de la familia que padece una enfermedad crónica o aguda. El concepto de carga del cuidador se aplica tanto a los progenitores que cuidan de un hijo o hija con una enfermedad crónica como al cónyuge o al adulto que cuida de un padre enfermo o anciano (Chou, 2000).

El cuidado de un/a hijo/a con una ENM supone en la mayoría de los casos un grado elevado de responsabilidad y exigencia, dando lugar a una fuente de estrés y malestar emocional por parte del cuidador principal y de los demás miembros de la familia (Pérez, 2015). Esta información resulta consistente con lo que señala Zarit (2002), conceptualizando el cuidado informal de una persona dependiente como un evento vital estresante. Asimismo, el cuidador informal también puede sufrir consecuencias graves en la salud física y psíquica a raíz de la sobrecarga de cuidado, como depresión o trastornos psicosomáticos (Pérez, 2015).

Además, es sabido que la sobrecarga no sólo afecta al cuidador que desempeña las tareas, sino que puede tener consecuencias negativas para su entorno. Puede influir negativamente en la capacidad para atender a la persona que padece la enfermedad (Cabrera y Artal, 1999). Por tanto, cuando analizamos el impacto general de la

sobrecarga, vemos que, si esta se reduce, puede afectar de manera directa e indirecta a la recuperación y a la vida del paciente.

Existen una serie de escalas para evaluar esta variable (Tabla 3), sin embargo, la más utilizada a nivel internacional ha sido la escala de sobrecarga de Zarit.

Tabla 3

Instrumentos utilizados para medir la sobrecarga del cuidador

Instrumento	Número de ítems	Componentes	Datos psicométricos (α de Cronbach)
Escala de evaluación de la reacción del cuidador (CRA) (Given et al., 1992).	24	Autoestima Apoyo familiar inadecuado Impacto en la economía Impacto en su organización Impacto en la salud Dependencia del tiempo Desarrollo de problemas mentales	0.70-0.76 0.90
Inventario de la carga del cuidador (CBD) (Novak y Guest, 1989).	24	Impacto físico Impacto en la vida social Agotamiento emocional Ocupación Impacto en la economía Impacto en la vida social Dominio del tiempo Emociones negativas Efectos físicos Impacto en la vida social Impacto económico	 0.69 0.91
Índice de tensión del cuidador (CSI) (Robinson, 1983).	13		
Escala de sobrecarga del cuidador de Zarit (Zarit et al., 1980).	22		

Nota. Fuente de Liu et al. (2020)

2.6.3. Calidad de vida en cuidadores informales

La CV es definida por la OMS como un concepto multidimensional, que refleja la condición física, psicológica y social de la persona (WHOQOL Group, 1998). La CV consiste en la sensación de bienestar que puede ser experimentada por las personas y que representa la suma de sensaciones subjetivas y personales del "sentirse bien" (Velarde-Jurado y Avila-Figueroa, 2002). La OMS conceptualiza la CV en diferentes dimensiones: física, psicológica, grado de independencia, relaciones sociales, entorno o medio y espiritual. Sin embargo, no son las únicas dimensiones que han sido diseñadas para evaluar la CV, ya que depende de cada autor e instrumento (Velarde-Jurado y Avila-Figueroa, 2002). Este concepto ha ido tomando cada vez más importancia desde que el tratamiento médico fue capaz de prolongar la esperanza de vida, a veces a expensas de que la CV se viese reducida (Karimi y Brazier, 2016).

Así, su reducción se produce por diferentes causas. En los cuidadores de personas dependientes, la disminución de ésta se relaciona con la autopercepción negativa, las relaciones familiares, estresores, y el afrontamiento de la enfermedad de su familiar (Glozman, 2004). En el caso específico de las ENM, al ser enfermedades progresivas, la CV de los cuidadores cambia significativamente a medida que la enfermedad progresa (Deeken et al., 2003). Muchas de estas enfermedades producen discapacidades importantes, lo que implica un impacto considerable no solo para el paciente sino también para los cuidadores y el sistema de atención médica. Este impacto en la CV de las personas con ENM y sus cuidadores, puede depender de la progresión de la enfermedad, características premórbidas (personalidad o aspectos sociodemográficos) o efectos idiosincrásicos (por ejemplo, eventos de la vida no relacionados con la enfermedad) (Rajmil et al., 2010).

Por otro lado, estos familiares tienen un riesgo más elevado de que su salud se vea afectada como consecuencia del tiempo y la energía invertida en proveer el cuidado. Muchos cuidadores dejan su empleo o reducen sus horas de trabajo para llevar a cabo esta actividad (Glozman, 2004). Para éstos, experimentar malestar emocional está relacionado con la incapacidad para compartir actividades agradables o planes, problemas familiares, sentimiento de no llevar a cabo el cuidado por voluntad propia y una incertidumbre sobre el pronóstico y la disponibilidad de apoyo (Glozman, 2004). Además, se ha observado que pueden existir tres grandes grupos de variables que influyen en la CV de éstos, resumidos en la Tabla 4.

Tabla 4

Factores que influyen en la calidad de vida de los cuidadores informales

Clínicos	Factores psicológicos	Sociodemográficos
Características/forma de la enfermedad	Relaciones familiares	Edad del paciente y del cuidador
Estado de la enfermedad	Estrategias de afrontamiento	Nivel de educación
Duración de la enfermedad	Percepción de la disponibilidad de apoyo	Nivel económico
Trastornos cognitivos y conductuales	Duración del matrimonio	Posición familiar del cuidador

Nota. Fuente de Glozman (2004)

La CV en estos cuidadores también se ve reducida como consecuencia de las horas que tienen que invertir en su cuidado y debido a la carga financiera que supone la enfermedad (Landfeldt et al., 2016). Esta carga financiera se ve pronunciada por las altas tasas de absentismo laboral en este colectivo (Landfeldt et al., 2016; Ortega et al., 2022).

Estas familias están sobrecargadas por la enfermedad y por la responsabilidad del cuidado del niño o niña, lo que produce que tanto al padre como a la madre le resulte difícil participar en actividades sociales. Así, en el estudio de Yılmaz et al. (2010) encontraron que la CV de las madres era el principal indicador del aislamiento social.

Sin embargo, existen factores que pueden ser protectores para estas familias, e influir en que tengan una mejor CV, como el apoyo social y las relaciones de apoyo familiares. De esta manera, si los familiares tienen una buena red de apoyo, la experiencia de cuidado no tiene por qué ser perjudicial para su salud física y psicológica (Frishman et al., 2017).

2.6.3.1. Medición de la CV y diferenciación de conceptos

Para medir la CV en población general, es importante destacar que existen diferentes conceptos que se pueden solapar o confundir con la CV en sí misma, y para los cuales existen instrumentos de medición diferentes. En los últimos años, se ha hablado de la CVRS y del estado de salud en general.

Diferenciar entre CV y estado de salud es relativamente sencillo, puesto que se reconoce que la CV va más allá del estado de salud, los síntomas clínicos o la capacidad funcional, mientras que la salud sería una sola dimensión más de la CV. Dentro de ésta, entrarían las circunstancias materiales y económicas, y, a pesar de que se pueden ver influenciadas por el estado de salud, no forman parte de ésta. Por tanto, la salud y la CV son conceptos distintos (Karimi y Brazier, 2016).

Diferenciar entre CV y CVRS viene a ser más complejo. Autores como Rosenbaum et al. (2007) definen la CV como la noción de bienestar holístico, la importancia que se le da a la salud física, al lugar donde se vive, a tener un círculo social y al acceso a la educación y al trabajo; sin embargo, la CVRS, como se comenta anteriormente, se centraría más en los componentes relacionados con la salud que se asocian a la satisfacción vital, como el autocuidado, la movilidad y la comunicación.

Para evaluar estos conceptos, se han utilizado dos tipos de enfoque que dan lugar a dos alternativas de evaluación, respectivamente. El primero busca parámetros objetivos de bienestar físico (como la esperanza de vida, habilidades funcionales y cognitivas, entre

otras) y económico; así, mide la CV en función del comportamiento observado y las evidencias de escalas que evalúan discapacidad y el nivel de dependencia (Glozman, 2004). El segundo enfoque se centra principalmente en la experiencia de las personas, su interpretación subjetiva y conocimiento personal de la salud y la enfermedad, la percepción de sí mismos como personas y pacientes o cuidadores, sus estrategias de afrontamiento, autoestima, bienestar emocional, e interacción social (Glozman, 2004).

Para estos dos enfoques se pueden encontrar diferentes herramientas destinadas a medir la CV y la CVRS, como el SF-36 (Ware y Sherbourne, 1992), el EQ-5D (Williams, 2005), el WHOQOL (WHOQOL Group, 1994), incluso nos encontramos con herramientas específicas para evaluar este concepto en determinadas enfermedades, como el ALSAQ-40 (Jenkinson et al., 1999) para Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), el INQOL (Vicent et al., 2007) para ENM, el MG-QOL (Mullins et al., 2008) o MG-QOL-15 (Burns et al. 2008) para Miastenia Gravis, entre otras. Estas herramientas se centran principalmente en evaluar esta variable en adultos, sin embargo, también se pueden encontrar herramientas dirigidas a evaluar la CV en población infantil, como el PEDSQL (Varni et al., 1999) o el KIDSCREEN-52 (Ravens-Sieberer et al., 2003).

Por otro lado, también existen instrumentos específicos para evaluar cómo el cuidado de una persona con una enfermedad crónica produce un impacto en la CV del familiar. Entre ellos están el CarerQoL (Brouwer et al., 2006), el FAMQOL para familiares de personas con enfermedades cardíacas (Nauser et al., 2011), o el S-CGQOL para familiares de personas con esquizofrenia (Richieri et al., 2011), entre ellos.

Sin embargo, la existencia de instrumentos para evaluar el grado de CV en cuidadores (padres y madres) de menores con una ENM es relativamente escasa. Aún es un reto contar con instrumentos que exploren con mayor profundidad las dimensiones de la CV que sean específicas de esta población. Hasta ahora, existe una subescala genérica

para enfermedades pediátricas, como el PedsQoL FIM (Medrano et al., 2013), validada en castellano recientemente con muestra argentina (Ortega et al., 2022), pero no con muestra española.

2.6.4. Sintomatología somática en cuidadores

El cuidado domiciliario de personas dependientes supone una tarea potencialmente ardua. Así, se ve que los cuidadores que han estado brindando atención durante un período prolongado y que tienen poco apoyo social tienen un alto riesgo de distrés emocional y de depresión (Gräsel, 1995). Este autor pone de manifiesto que existe un aumento de síntomas somáticos en este colectivo, y que, además, existe una correlación significativa entre la sobrecarga y los síntomas somáticos. Estos cuidadores pueden tener problemas cardíacos y molestias estomacales, pero lo más predominante y significativo es el agotamiento físico y dolor en las extremidades como consecuencia de la tarea de cuidar. Además, parece ser que las mujeres cuidadoras sufren más síntomas somáticos que los hombres. Se ha puesto de manifiesto que las mujeres sufren más los siguientes síntomas: trastornos del apetito, trastornos del sueño y fatiga (Delisle et al., 2012).

Los síntomas psicósomáticos del llamado “síndrome del cuidador” son: fatiga crónica, dolores de cabeza frecuentes, problemas de sueño, úlceras u otros desórdenes gastrointestinales, pérdida de peso, hipertensión, asma, dolores musculares (generalmente de espalda y cuello) y, en las mujeres, incluso en algunos casos amenorrea (Álvarez y Fernández, 1991).

Han sido numerosas investigaciones las que han tratado de averiguar en qué medida aparecen síntomas somáticos en el cuidador de una persona dependiente. Un estudio llevado a cabo con cuidadores de personas mayores dependientes puso de manifiesto que éstos tienen una peor salud física y psicológica que los cuidadores profesionales y expe-

rimentan una mayor sintomatología somática como dolores de cabeza y dolores musculares (Flores et al., 2015). Esto es apoyado por otros estudios, como la investigación llevada a cabo por Luzuriaga (2017), quien encontró que el 100% de los cuidadores de personas dependientes de su muestra tenían síntomas somáticos como cefalea tensional, dolores musculares, rigidez muscular, sensación de debilidad, sensaciones parestésicas, taquicardia, diaforesis (sudoración abundante), falta de apetito, visión borrosa, boca seca, agitación y molestias a nivel gastrointestinal como gastritis, y dispepsias. Además, en un estudio llevado a cabo con cuidadores de personas con ENM como la ELA, se observó que los problemas musculares del paciente estaban relacionados con la expresión somática de los síntomas depresivos en cuidadores (Pagnini et al., 2010). En lo que respecta al colectivo de ER, el estudio de Shapiro et al. (2019) muestra que los cuidadores pueden experimentar una gran carga física al tener que hacer frente a los efectos de las dificultades inherentes a la enfermedad, produciendo trastornos del sueño y síntomas somáticos de tipo intestinal.

Esta gran carga física se ve acentuada cuando la persona que recibe los cuidados padece problemas de movilidad, y debido a éstos, el cuidador asume tareas que le conlleven esfuerzo físico. Como se comenta anteriormente, los síntomas somáticos van desde problemas intestinales hasta dolores de espalda, lo cual es uno de los ejes de cuidado en el caso de los padres y madres que tienen a su cargo a un/a hijo/a con una ENM. Son enfermedades que van a producir una pérdida de movilidad y de independencia física, que, a su vez, van a conducir a una necesidad constante de supervisión para las actividades cotidianas. Sin embargo, son escasos los estudios que se hayan llevado a cabo con cuidadores de niños y niñas con ENM sobre la sintomatología somática que puedan padecer a causa del cuidado intenso y prolongado (Shapiro et al., 2019).

En cuanto a la metodología que se lleva a cabo para evaluar este concepto, existen diferentes instrumentos. A continuación, se presentan algunos de los cuestionarios existentes para su evaluación (Tabla 5).

Tabla 5

Instrumentos para la evaluación de la sintomatología somática

Nombre de la escala	Autores originales	Autores de la adaptación española	Número de ítems	Variables	Fiabilidad
Escala de Síntomas Somáticos-Revisada (ESS-R)	Lazarus y Folkman (1984).	Martínez Roca (1986).	Contiene 90 ítems con formato de respuesta tipo Likert de 5 puntos (rango de 0 a 5, a mayor puntuación, mayores síntomas somáticos).	Diseñada para obtener una evaluación de la salud física, correspondiente a los sistemas somatofisiológicos más relevantes.	α de Cronbach: entre 0,79 y 0,84.
Inventario de Síntomas Somáticos de Pennebaker	Pennebaker, Burnam, Schaeffer y Harper (1977).	Páez y Echebarria (1989).	El instrumento original se constituye de 58 ítems. El formato de respuesta es de tipo escala Likert, de 1 a 3 puntos.	Incluye 58 síntomas físicos y molestias (p.ej., corazón acelerado, dolor torácico, indigestión, diarrea).	α de Cronbach: 0,91.
Cuestionario sobre la salud del paciente (<i>Patient Health Questionnaire</i> , PHQ)	Kroenke, Spitzer y Williams (2002).	Ros, Comas, y García-García (2010).	15 ítems referidos a 15 síntomas que pueden ser evaluados a través de una escala que va de 0 a 2.	Diseñado para medir la intensidad o gravedad de los síntomas somáticos.	α de Cronbach: 0,80.
Cuestionario de cribado de síntomas somatomorfos (<i>Screening for Somatic Symptoms</i> , SOMS-2)	Rief, Hiller y Heuser (1997).	Gili, Bauzá, Vives, Moreno y Magallón (2015).	Esta escala consta de 53 ítems con respuesta dicotómica.	Se trata de una escala de cribado autoaplicada que incluye todos los síntomas especificados en la definición de trastorno somatomorfo del DSM-IV y de la CIE-10, y de disfunción vegetativa somatomorfa de la CIE-10.	α de Cronbach: 0,926.

2.6.5. Satisfacción con la vida en cuidadores

El bienestar subjetivo se ha estudiado indiscriminadamente como una construcción general de la felicidad, así como un factor de contenido emocional. Este último también distingue dos subcomponentes: afectivo (positivo y negativo) y cognitivo, que ha sido llamado "satisfacción con la vida" (Vera-Villarroel et al., 2012).

La satisfacción con la vida se define como un proceso de juicio consciente, en el que los individuos evalúan la calidad de sus vidas en función de sus criterios personales. Las personas comparan sus circunstancias vitales percibidas con sus propios estándares y en la medida en que las condiciones coincidan con estos estándares, la persona informa de una alta satisfacción con la vida (Pavot y Diener, 2009).

Un término que es habitual confundir en investigación con éste es el de CV, ya que es muy similar. Sin embargo, es necesaria su distinción. La CV se ve afectada por más aspectos que la satisfacción con la vida e incluye otras cuestiones como la edad, el género, la educación, la ocupación, el funcionamiento social y, por supuesto, la salud, mientras que la satisfacción con la vida puede entenderse como el agrado o la complacencia, y forma parte del bienestar subjetivo relacionado con la felicidad y las emociones positivas (Kulczycka et al., 2010).

Ser un cuidador informal y asumir la responsabilidad de cuidar a alguien con problemas de salud puede tener un impacto en la satisfacción con la vida en comparación con los no cuidadores. Además, la intensidad del cuidado y el empleo remunerado o no remunerado puede afectar su satisfacción vital (Borg y Hallberg, 2006).

A pesar de que el compromiso de cuidar pueda tener un impacto en este ámbito, se ha visto que la satisfacción con la vida de los cuidadores puede ser óptima gracias a los estilos de afrontamiento y a la calidad del apoyo social (Wells et al., 2005). Según estos investigadores, existen otras variables que pueden reducir esta satisfacción, entre

ellas, la incapacidad de la persona afectada por empatizar con el cuidador. Asimismo, demostraron que una reducción de los ingresos en la unidad familiar y un elevado nivel de estrés, aumenta la probabilidad de sentimientos negativos por parte del cuidador y reduce la satisfacción con la vida (Wells et al., 2005).

Estos resultados se confirman por otra investigación, que señala que aquellas variables que influyen en que los cuidadores tengan una mejor o peor satisfacción con la vida son aquellas que están relacionadas con la persona que cuidan y con su capacidad de hacer que esta persona se sienta más cómoda. Así, también han encontrado otro factor que influye en esta variable: su forma de relacionarse con las personas de su entorno (Kuuppelomäki et al., 2004).

2.6.6. Pérdida de productividad laboral del cuidador

Muchos cuidadores tienen que reducir su jornada laboral o dejar su trabajo como consecuencia de las demandantes tareas que tienen que realizar a diario para la persona que sufre dependencia. La cantidad de tiempo requerida para estas tareas puede generar tensión en el cuidador que trabaja (Wilson et al., 2007). Según estos autores, la sobrecarga y síntomas depresivos asociados al cuidado pueden dar lugar a la pérdida de horas laborales y de tiempo invertido en sus puestos de trabajo. Por ejemplo, en el estudio de Li et al. (2013) se observó que los cuidadores habían renunciado a 134 horas anuales de empleo remunerado como consecuencia del aumento de horas dedicadas a realizar tareas de cuidado informal y tareas domésticas. De forma específica, otra investigación llevada a cabo con cuidadores de niños y niñas con ER reporta que el 28% de los que estaban trabajando en ese momento habían perdido más de tres días hábiles en las últimas cuatro semanas por situaciones de emergencia debidas a la enfermedad o por las necesidades diarias de sus hijos e hijas (Lagae et al., 2019). Estos cuidadores tenían poco tiempo libre, dependían

de los miembros de la familia para recibir apoyo y alivio, y experimentaban estrés emocional e incertidumbre sobre las futuras necesidades de atención médica de sus hijos/as.

Así, se observa que experimentan altos costes económicos derivados de la pérdida de productividad, medido por el absentismo laboral, el presentismo, la productividad laboral y la limitación de la actividad (Ganapathy et al., 2015).

El absentismo laboral se define como el conjunto de ausencias por parte de los trabajadores de un determinado centro de trabajo, justificadas o no (Navarrete-Escobar et al., 2005). El absentismo presencial o presentismo, consiste en acudir al trabajo, pero dedicando una parte de la jornada a actividades que no guardan relación con las tareas del puesto que ocupa la persona empleada (García, 2011). De forma específica, aquellos cuidadores que trabajan a tiempo parcial o por cuenta propia, informan mayores pérdidas de productividad que los que trabajan a tiempo completo (Ganapathy et al., 2015).

Por otro lado, cuidadores de niños/as con ER presentan altas tasas de absentismo laboral, y esto se correlaciona positivamente con la severidad de la enfermedad. Es decir, a mayor severidad de la enfermedad, los cuidadores faltan más al trabajo (Aygören-Pürsün et al., 2014). Otros factores importantes como tener mayores ingresos, ser una cuidadora y tener responsabilidades de cuidado relativamente intensas, también se asociaron con la pérdida de productividad laboral (Wilson et al., 2007).

Cuidadores de niños con ENM, específicamente de DMD y DMB, sufren consecuencias parecidas. Existe una pérdida de productividad laboral muy alta entre estos cuidadores como consecuencia de la enfermedad de sus hijos/as y la falta de tiempo (Schreiber-Katz et al., 2014). Asimismo, esta pérdida de productividad laboral puede ser causada por los problemas de salud que sufren estos cuidadores, ya que, como se ha comentado anteriormente y como señala Schreiber-Katz et al. (2014) sufren de problemas físi-

cos, trastornos del sueño, ansiedad o depresión. En cuidadores que trabajan se ha reportado una pérdida media en el tiempo de trabajo y la productividad correspondiente a más de un día semanal (Landfeldt et al., 2014). En esta línea, un estudio llevado a cabo en Reino Unido con el mismo colectivo, las pérdidas de productividad por paciente debido a la reducción de las horas de trabajo, el absentismo y el desempleo se estimaron en 2.081 € y 12.762 € respectivamente, con un total de 14.842 € anual por paciente (Angelis et al., 2015).

No obstante, también existen investigaciones que ponen de manifiesto lo contrario; cuidadores que no dejan el trabajo por los beneficios que encuentran en éste. Así, Wilson et al. (2007) explica que el trabajo puede ser un medio para escapar de la tensión emocional asociada con la atención a la persona dependiente, lo que sugiere que ir a trabajar puede reducir la probabilidad de padecer depresión o sintomatología depresiva. También añade que las mujeres se benefician más de estos aspectos positivos del trabajo, ya que les favorece realizar múltiples roles (Wilson et al., 2007).

Como conclusión, es importante evaluar y analizar la pérdida de productividad laboral en cuidadores para informar a los encargados de formular las políticas de salud, para la asignación de los recursos sanitarios y asistenciales y para establecer prioridades de investigación y tratamiento. Además, conocer qué factores pueden predecir o impulsar la pérdida de productividad puede ser relevante para evitarlo o para ayudar a reducir estas pérdidas (McCormick et al., 2017).

2.7. Variables predictoras de la sobrecarga en cuidadores de niños y niñas con enfermedades neuromusculares

A lo largo de la sección anterior se ha podido dar una perspectiva de las consecuencias producidas por el cuidado de una persona con una enfermedad crónica, y, de forma específica, con una ENM. Estas enfermedades conllevan ciertas dificultades que

producen dependencia en el paciente (dificultad para deglutir, debilidad muscular, pérdida de deambulación, fatiga, etc.) (Porteous et al., 2021; Stroobach et al., 2022). Esto genera una necesidad de supervisión y atención de un cuidador. La mayoría de los pacientes con ENM, incluso los afectados por formas graves, viven en casa y reciben asistencia diaria de sus familiares. La asistencia domiciliaria facilita que los pacientes mantengan una rutina diaria aceptable durante el mayor tiempo posible, mientras que para los cuidadores esto puede suponer un evento estresante en sus vidas (Magliano et al., 2014; Theadom et al., 2022).

La atención constante requerida por los padres/madres puede afectar seriamente a su salud (Martínez-Jalilie et al., 2020; Soares de Moura et al., 2015). Esto ocurre porque, si bien el cuidado es una algo inherente a tener hijos/as, proporcionar el alto nivel de supervisión que requiere un niño o niña con limitaciones funcionales a largo plazo puede afectar a su propia salud física y psicológica (Malhotra et al., 2012). Además de la gravedad de la enfermedad y los síntomas, existe comorbilidad con otros desórdenes que están presentes durante el desarrollo del menor y a las cuales los progenitores se tienen que enfrentar, como alteraciones conductuales y emocionales (depresión, arrebatos de conducta, rasgos obsesivos y compulsivos), déficits en la comunicación social y la adaptación (rasgos autistas, estigmatización y restricción de actividades), y síntomas cognitivos (deficiencias en la conciencia/procesamiento fonológico, problemas en la memoria verbal a corto plazo y déficits de atención) (Fee et al., 2019). Todo esto se une al pronóstico de vida desfavorable, que aumenta la angustia por el posible fallecimiento a corto plazo de su propio hijo o hija (Gocheva et al., 2019; Porteous et al., 2021; Thomas et al., 2014; Thompson et al., 1992). Otra problemática viene dada por la asistencia continuada a centros de salud y a diversas terapias, que hace que los cuidadores tengan que recordar las citas, que tengan que desplazarse, y que reduzca el tiempo de ocio o cuidado personal

(Nereo et al., 2003). Todo esto unido a la dificultad que tienen muchos padres a acceder a servicios de salud adecuados para sus hijos/as. Por todo ello, los padres informan mayores sentimientos de pérdida, tristeza y depresión, así como angustia y preocupación por el futuro (Porteous et al., 2021). El estrés crónico es uno de los principales retos a los que se enfrentan. Como resultado, su salud, la calidad de la atención y el bienestar del paciente pueden verse afectados (Martínez-Jalilie et al., 2020; Soares de Moura et al., 2015). Los padres y madres de niños/as con ENM tienen, en general, peor salud mental que los que no tienen hijos/as con ENM, teniendo un mayor riesgo de desarrollar problemas como ansiedad y depresión (Gocheva et al., 2019; Mah et al., 2008; Nereo et al., 2003; Ortega et al., 2022; Porteous et al., 2021; Webb et al. 2005). Esto da lugar al desarrollo posterior del síndrome del cuidador, expuesto en apartados anteriores.

Sin embargo, no todos sufren el mismo nivel de sobrecarga, hay determinadas variables que van a determinar que la enfermedad impacte negativamente en sus vidas (Magliano et al., 2014). Se ha visto que el estrés está influenciado por la evolución imprevisible de la enfermedad, el estigma social, el sentimiento de culpa de la madre por la transmisión genética, la intromisión de la familia extensa en sus vidas y los cambios de rol entre los padres (Buchanan et al., 1979; Chen y Clark, 2010). La edad avanzada del paciente y del familiar, así como un estadio avanzado de la enfermedad, son algunas de las variables sociodemográficas y clínicas que se han asociado a la sobrecarga del cuidador (Boettcher et al., 2020; Raina et al., 2004; Van-Gontard et al., 2012).

La investigación indica que los progenitores de niños/as con ENM experimentan un estrés significativamente mayor en general. Sin embargo, cuando este análisis se lleva a los hermanos del paciente, el estrés es significativamente menor, por lo que puede no estar influenciado exclusivamente por factores relacionados con el paciente enfermo, sino

también por otras relacionadas con los propios padres (Nereo et al., 2003). Las circunstancias familiares, como no tener pareja o tener más hijos/as en la unidad familiar, también pueden considerarse predictores de sobrecarga (Javalkar et al., 2017).

Otra variable potencial que aumenta el estrés y la sobrecarga de estos familiares es la sintomatología somática del cuidador (Álvarez y Fernández, 1991). La sintomatología somática parece ser un predictor significativo de la tensión del cuidador (Park, 2021). Si un individuo comienza a desarrollar síntomas somáticos derivados del cuidado, habrá una alta probabilidad de sufrir esta tensión en algún momento (Beri, 2022). En otro estudio también se ha observado que cuanto mayor es el cansancio físico y emocional debido a la labor de "cuidar" a la persona dependiente, mayor es la presencia de síntomas somáticos cardiovasculares (Hernández-Varga et al., 2005). Se ha reportado que aquellos padres de niños/as con ENM que habían desarrollado problemas de salud (problemas de visión y problemas de espalda e hipertensión, principalmente) estaban preocupados por no ser tan capaces de cuidar a su hijo/a como antes, lo cual aumentaba el estrés en última instancia (Porteous et al., 2021). Por tanto, el estrés va a estar notablemente influenciado por las cogniciones y creencias de los individuos y cómo se perciben a ellos mismos, es decir, si se perciben como capaces de afrontar las tareas de cuidado. En última instancia, esto va a mejorar o empeorar la adaptación psicológica a la enfermedad, una variable que ha sido también considerada como predictor de la sobrecarga (Blankfeld y Holahan, 1999; Vázquez et al., 2020), convirtiéndose cada vez más relevante conforme la enfermedad progresa (Milbury et al., 2013).

En general, todo este estrés y sobrecarga que pueden sentir los padres va a producir una disminución en su CV (Chevreul et al., 2015; Frishman et al., 2017; López-Bastida et al., 2017). Se ha encontrado que la sobrecarga está significativamente asociada con una percepción negativa de su propia salud física, alteraciones del estado de ánimo y una

disminución de la vida social (Beluci et al., 2019; Kim et al., 2010; Pousada et al., 2018). Además, factores relacionados con la CV como la baja satisfacción con la vida pueden aumentar la gravedad de la carga del cuidador (Fauziana et al., 2018).

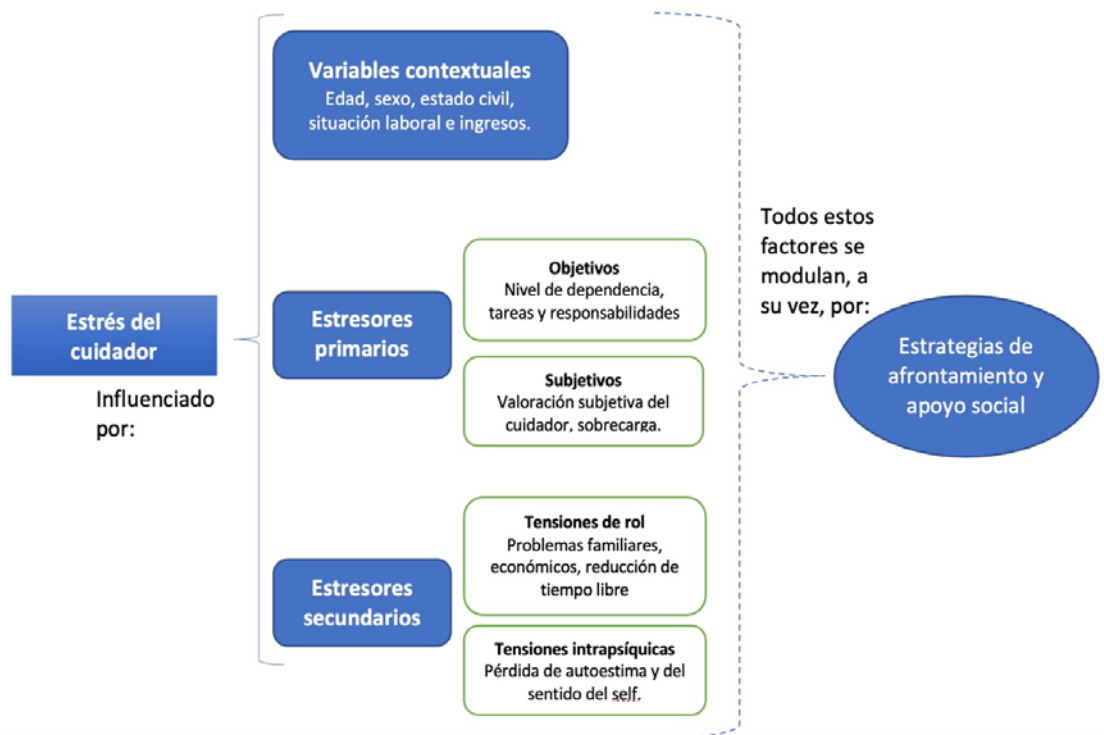
Los resultados obtenidos de estos estudios que analizan las variables que se relacionan con el estrés pueden interpretarse a través de los distintos modelos teóricos sobre el estrés. Aplicados a pacientes con ENM, se encuentran el modelo transaccional de estrés y afrontamiento (Thompson, 1985), el modelo de Proceso de Cuidado y Carga del Cuidador (Raina et al., 2004) o el modelo doble ABCX de estrés y adaptación familiar (Frishman et al., 2017). Estos modelos tienen en común su base teórica, fundamentada en la propuesta por Lazarus y Folkman (1986). Esta teoría propone la existencia de factores cognitivos que median entre los estímulos estresantes y las respuestas fisiológicas de nuestro organismo. Se focaliza en dos dimensiones básicas e importantes: la valoración cognitiva y el afrontamiento, los cuales constituyen los mediadores entre las reacciones emocionales y los estímulos estresantes (Carretero et al., 2015).

Esta teoría, llevada al cuidado de una persona dependiente, ayuda a comprender que las demandas de cuidado no producen estrés por sí mismas, sino que entra en acción la evaluación que hace la persona de la situación, y de sus recursos para afrontar la situación. Esto último es lo que va a suponer que el cuidado sea percibido como una carga (Carretero et al., 2015). Sin embargo, esta teoría ha recibido críticas por parte de diversos teóricos del cuidado informal, haciendo alusión a las limitaciones que presenta, entre ellas, la ausencia de consideración del contexto familiar específico. Debido a estas limitaciones, Pearlin y colaboradores desarrollaron el Modelo del Proceso del Estrés aplicado a cuidadores de personas con demencia (Carretero et al., 2015), siendo uno de los modelos teóricos predominantes en este campo.

Según Pearlin (1990), es importante pensar en el estrés del cuidador no como un evento o fenómeno unitario, sino como un conjunto de circunstancias, experiencias, respuestas y recursos que varían considerablemente de una persona a otra y que, en consecuencia, también varían en su impacto sobre la salud y el comportamiento del cuidador. Para este modelo, el estrés está regulado por el contexto, las características sociodemográficas y los recursos del cuidador (Figura 5).

Figura 5

Modelo del proceso del estrés del cuidador de Pearling



A la vez que Pearlin, Zarit (1989) se encargó de ampliar el modelo de Lazarus y Folkman (1986), incluyendo y dando importancia a la valoración secundaria en los procesos de estrés del cuidador. A través de esta valoración secundaria, las personas analizan la adecuación de sus recursos para afrontar las amenazas generadas por los estresores del cuidado (Carretero et al., 2015). Zarit (2002) conceptualiza el cuidado informal como un

acontecimiento vital estresante y habla de la tensión del cuidador como un concepto derivado de las dificultades físicas, financieras y psicosociales de cuidar a un familiar. Este autor ha ido ampliando y modificando de forma sucesiva este modelo, intentando adecuarlo a las variables que se han ido identificando en la investigación sobre los cuidadores de personas dependientes. Los cambios se han centrado en la incorporación de otra dimensión al marco teórico del estrés de Lazarus y Folkman (1986), llamándolo Modelo del Proceso del Estrés Modificado de Lazarus y Pearlin (Zarit, 2002). Este nuevo modelo propone que los estresores primarios objetivos deben de ser valorados en función de lo que supone para el cuidador, es decir, del grado de importancia y de amenaza. De esta manera, el estresor primario objetivo puede ser evaluado como amenazante o desafiante por parte del cuidador.

Por otro lado, Miller (1991) estableció un marco conceptual que consistía en diferenciar la sobrecarga personal, que afecta a diferentes aspectos de la vida del cuidador, de la sobrecarga interpersonal causada por los conflictos relacionales entre el paciente y el cuidador. Para este autor, los niveles y grados de sobrecarga que pueden experimentar los cuidadores están relacionados con el tipo y el tiempo de cuidado, y con factores relacionados con el paciente.

En conclusión, todos estos autores, a través de sus modelos teóricos, plantean que esta sobrecarga se produce por el efecto conjunto de distintas variables y que, por tanto, son agentes multifactoriales, lo que hace que su abordaje sea aún más complejo. Un conjunto de variables distintivo y especialmente relevante en esta área son los costes económicos y su impacto en la vida de los cuidadores, a los cuales se harán referencia en el siguiente apartado.

2.8. Impacto socioeconómico de las enfermedades crónicas

Las enfermedades crónicas generan una serie de costes de diverso tipo que no solo afectan al enfermo, sino que se extienden a todo su entorno. Estas enfermedades producen en las personas del ámbito familiar del afectado una serie de costes no evaluados, así como reducción del tiempo libre, exclusión social y gastos que en su caso pueden conducir a la pobreza (Heras y Ángeles, 2002).

Aunque las demandas de cuidado se derivan hacia las instituciones sanitarias, éstas están limitadas por las dotaciones económicas, reglamentos y convenios laborales, siendo así que la enfermedad, o la incapacidad física de cualquier tipo, obliga a la persona que la sufre a la dependencia económica del entorno familiar (Heras y Ángeles, 2002). Esta dependencia económica se suma en muchas ocasiones a una pérdida de productividad laboral para el cuidador, como se comenta en el apartado anterior (Popkin et al., 2006). Tanto esta pérdida laboral como el dolor y el sufrimiento que tienen los familiares a causa de la enfermedad de su familiar son factores relevantes a tener en cuenta para guiar las elecciones de la salud pública. Estos factores generalmente no se miden ni se combinan con los costes económicos en el análisis de políticas debido a la dificultad de cuantificarlos (Hartunian et al., 1980). A pesar de esta deficiencia metodológica, en los últimos años se ha prestado más atención a su medición.

Uno de los primeros estudios importantes, en cuanto a costes económicos de la salud se refiere, fue el de Fein (1958) que se centra en los costes de las enfermedades mentales, su significado y medición. En su investigación se presentan los gastos directos de la sociedad para el cuidado hospitalario y los costes indirectos relacionados con la pérdida de producción y poder adquisitivo. Fein (1958), proporciona métodos sólidos para calcular los costes de las enfermedades mentales, sin embargo, no tiene en cuenta los gastos relacionados con aquellos pacientes que no se encuentran hospitalizados.

Otro de los trabajos más importantes a nivel histórico fue el de Rice en 1967. Rice (1967) esbozó un marco metodológico para el cálculo de los costes de la enfermedad, y presentó datos sobre los costes directos e indirectos de morbilidad y mortalidad para los principales grupos de enfermedad (enfermedades respiratorias, cardíacas, neurológicas, mentales, etc).

A pesar de que los estudios económicos en salud comenzaron hace más de 60 años, muchas investigaciones sobre costes económicos no tienen en cuenta la distribución desigual de la salud en la sociedad. Además de analizar el impacto económico en la sociedad y en la familia, es esencial analizar otras variables que van a interferir. Se ha visto que el impacto de la enfermedad va a estar influenciado por la situación socioeconómica de la persona, la educación, el tipo de ocupación, y los ingresos (Mackenbach et al., 2011).

Estas desigualdades en salud son uno de los principales desafíos para las políticas públicas y para los estudios socioeconómicos, aunque se ha reconocido el gran margen de mejora que supondría si se eliminasen (Mackenbach et al., 2011).

Otra variable que debe ser tenida en consideración a la hora de analizar el impacto económico y que frecuentemente se pasa por alto es el coste de la atención informal. En el caso de las enfermedades crónicas, y debido a que los cuidadores sacrifican tiempo de sus vidas en brindar atención al paciente, los costes de la atención informal deben incorporarse en una evaluación económica que tenga una perspectiva social (Van den Berg et al., 2006). Según Van den Berg et al. (2006) a pesar de la recomendación de incluir la atención informal en las evaluaciones económicas, en la práctica a menudo se descuida. Es decir, muchas investigaciones sólo incluyen los costes directos que tiene la enfermedad para la sociedad, y no aquellos que afectan directamente al cuidador.

Este hecho ocurre debido a que la atención informal es una parte menos visible de la atención total en los análisis de impacto económico de una enfermedad. Las evaluaciones económicas de la atención médica, sin embargo, se utilizan cada vez más para informar a los responsables de la toma de decisiones sobre la eficacia relativa de los programas en términos de coste-beneficio. No obstante, y a pesar de que es un tema más predominante que la atención informal, también cuentan con lagunas en la investigación. Existe una falta de consenso y uniformidad en la metodología utilizada en estas evaluaciones, generando problemas en la interpretación de los resultados y en la comparación de los resultados de diferentes estudios. Además, puede conducir a errores de cálculo y recomendaciones políticas equivocadas (Van den Berg et al., 2004).

A pesar de que se prescinde en muchas ocasiones de esta variable, determinar el valor económico de la atención informal es importante en la formulación de políticas de salud, ya que revela los costes que tiene la sociedad como consecuencia del cuidado a personas con diversas enfermedades y lo que se podría ahorrar al erradicarlas (Riewpai-boon et al., 2009).

Asimismo, recomiendan incorporar el uso del tiempo del cuidador informal como coste directo de atención no médica en el numerador de la relación coste-efectividad (Van den Berg et al., 2006). El análisis de coste-efectividad (CEA) se ha presentado como una metodología para ayudar a los organismos encargados de la toma de decisiones a asignar los recursos disponibles de una manera que maximice los beneficios para la salud (Gafni, et al., 2007). Esto implica que el tiempo que los cuidadores dedican a la tarea de cuidado debe valorarse en términos monetarios. A menudo se recomienda usar el método de coste de oportunidad o el método de reemplazo para valorar la inversión de tiempo en atención informal (Van den Berg et al., 2006). A continuación, estas metodologías para valorar la atención informal en términos monetarios se desarrollarán más en profundidad.

2.8.1. Modelos metodológicos de evaluación económica

La atención informal en economía de la salud se define como un producto compuesto no comercial que está constituido de partes heterogéneas productoras (remuneradas o no) por uno o más miembros del entorno social de la persona que recibe la atención (Riewpaiboon et al., 2009). Otros autores (Faria et al., 2012) lo definen como un producto de no mercado o cuasi mercado que consiste en tareas heterogéneas producidas por cuidadores (familiares, amigos o voluntarios) que reciben algunos pagos nominales o beneficios estatales (Faria et al., 2012).

Existen una serie de modelos metodológicos para llevar a cabo estudios sobre el coste económico de una enfermedad que se explicarán a continuación.

2.8.1.1. Análisis de minimización de costes

La minimización de costes se utiliza para comparar intervenciones que tienen la misma efectividad clínica. Se compara el coste de cada opción terapéutica y luego se elige la más económica (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010). Históricamente, el análisis de minimización de costes se recomendó para las evaluaciones económicas de los ensayos clínicos que no encontraron diferencias estadísticamente significativas en la efectividad debido a su simplicidad y facilidad de análisis e interpretación (Dakin y Wordsworth, 2011).

Se trata de un método simple, que sólo debe utilizarse cuando no existen diferencias entre los efectos de las opciones terapéuticas comparadas, en cuyo caso se elegiría la más económica (Hidalgo et al., 2000). Por tanto, en otras palabras, se considera una forma apropiada de evaluación para usar cuando hay razones para creer que los resultados de los procedimientos considerados son equivalentes (Robinson, 1993). Por ejemplo, se podría hacer una comparación de la cirugía de día con el tratamiento hospitalario de hernias y ésta podría ser adecuada para un estudio de minimización de costes. Hay pruebas sólidas

que sugieren que no hay grandes diferencias en los resultados clínicos para grupos definidos de pacientes y, por lo tanto, el análisis puede concentrarse en identificar la opción de menor coste (Robinson, 1993).

La principal limitación de este método es que asumir la igualdad de resultados puede ser arriesgado, ya que tales suposiciones rara vez se cumplen en la práctica (Shiell et al., 2002). Esto es consistente con otros autores que señalan como problema principal asumir la equivalencia entre dos tratamientos de manera errónea (Hidalgo et al., 2000).

2.8.1.2. Análisis de coste-efectividad

El CEA se trata también de un método para evaluar los resultados de salud y los costes de recursos de las intervenciones en este ámbito. En este procedimiento se comparan también distintas tecnologías sanitarias alternativas, pero que producen distintos efectos sobre la salud, medidos en unidades naturales, como se comentará a continuación (Hidalgo et al., 2000). Su función central es mostrar el valor relativo de las intervenciones alternativas para mejorar la salud. Los análisis brindan información que puede ayudar a los responsables de la toma de decisiones a evaluar alternativas y decidir cuál satisface mejor las necesidades del paciente. Sin embargo, este análisis rara vez se usa para tomar decisiones sobre los servicios de salud en los EEUU (Weinstein y Stason, 1977) aunque se utiliza con frecuencia en la toma de decisiones en otros países como Australia, Canadá, Suecia o Reino Unido (Eichler et al., 2004).

En este análisis, los beneficios para la salud que se obtienen de las opciones de tratamiento se comparan midiéndose en las mismas unidades. El CEA generalmente se expresa en términos de una relación donde el denominador es una ganancia en salud de una medida y el numerador es el coste asociado con la ganancia en salud (De la Torre-Díez et al., 2015). Por tanto, los resultados de estos análisis se expresan en términos de

costes (medidos a través de unidades específicas) y efectos (vidas salvadas, años de vida ganados, días de dolor que se evitan, etc.) (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010).

El CEA busca identificar y colocar un valor monetario en los costes de un programa y, posteriormente, relaciona estos costes con medidas específicas de efectividad del programa. Los analistas pueden obtener la relación coste-efectividad de un programa dividiendo los costes por lo que denominamos unidades de efectividad (Newcomer et al., 2015):

$$\text{Ratio Coste-Efectividad} = \frac{\text{Coste total}}{\text{Unidades de efectividad}}$$

2.8.1.3. Análisis de coste-utilidad

Este análisis se utiliza para medir los efectos de una intervención utilizando unidades que combinan cantidad y CV, calculando los años de vida ganados a través de una intervención y valorando la mejora de la CV a través de ésta. Las unidades obtenidas son los años de vida ganados ajustados a la CV (QALYs, por sus siglas en inglés) (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010).

El análisis de coste-utilidad es una variante del CEA que incorpora el valor (aumento de los años de vida, CV, o ambos) asignado por una intervención con los costes asociados de ésta. Es importante tener en cuenta que cuando el análisis de coste-utilidad utiliza valores de utilidad obtenidos de pacientes con un estado de salud particular, refleja la CV percibida por el paciente asociado con ese estado (Membreno et al., 2002).

Por convención, los valores de utilidad varían de 1, que está asociado con una salud perfecta, a 0, que está asociado con la muerte. Una evaluación cuantitativa de la mejora en la CV asociada a una intervención de atención médica puede determinarse midiendo la mejora en el valor de utilidad asociado a esa intervención (Membreno et al., 2002).

La principal ventaja de este método viene dada por la posibilidad de comparar diferentes tipos de programas sanitarios y de integrar la calidad de la CV de las personas en una única medida. El principal inconveniente es que aún falta una metodología definida que sea aceptada por todos los investigadores (Hidalgo et al., 2000).

2.8.1.4. Análisis de coste-beneficio

Es el tipo de evaluación económica más completa, ya que los efectos sobre los recursos y sobre la salud están cuantificados en una misma unidad: el coste económico (Hidalgo et al., 2000). Los costes de las opciones de tratamiento y los efectos de tales opciones se miden en unidades monetarias. Los resultados se expresan como coeficientes coste-beneficio o la diferencia neta entre coste y beneficio. La principal ventaja radica en poder comparar varias opciones cuyos resultados se expresarían en los mismos términos (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010).

2.8.1.5. Coste de la enfermedad

El coste de una enfermedad (COI) en un período determinado puede interpretarse como el beneficio que obtendría la sociedad en el caso de que la enfermedad no existiese o fuese erradicada. Los estudios sobre el COI buscan enfatizar los efectos negativos de la enfermedad en el bienestar, cuantificando esto a través de una valoración monetaria (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2012). El objetivo principal es evaluar la carga económica que la enfermedad supone para la sociedad en términos del consumo de recursos de atención médica y pérdidas de producción (Tarricone, 2006).

Los estudios de COI, según Tarricone (2006), se pueden describir de acuerdo con:

1. Datos epidemiológicos utilizados: enfoque de prevalencia versus incidencia.
2. Métodos elegidos para estimar los costes económicos: top-down versus bottom-up.
3. La relación temporal entre el inicio del estudio y la recopilación de datos: estudios retrospectivos versus prospectivos.

El COI se puede subdividir en dos categorías de costes: directos e indirectos. Los costes directos requieren pagos directos de pacientes, de seguros o terceros. A su vez, los costes directos se subdividen en costes médicos directos (por ejemplo, medicamentos, dispositivos médicos de apoyo, consultas médicas, tratamientos hospitalarios, cirugía, rehabilitaciones, entre ellos) y costes no médicos (gastos de viaje, dinero invertido en la adaptación de casas o coches, honorarios a abogados y atención informal). Por el contrario, los costes indirectos vienen dados por el absentismo laboral o por la discapacidad de la persona afectada y/o de su cuidador, y representan la pérdida de productividad laboral, así como el tiempo invertido en el cuidado (Schönfelder et al., 2020).

El marco metodológico COI fue el que se tuvo en cuenta en la presente tesis, debido a que el objetivo era evaluar el coste de la enfermedad y de la atención informal, y no analizar la efectividad de los tratamientos. En los estudios que emplean este marco metodológico, se utilizan una serie de métodos para conseguir los resultados que se explicarán a continuación.

2.8.2. Métodos de evaluación económica

Existen cuatro tipos de procedimientos disponibles para recopilar datos sobre el uso del tiempo del cuidador: diario, recuerdo, muestreo de experiencias y observación directa. Estos métodos, sin embargo, no están exentos del llamado “sesgo de recuerdo”, que surge porque los individuos tienen una menor memoria selectiva sobre las actividades que han realizado en períodos anteriores (Faria et al., 2012).

La valoración monetaria de la atención informal consiste en aplicar un coste al servicio que prestan los cuidadores, es decir, se trata de una valoración monetaria del tiempo dedicado a estas tareas. Una cuestión clave en esta valoración es que no hay mercado para la atención informal, por lo que no hay precios de mercado disponibles para

ésta, lo que requiere un método de evaluación (Faria et al., 2012). Es importante destacar que, cuando se quiere adoptar una perspectiva social en los estudios económicos en este tipo de enfermedades, es de vital importancia que la atención informal se incluya en la evaluación (Van Den Berg et al., 2004).

En las evaluaciones económicas del cuidado informal se aplican diferentes métodos que se explicarán a continuación en la Tabla 6.

Tabla 6

Métodos de evaluación económica de la atención informal

Tipo de método	Procedimientos
<i>Preferencia revelada</i> Utiliza datos de observación de decisiones tomadas por individuos con respecto a bienes o servicios que se suponen equivalentes a la atención informal. En general, los métodos de preferencia revelados utilizan datos de salarios o ingresos para derivar valores monetarios.	• Coste de oportunidad • Coste de sustitución o reemplazo • Bienestar (Medición de Calidad de vida)
<i>Preferencia declarada</i> Obtiene la valoración individual de un servicio en particular, ya sea pidiendo directamente a las personas que declaren un valor monetario a través de una valoración continua o pidiendo a las personas que hagan concesiones entre diferentes características del servicio, utilizando el precio o el coste como una característica, en un análisis conjunto o experimento de elección discreta.	• Evaluación contingente • Análisis conjunto

Nota. Fuente de Faria et al. (2012)

2.8.2.1. Métodos de preferencia revelada

A continuación, se exponen los diversos métodos de preferencia revelada de los cuales se hace uso en investigación económica:

- a) Método de coste oportunidad: valora el salario hipotético que los cuidadores hubiesen ganado si no hubiesen estado invirtiendo esas horas en el cuidado. Este método es útil cuando los cuidadores abandonan el trabajo como consecuencia del

tiempo que invierten en su familiar (Ama y Seloilwe, 2010; Van Den Berg et al., 2008).

- b) Método de sustitución o reemplazo (Van den Berg et al., 2004): es utilizado por investigadores a nivel estatal (Delgado et al., 2014; Moreno y Guerrero, 2009), la técnica consiste en valorar el tiempo dedicado al cuidado utilizando el precio de mercado de un servicio sustitutivo cercano. En este caso, se utiliza como criterio de valoración el precio que habría que pagar en el mercado por el servicio que los cuidadores están prestando de forma gratuita. Esto es, sería el gasto en cuidados formales que la sociedad tendría que asumir en caso de que el cuidador informal no pudiera prestar sus servicios. Se valora el total de horas de cuidado mediante el salario bruto por hora de los profesionales de la ayuda a domicilio, obtenido a partir del convenio de este colectivo para el año en el que se quiera llevar a cabo la evaluación (Moreno y Guerrero, 2009).

Según Van der Berg et al. (2008) ambos métodos tienen sus limitaciones. Éstos no son sensibles para valorar la heterogeneidad que implica diferentes tipos de atención y cantidades de tiempo y la dinámica de las demandas de atención informal. Además, no capturan el efecto completo que tiene en los cuidadores informales el proporcionar atención informal, como el impacto en su salud. Sin embargo, ambos métodos usan datos de decisiones de la vida real para valorar la atención informal y, por lo tanto, pueden verse como métodos de preferencia revelados. Esto significa que las preferencias de los cuidadores informales se deducen de las decisiones de éstos o de los sustitutos cercanos en el mercado (cuidadores formales) (Van Den Berg et al., 2004).

- c) Método de medida del bienestar: está relacionado con el cuidado y la utilidad del proceso y con que la atención informal puede afectar el bienestar del cuidador más allá de su salud. Se han propuesto diferentes enfoques para capturar estos efectos.

En primer lugar, podrían calcularse en términos monetarios utilizando técnicas de oportunidad o reemplazo. Otra forma es evaluar el bienestar general directamente, por ejemplo, utilizando preguntas sobre el bienestar autoinformadas o el instrumento CarerQol (Koopmanschap et al., 2008).

2.8.2.2. Métodos de preferencia declarada

Los métodos de preferencia declarados se utilizan para medir y valorar la preferencia de los encuestados acerca de productos que no se encuentran en el mercado a través de encuestas. A menudo, el objetivo es encontrar una valoración monetaria de un producto de no mercado, como la atención informal (Van Den Berg et al., 2004). Se dividen en:

- a) Método de valoración contingente: valora la atención informal evaluando la cantidad mínima de dinero que un cuidador informal desearía recibir por proporcionar una hora adicional de atención informal o, alternativamente, la cantidad máxima de dinero que pagaría el cuidador por reducir la atención en una hora (Koopmanschap et al., 2008).
- b) Medición conjunta: consiste en presentar a los cuidadores una serie de escenarios a los cuales tienen que asociar algún atributo. Entre esta lista de atributos, se encuentran los aspectos monetarios. De esta manera, se puede derivar un valor en términos monetarios para cualquier producto, incluida la atención informal (Koopmanschap et al., 2008).

2.8.3. Costes económicos de las enfermedades neuromusculares

Dentro del gran abanico de enfermedades existentes que producen costes económicos, se ha comenzado a investigar en mayor profundidad las ENM, debido a su alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica. Este aspecto no es algo particular de las ENM, pero hay aspectos que sí son específicos de ellas y que les confieren cierto grado de particularidad. En gran medida, esto tiene que ver con el hecho

de que muchas de ellas muestran los primeros síntomas en la infancia o la adolescencia, lo que conlleva que la carga económica familiar y social sea prácticamente de por vida (Palau, 2010), dando lugar a necesidades y problemas específicos.

Las necesidades específicas de las ENM han sido ampliamente enunciadas en muchos foros, pero en muy pocas ocasiones se han estudiado con un cierto criterio metodológico. En España se conocen dos grandes estudios (Gaite et al., 2005; Luengo et al., 2001) que han puesto de manifiesto que existe una variedad de problemas asociados a estas enfermedades, y en general a las ER, como falta de información sobre recursos derivados de la ausencia de una actualización médica adecuada, dificultades para la coordinación entre la Atención Primaria y la especializada, ausencia de experiencia profesional, y problemas económicos y sociales (Paz, 2008).

Dentro de la diversidad, hay otro elemento común esencial, que es la necesidad de promoción y desarrollo de la atención sociosanitaria, así como el manejo y seguimiento multidisciplinar. Las personas con ER y sus familias son sin duda un colectivo con necesidades específicas de protección social y sanitaria (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010).

Asimismo, son una importante causa de morbilidad y mortalidad en los países occidentales y tienen importantes repercusiones en las personas y sistemas sanitarios. El impacto económico de estas enfermedades debe calcularse para evaluar los problemas que van apareciendo en la atención médica y, de esta forma, realizar una asignación justa y adecuada de los recursos humanos, de salud y materiales. De esta forma, se pueden reducir los efectos no deseados que éstas tienen en los pacientes, los sistemas de atención médica y la sociedad en general (López-Bastida y Oliva-Moreno, 2010).

En cuanto al impacto económico de las ER, el 52,4% de los pacientes y familias han reconocido que dedica a la atención de su enfermedad un gasto de entre el 10% y el

25% de los ingresos del hogar, mientras que el 14,2% reconoce que más del 25% de los ingresos del hogar se dedican a sufragar gastos relacionados con la atención a la ER. Las principales partidas a las que se dedica el gasto por enfermedad, se relacionan con atención sanitaria (89%), adquisición de fármacos y otros productos sanitarios (78,8%), ayudas técnicas (27,2%) y asistencia personal (23,8%) (García, 2015).

En las ENM, el cuidado puede tener un grave efecto sobre la vida de los progenitores. Muchos de los cuidadores se encuentran en una situación de vulnerabilidad, ya que enfrentarse a una ENM en un familiar no sólo conlleva una sobrecarga física o psicológica, sino también una serie de costes económicos derivados de la enfermedad, del grado de discapacidad y de su progresión (Pardo et al., 2014; Power y Dell Orto, 1980; Schreiber-Katz et al., 2014; Shahly et al., 2013). Estos costes económicos, a su vez, pueden ser un gran determinante de cómo las familias afrontan el hecho de que su hijo/a tenga una discapacidad (Power y Dell Orto, 1980), debido a su elevada magnitud (Hime et al., 2014; Keren et al., 2006). Asimismo, los costes de atención informal impulsan el coste de la carga de la enfermedad, con un aumento de los gastos junto con la progresión de la enfermedad (Schreiber-Katz et al., 2014).

El cuidar de un niño o niña con ENM supone una serie de gastos asociados divididos en: i) las ayudas técnicas dirigidas a mejorar la vida de los pacientes a través de dispositivos y/o elementos físicos que contrarresten las dificultades físicas de éstos; ii) los costes asociados a la atención necesaria por parte de los diferentes profesionales, así como los medicamentos y alimentos; iii) los costes indirectos derivados de las consecuencias de un cuidado prolongado de una persona dependiente en el cuidador informal; y iv) los costes derivados de la pérdida de productividad del cuidador (Schreiber-Katz et al., 2014).

Diferentes estudios sobre afectados en ENM (e.g. Landfeldt, Alfredsson et al., 2017; Landfeldt, Eagle et al., 2017) dividen los costes asociados a estas enfermedades en a) médicos directos, por ejemplo, hospitalizaciones, visitas a médicos u otros profesionales de la salud, pruebas y evaluaciones médicas, o medicamentos; b) directos no médicos, por ejemplo, costes asociados a inversiones en ayudas no médicas; c) asociados al cuidado informal, es decir, cuidado informal pagado y no pagado por el cuidador primario) y d) indirectos, es decir, pérdidas de producción para el paciente y el cuidador primario debido al absentismo y la productividad reducida durante el trabajo (Ernst, y Hay, 1994; Hay y Ernst, 1987; Souetre et al., 1995).

En cuanto a los últimos, pocos estudios incluyen su valoración, lo que hace más difícil su estimación. Como se comenta anteriormente, estos pueden englobar desde la incapacidad, pérdida o restricción de la capacidad laboral, o pérdida de la productividad tanto del enfermo como de la familia (Valladares et al., 2009). Según Schönfelder et al. (2020), son la categoría de gastos dominante dentro de la enfermedad, siendo consecuencia del absentismo laboral o la discapacidad de la persona afectada, que da lugar a una pérdida de productividad laboral.

En el caso de las ENM, este tipo de costes han sido frecuentemente ignorados en los estudios, sin embargo, merecen redirigir el foco de atención ya que aproximadamente un 47% de los costes asociados a la enfermedad vienen derivados del cuidado informal y de los costes indirectos (Landfeldt et al., 2017).

La realización de estos estudios proporciona información importante a los agentes encargados de asignar los recursos sanitarios y sociales. De forma específica, los agentes encargados de asignar estos recursos sanitarios y sociales en España son los sistemas públicos, y el panorama con el que cuenta este país es el de una cobertura sanitaria econó-

mica alta. Las personas con ENM tienen acceso a casi todos los servicios sanitarios (excepto psicología, fisioterapia, psicomotricidad, terapia acuática y logopedia). Sin embargo, a pesar de que estos servicios estén presentes de manera gratuita, muchas veces su función es deficiente. Además, la mayoría de los fármacos están cubiertos por la seguridad social (Palau, 2010). Sin embargo, la escasa independencia funcional y la carga económica y social que provoca la ENM también dificulta su atención por parte del sistema sanitario (Abegunde et al., 2007), lo que ha fomentado en España el desarrollo de un amplio movimiento asociativo. Desde hace años, las organizaciones y federaciones de personas con ENM en España han jugado un importante papel en el desarrollo de acciones encaminadas a mejorar la atención y la investigación en ENM (Abegunde et al., 2007).

2.9. Rol de las asociaciones de pacientes en el apoyo psicosocial

Este apartado hace referencia a una de las consecuencias que se producen debido a la falta de recursos económicos a la que se enfrentan estas familias y que se han expuesto en la presente tesis. Cuando el sistema público no cubre las necesidades de estos pacientes, entra en acción el papel que realizan las asociaciones de afectados.

A lo largo de los años, el interés y la concienciación sobre las ER han aumentado tanto en el Estado como en la sociedad. Algunos estudios transculturales han intentado analizar el impacto económico y emocional de una enfermedad crónica en la vida de los pacientes (Apers et al., 2016; Levenstein et al., 2001) y en los cuidadores de niños/as con ER (Fitzpatrick et al., 1990; Landfeldt et al., 2016), y cómo el modelo social de cada país puede influir en este impacto. Sin embargo, hasta donde sabemos, ninguno de estos estudios ha considerado los beneficios culturales diferenciales que proporcionan las asociaciones de dos países diversos en los cuidadores de pacientes con ER. La estructura y los objetivos de los servicios prestados por las asociaciones están determinados por las políticas de salud pública. Así, es de imperiosa necesidad analizar los sistemas políticos y

económicos de cada país para comprender en su totalidad la procedencia de sus acciones, y para entender por qué las asociaciones funcionan de manera diversa a un nivel transcultural.

Al comparar las políticas públicas de América Latina y Europa, aquellas relacionadas con las ER se desarrollaron en una etapa relativamente tardía en América Latina (Mayrides et al., 2020). Como resultado, los pacientes con ER son atendidos sólo parcialmente. En términos de políticas, estas enfermedades han sido asociadas con enfermedades catastróficas, enfermedades de alto coste, enfermedades crónicas no transmisibles y población con diversidad funcional. Sin embargo, las ER no han sido abordadas específicamente por las autoridades. Seis países, incluido México, han introducido legislación sobre las ER en América Latina (Catamara, 2019). Sin embargo, faltan planes, programas y estrategias nacionales que aborden las necesidades de este grupo (Khosla et al., 2018).

En consecuencia, las asociaciones de pacientes son las que han asumido la responsabilidad de velar por el bienestar de la población de las ER (Catamara, 2019). Además, las ER se han hecho más visibles y han despertado más interés gracias a las federaciones y organizaciones de pacientes.

El desarrollo de políticas destinadas a salvaguardar los derechos de las ER en la UE ha seguido un curso diferente, comenzando antes y consolidándose durante los años 2000 y 2004 (Posada et al., 2008). En España, ya en 2009 se presentó una estrategia nacional para adaptar las actuaciones sanitarias a las necesidades de los pacientes y hacer un mejor seguimiento de su aplicación (Vicente et al., 2018). No obstante, a pesar de su mayor trayectoria, el seguimiento mostró que los sistemas sanitarios y sociales en España no satisfacen adecuadamente las necesidades de los pacientes con ER, lo cual es similar a la situación en México (Ramalle-Gomara et al., 2020; Solves et al., 2018).

Debido a la falta de fondos públicos se produce una disminución de los ingresos de los pacientes y sus familias (Larkindale et al., 2014; Soelaeman, 2021; Zhu et al., 2014). Como se ha descrito en el apartado anterior, se calcula que gastan gran parte de sus ingresos en medicamentos, viajes, adaptaciones del hogar, terapias complementarias y productos alimenticios exclusivos (Seco-Suaces y Ruiz-Callado, 2016). Esto puede acarrear problemas en el presupuesto familiar, que se agrava aún más si alguno de los miembros de la familia tiene que reducir su jornada laboral o dejar su trabajo debido a la enfermedad (Schieppati et al., 2008). En México, las organizaciones no gubernamentales proporcionan un apoyo asistencial integral y multidisciplinar a los pacientes con ER y sus familias, reduciendo así este desequilibrio económico (Dharssi et al., 2017). Ofrecen orientación, difunden información, conciencian, sensibilizan a la población y proporcionan educación social sobre las ER (Medina, 2020).

La situación es similar en España (Del Barrio y Castro, 2008). Las organizaciones de apoyo a las personas con ENM y ER son esenciales para su visibilidad y se consideran una prioridad de salud pública en Europa (Ayuso et al., 2016). Además, el EUROPLAN (2017) lidera acciones para promover la investigación en este ámbito y fomentar la recogida de datos sobre estas ER, cuyo objetivo es evaluar la situación real en España y en otros países europeos con respecto a estas condiciones.

Las organizaciones de apoyo a las personas con ER han creado una red que, entre otros objetivos, pretende difundir el conocimiento entre la población para reducir el desconocimiento actual de estas enfermedades. También han desempeñado un papel clave en la mejora de la atención y la investigación en las ER, ya que propusieron una estrategia conjunta y una serie de acciones para garantizar la satisfacción de las necesidades de los pacientes y sus familias (Avellaneda et al., 2007).

Debido a que es una de las patologías más prevalentes dentro de las ENM y una de las más graves, algunas asociaciones españolas y mexicanas dan visibilidad y apoyo a la DMD. Esta enfermedad conlleva un alto grado de discapacidad y dependencia. Los pacientes con DMD necesitan cuidados constantes y supervisión por parte de los cuidadores formales, padres/madres u otros familiares de primer grado. Además de la gravedad de la enfermedad y los síntomas, existen otras comorbilidades que están presentes durante el desarrollo del menor y a las cuales los progenitores se tienen que enfrentar, como problemas de conducta, dificultades de adaptación social, o problemas cognitivos. Todo esto añadido al pronóstico de vida, que genera angustia por el posible fallecimiento a corto plazo de su propio hijo o hija (Gocheva et al., 2019).

Debido a las manifestaciones de la enfermedad, el tipo de cuidado que tienen que dispensar exige una experiencia y conocimientos específicos, requiere mucho tiempo, y está asociado a costes financieros adicionales, con un impacto notable en su CV (Paz-Rodríguez, 2010). Estos costes se derivan en muchas ocasiones de la pérdida de empleo, de las primas de seguros y de los copagos de atención médica (Landfeldt et al., 2016).

Además, las emociones, la vida familiar y la vida social de los cuidadores se ven afectadas debido al deterioro de la capacidad funcional de los pacientes (de Oliveira et al., 2020), por lo que tienen más probabilidades de sufrir sobrecarga y de verse deteriorada su vida social (Johannsen et al., 2020). Además, el cuidado de una persona dependiente no sólo afecta al bienestar psicológico, sino que también puede reducir la salud física de los cuidadores (Kanters et al., 2013). Además, su satisfacción percibida con la vida, y por lo tanto su bienestar subjetivo, es también peor que la de los padres y madres de niños/as sin ninguna enfermedad (Cheshire et al., 2010).

Debido al impacto de la DMD en la vida del cuidador, las asociaciones trabajan para ayudar a superar los desafíos a los que se enfrentan (Stein et al., 2018). Sin embargo,

no hay estudios previos que analicen el impacto positivo de las asociaciones en la vida de los padres con niños con DMD.

Es de especial relevancia analizar dos modelos de atención sanitaria para entender mejor cómo las asociaciones juegan un papel importante. En España, la cobertura sanitaria consiste en una asistencia sanitaria pública, por lo que los pacientes y cuidadores no tienen que asumir estos costes, y las asociaciones se encargan de otros aspectos como el apoyo social. Sin embargo, esta asistencia sanitaria pública no es simultánea, es decir, los padres no suelen ser citados para todos los exámenes y consultas en un mismo día, y a menudo tienen que asumir los costes de los especialistas privados porque no están satisfechos con la atención recibida. Por el contrario, en México, aunque la sanidad es privada, la asociación cubre el coste de la atención y pone a disposición del paciente un equipo de profesionales sanitarios que les atienden en un mismo día. Por lo tanto, la atención es integral. Estas diferencias transculturales no sólo están relacionadas con el tipo de atención, sino también con otras variables psicosociales. El tipo de cultura, tradición o estructura social también se refleja en las organizaciones de pacientes (So et al., 2011).

Hasta ahora, ningún estudio ha analizado de forma colectiva y comparativa el impacto de los diferentes modelos de asociaciones en cuanto a los servicios prestados para el bienestar de los cuidadores. En cuanto al último punto, tampoco ha habido estudios centrados específicamente en el papel que tienen las asociaciones en diferentes países para reducir el impacto de la enfermedad en el bienestar de los cuidadores, en términos de costes económicos, CV, satisfacción vital, sobrecarga y síntomas somáticos.

2.10. Justificación del estudio

Tras la revisión de la literatura sobre los principales aspectos que fundamentan la presente tesis, han de destacarse algunos elementos que justifican la realización de este proyecto. A lo largo de los apartados anteriores, se ha expuesto una panorámica acerca

de qué son las ENM, sus dificultades, y las diversas consecuencias que tienen para su entorno familiar.

Se ha visto que las enfermedades crónicas suponen una carga financiera para el paciente, la familia y la sociedad. En un estudio dedicado a analizar las experiencias de los cuidadores de personas con ER subrayan la carga financiera como un elemento significativo que afecta gravemente sus vidas (Mcmullan et al., 2022). Como se comenta en la revisión teórica, las ENM aparecen en edades tempranas y esto puede suponer una dependencia que afecta a todas las esferas de su vida y que va a estar presente hasta las etapas finales de la vida del niño o niña. Esta dependencia en las ENM suele afectar en mayor medida a aspectos relacionados con su movilidad, definiéndose como un grupo de enfermedades que afectan alguno de los componentes de la unidad motora: célula de la asta anterior, nervio periférico, unión neuromuscular y/o músculo (Valdebenito y Ruiz, 2014). Por tanto, pueden llegar a producir una importante disminución de las capacidades físicas de los pacientes, afectando gravemente a su capacidad motora, a su capacidad de marcha, y el grado de independencia para el desarrollo de las actividades.

El aumento progresivo de la debilidad muscular es diferente en cada individuo y para cada diagnóstico. Sin embargo, en mayor o menor medida, este síntoma puede afectar negativamente al desarrollo de las actividades que requieren una destreza motora fina y la realización de ciertos movimientos. Por tanto, debido a esta evolución progresiva, la persona puede requerir mayor ayuda de un cuidador, de adaptaciones del entorno y de ayudas técnicas para el desarrollo de diferentes actividades (Pousada et al., 2018). Por tanto, es importante destacar el gran gasto que tienen que asumir los cuidadores para la compra de estas ayudas, y esto hace que sea una variable relevante de cara a evaluar en la presente tesis.

Otro de los gastos predominantes en estas familias son los costes económicos derivados de la utilización de recursos sanitarios. Éstos se han identificado como uno de los factores principales que tienen que asumir los cuidadores (Schreiber-Katz et al., 2014), siendo muy elevados en las ENM (Hime et al., 2014; Keren et al., 2006). Los costes derivados de los profesionales que atienden a los niños y niñas como logopedas, fisioterapeutas, psicólogos u otros, resultan particularmente elevados en estas familias (Achelrod et al., 2014). Y no sólo aquellos dirigidos a los/las niños/as con ENM, sino también los costes asociados a profesionales para el propio cuidador. Esto es muy determinante de cara a evaluar el coste global que produce una enfermedad, ya que muchos cuidadores sufren problemas físicos y emocionales como consecuencia de la sobrecarga del cuidado (Boyer et al., 2006). Esta situación que viven los cuidadores resalta la importancia de incorporar estas variables en la evaluación.

Además, la importancia económica y el impacto financiero de las ENM en Europa aún no han sido suficientemente investigados. Según Schepelmann et al. (2010), la mayoría de los estudios se han centrado en la CV y no en los datos económicos. Los estudios destinados a calcular el coste de una enfermedad son útiles para distribuir los recursos, ya que indican qué componentes tienen un mayor papel en el coste global y permiten realizar una evaluación económica de las posibles intervenciones de prevención primaria, secundaria y terciaria (Argumosa y Herranz, 2000; DeVol et al., 2007). La evaluación de la carga económica de las ENM es muy útil para establecer prioridades de intervención y evaluar la eficacia de las estrategias terapéuticas (López-Bastida, 2012). Es importante implementar estos estudios para revelar el impacto real de una enfermedad y, en última instancia, su aplicación proporcionaría información importante a los agentes encargados de asignar los recursos sanitarios y sociales.

Además de la carga financiera que tienen que asumir los cuidadores, muchos de ellos sufren consecuencias negativas en su salud física y psicológica debido al pronóstico no favorable y la falta de autonomía que tienen muchas personas con ENM, dando lugar en muchas ocasiones a ansiedad, depresión y aislamiento social en los padres y madres (De Alba Agredano et al., 2015; Johannsen et al., 2020). Debido a esto, invierten muchas horas en el cuidado de sus hijos e hijas que requieren de una atención especializada, generando una exigencia en ellos y consecuentemente, altos niveles de estrés (Mah et al., 2008) así como una baja CV (Yilmaz et al., 2010). Otros estudios ponen de manifiesto que estos cuidadores sufren de altos niveles de ansiedad y depresión como consecuencia del cuidado (Baiardini et al., 2011; Yilmaz, et al., 2013).

Diversos trabajos han tratado de averiguar aquellos factores que pueden estar relacionados con la sobrecarga del cuidador de niños/as con ENM, con el fin de llevar a cabo programas de prevención para evitar problemas psicológicos derivados de la misma. Sin embargo, y hasta la fecha, la mayoría de los estudios que analizan los factores que influyen en la sobrecarga de los cuidadores de menores con ENM se han centrado en patologías específicas, como en distrofia miotónica (Kurauchi et al., 2019), AME (Cremers et al., 2019; Von Gontard et al., 2012), y distrofinopatías (Buchanan et al., 1979; Chen y Clark, 2010; Frishman et al., 2017; Gocheva et al., 2019; Landfeldt et al., 2016; Magliano et al., 2014; Nereo et al., 2003; Porteus et al., 2021; Webb, 2005). Además, aquellos que evalúan un conjunto de ENM, debido a su propia naturaleza, contaban con muestras más pequeñas (De Alba-Agredano et al., 2015; Boyer et al., 2006; Holroyd y Gulthrie, 1979, Johannsen et al., 2020; Ortega et al., 2022; Yilmaz et al., 2010). Otros investigadores se han centrado en analizar de manera descriptiva la situación física y emocional del cuidador (Travlos et al., 2021; Waldboth et al., 2021). Por otro lado, aquellos que se han centrado en evaluar las variables que influyen en la sobrecarga lo han

hecho con muestras muy homogéneas que no representan la heterogeneidad de los trastornos neuromusculares (Boettcher et al., 2020; Magliano et al., 2015; Mah et al., 2008). Por último, existen estudios con diagnósticos heterogéneos y con una muestra amplia, pero no analizan la influencia de las variables sociodemográficas en la sobrecarga (Ho et al., 2021).

Además, la investigación sobre las variables que van a predecir la presencia de la sobrecarga está limitada a grupos de enfermedades más prevalentes (por ejemplo, la enfermedad de Alzheimer, el cáncer o el ictus), lo que limita la generalización de estos hallazgos a otros grupos. El estudio de los predictores de la sobrecarga de los cuidadores de niños/as con ENM tiene sus ventajas, ya que algunas enfermedades pueden producir una carga mayor que otras. Conocer la enfermedad primaria del paciente puede facilitar la predicción de los retos del cuidado (Adelman et al., 2014).

Asimismo, una mejor comprensión de las mismas proporcionará información útil para el desarrollo de programas de apoyo para estos padres con el fin de reducir los factores de riesgo asociados a la carga del cuidador, siendo también recomendado en estudios con muestras de ER (Javalkar et al., 2017). La investigación y la práctica clínica muestran que un óptimo bienestar familiar facilita la adaptación de los pacientes a la enfermedad, mejora su participación en los programas de tratamiento y tiene un efecto positivo en la respuesta clínica al tratamiento (Magliano et al., 2014). Por lo que la intervención en los progenitores debe de ser esencial. Además, los informes de los padres son de gran valor como fuentes de asesoramiento experto y práctico, ya que se han convertido en expertos en el conocimiento de la enfermedad (Webb et al., 2005). Por tanto, es necesaria la evaluación de estos factores que pueden poner en riesgo o proteger al cuidador del estrés y la sobrecarga producida por la enfermedad.

Por otro lado, debido a las necesidades que presentan los cuidadores, y al impacto negativo que puede tener la enfermedad sobre éstos, aparecen y se crean las asociaciones de afectados. Estas asociaciones se encargan de velar por el bienestar de los pacientes y sus familias. Sin embargo, éstas tienen diferentes misiones y valores, y se van a adaptar a las necesidades del país donde se encuentren. En algunas investigaciones se han puesto de manifiesto las diferencias transculturales en el impacto que tiene una enfermedad. Por ejemplo, en el trabajo de Ndam (2020), se afirma que el funcionamiento familiar y su organización, así como sus características, van a interactuar constantemente con las condiciones socioculturales, políticas y económicas de la sociedad en la que se encuentre. Por tanto, es de especial importancia analizar el contexto en el que se encuentre el paciente y su familiar. Así, dos países de habla hispana como son México y España, han desarrollado una red de asociaciones encargadas de generar un apoyo a estas enfermedades poco frecuentes, entre ellas, la DMD.

Sin embargo, estas asociaciones se encuentran en dos países con un modelo sanitario muy diferente. En México, se cuenta con un modelo neoliberal sanitario, influenciado por EEUU. En este modelo privatizado, el paciente tiene que invertir gran parte de sus ingresos para poder acceder a un servicio de calidad y seguro (López-Arellano y Jarillo-Soto, 2017). En España, se cuenta con un sistema de salud pública, de acceso gratuito a los servicios sanitarios (Cantarero, 2008).

Así, las asociaciones de afectados van a tener diferentes objetivos dentro de sus marcos de acción. En México, se van a encargar de cuestiones esenciales como proveer al paciente y a sus familias de servicios sanitarios gratuitos, mientras que, en España, que ya poseen esos servicios gratuitos ofrecidos por el propio Estado, se van a encargar de una mayor visibilidad de las ER, generar redes de apoyo, fomentar investigación, etc.

Si bien no se han realizado estudios hasta la fecha comparando el rol que tienen estas asociaciones en la reducción del impacto de la enfermedad, es esencial conocer qué aspectos característicos de las asociaciones son beneficiosos para el paciente y generan un impacto real en la mejora de sus vidas. De esta manera, dan claves a las organizaciones para implementar nuevas acciones y estar en constante desarrollo.

Por todo ello, la presente tesis está orientada, en primer lugar, a la evaluación de los costes económicos a los que se enfrentan los cuidadores de niños y niñas con ENM. La metodología se basa en un protocolo *ad hoc* en el que se evalúan diferentes aspectos relacionados con los gastos asociados a la enfermedad. En segundo lugar, este estudio se centra en evaluar el estado de salud físico y psicológico de estas familias. Por último, esta tesis está dirigida a analizar la relación existente entre los costes económicos y las variables psicosociales, así como a observar qué variables pueden ser predictoras de la sobrecarga de los cuidadores. Como consecuencia de las necesidades encontradas en estos cuidadores, se analiza el rol que tienen las asociaciones en la reducción del impacto emocional y económico de la DMD de forma específica, y a nivel transcultural. A continuación, se presentan los objetivos e hipótesis de la presente tesis doctoral y, posteriormente, los resultados obtenidos a través de los tres trabajos que dan respuesta a los mismos.

III. Objetivos del estudio e hipótesis

3. Objetivos del estudio e hipótesis

La presente tesis doctoral incluye tres estudios que tienen como objetivo general conocer las consecuencias físicas y psicológicas que tienen las ENM raras en los cuidadores informales. Estos estudios incluyen: 1) el análisis de los costes informales y el impacto que tiene el cuidado en padres y madres de niños/as con ENM; 2) el análisis de las variables explicativas de la sobrecarga en progenitores de niños y niñas con ENM; y 3) el rol que tienen las asociaciones de pacientes en la reducción del impacto negativo de la enfermedad en cuidadores de niños con DMD, a nivel transcultural.

3.1. Estudio I

“Diseases costs and impact of the caring role on informal carers of children with neuromuscular disease”

Introducción

Las ENM son un grupo de enfermedades que producen un gran impacto en el cuidador debido a su aparición en muchos casos temprana, y a la gravedad de sus síntomas. Por esto, el cuidador principal, que suele ser el padre o la madre, se enfrenta a determinados estresores en su vida diaria que le ponen en una situación de vulnerabilidad. Las consecuencias que pueden tener las ENM en una familia son diversas, pero entre las más importantes encontramos las dificultades económicas y emocionales. Se observa en la literatura que existen altas tasas de absentismo laboral como consecuencia de la enfermedad, y una reducción de los recursos económicos, así como problemas emocionales derivados del cuidado.

Objetivos

- Evaluar los costes asociados a la atención informal de los/as niños/as diagnosticados de ENM.

- Conocer qué gasto no financiado por instituciones públicas o privadas tiene que afrontar la familia como consecuencia de la enfermedad.
- Conocer qué porcentaje de la renta familiar se dedica a las cuestiones de la atención del hijo/a y sus repercusiones a partir del nivel de dependencia.
- Analizar los costes informales que afrontan los cuidadores en función del nivel de dependencia de la persona que está bajo su cuidado.
- Evaluar la relación entre variables psicosociales y sociodemográficas.

Hipótesis

- Los costes económicos que tengan los cuidadores de niños y niñas con ENM serán más elevados que en otros estudios con cuidadores de personas con otras patologías.
- El porcentaje de la renta familiar dirigido a costes asociados al cuidado del niño o niña y del cuidador será más elevado en comparación a otros estudios con colectivos que no padezcan una ENM.
- El incremento de los costes informales en el cuidador informal será directamente proporcional a la dependencia generada por la enfermedad.
- El incremento del porcentaje de la renta familiar que vaya dirigido a la atención del niño o la niña será directamente proporcional a la dependencia generada por la enfermedad.
- Determinadas variables sociodemográficas como el género, el estado civil, la ocupación y el uso de servicios sanitarios influirán en las puntuaciones en la sobrecarga, la sintomatología somática, la satisfacción con la vida y la CV.

3.2. Estudio II

“Predictors of overload in parents of children with neuromuscular diseases”

Introducción

El cuidado de pacientes con ENM requiere una atención cercana y continua por parte de terceros, por lo que puede afectar seriamente a la vida del cuidador. Esto ocurre porque, si bien el cuidado es una parte normal de ser padre o madre, proporcionar un alto nivel de atención requerido por un niño o niña con limitaciones funcionales a largo plazo puede afectar a la salud física y psicológica de los cuidadores, dando lugar a la aparición de sobrecarga. La investigación sobre los predictores de la carga de los cuidadores está limitada por los estudios realizados en grupos de enfermedades más prevalentes (por ejemplo, la enfermedad de Alzheimer, el cáncer o los accidentes cerebrovasculares) que limitan la generalización de estos hallazgos a otros grupos. El estudio de los predictores de la sobrecarga en los cuidadores de niños/as con ENM tiene sus ventajas, ya que algunas enfermedades pueden producir una mayor carga del cuidador que otras, y pueden ser una clave para desarrollar intervenciones más eficaces.

Objetivos

- Evaluar la CV en cuidadores, su satisfacción con la vida, el grado de sintomatología somática, la adaptación psicológica, y la sobrecarga que experimentan como consecuencia del cuidado.
- Analizar qué variables sociodemográficas, y aquellas expuestas anteriormente, predicen la sobrecarga en cuidadores de menores con ENM.

Hipótesis

- Los niveles de sobrecarga y sintomatología somática serán superiores en cuidadores de niños y niñas con ENM que en población normativa o en cuidadores de personas con otras patologías crónicas.

- Los niveles de CV y satisfacción con la vida serán inferiores en cuidadores de niños y niñas con ENM que en población normativa o en cuidadores de personas con otras patologías crónicas.
- Variables como la CV, la sintomatología somática y la satisfacción con la vida, así como la adaptación psicológica, predecirán la sobrecarga del cuidador.

3.3. Estudio III

“The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne muscular dystrophy: A cross-cultural study”

Introducción

Los cuidadores de niños con DMD, una ENM de aparición infantil y de progresión moderada, tienen una serie de necesidades que muchas veces no son cubiertas por los sistemas de salud. Como consecuencia de esto, son los propios cuidadores que hacen frente a estas necesidades e invierten gran parte de sus ingresos para asegurar que su hijo reciba una atención adecuada. Para mitigar este impacto económico, y en muchas ocasiones emocional de la enfermedad, se crean las asociaciones de pacientes. Sin embargo, éstas se van a desarrollar en consonancia al país donde se encuentren, y se van a adaptar a las necesidades que tengan los pacientes de su región. Por tanto, van a tener diferentes funciones, y los pacientes van a ser atendidos de manera diferente. Sin embargo, no se sabe hasta la fecha el efecto que tienen las asociaciones de afectados por DMD en la reducción del impacto de la enfermedad en función de dos modelos sanitarios diferentes. Con tal fin, el presente trabajo plantea los siguientes objetivos.

Objetivos

- Evaluar el rol de dos modelos de asociación diferentes (basados en dos modelos sanitarios) en la reducción del impacto económico y emocional que tiene la DMD en los padres y madres.

- Describir y comparar los costes económicos derivados del cuidado, la sobrecarga, la satisfacción con la vida, la sintomatología somática y la CV en cuidadores de niños con DMD entre México y España.

Hipótesis

- Los costes económicos derivados de ayudas técnicas, de asistencia a profesionales para el niño y para el cuidador serán mayores en México que en España, debido a que el sistema de salud mexicano está privatizado, mientras que en España existe un sistema de salud público que garantiza el acceso gratuito a servicios de salud.
- La sobrecarga y la sintomatología somática será mayor y la satisfacción con la vida y CV serán más bajas en México que en España. Esto se dará como consecuencia de la existencia del sistema de salud público español y a que pueden acceder de manera gratuita a los servicios de salud.
- Los costes económicos derivados de ayudas técnicas, de asistencia a profesionales para el niño o para el cuidador en la presente muestra serán más altos que en otros estudios llevados a cabo con cuidadores de pacientes con otras enfermedades crónicas.
- La sobrecarga y la sintomatología somática será mayor en los cuidadores de la presente muestra en comparación con otros estudios llevados a cabo con cuidadores de personas con otras patologías.
- La satisfacción con la vida y CV serán más bajas en los cuidadores de la presente muestra en comparación con otros estudios llevados a cabo con cuidadores de personas con otras patologías.

IV. Métodos

4. Métodos

4.1. Muestra

Los trabajos incluidos en esta tesis cuentan con muestras procedentes de distintas instituciones y organizaciones. A continuación, se presentan las características del reclutamiento muestral, así como de las patologías incluidas en cada uno de los trabajos que forman parte de la tesis.

4.1.1. Estudios I y II

Los participantes cuidadores de niños/as con ENM fueron reclutados de diversas asociaciones de afectados (ASEM y BENE), del Hospital Universitario de Basurto y del Hospital Universitario de Cruces, cuya procedencia se muestra en la Tabla 7. En la muestra se contemplan un total de 20 diagnósticos, siendo el mayor porcentaje relativo a DMD. Los detalles al respecto se pueden observar en el *Estudio I*.

Tabla 7

Distribución muestral según su procedencia

Procedencia	ENM (n = 110)	%
Andalucía	20	20%
Aragón	11	11%
Asturias	4	4,5%
Cantabria	2	1,8%
Castilla La Mancha	6	5,5%
Castilla y León	1	0,9%
Cataluña	9	8,2%
Galicia	5	4,5%
Islas Canarias	10	9,1%
Madrid	19	17,3%
Murcia	1	0,9%
Navarra	1	0,9%
Valencia	9	8,2%
Pais Vasco	9	8,2%
No identificado	3	2,7%

Los criterios de inclusión y exclusión fueron los siguientes:

Criterios de inclusión:

- a) Ser cuidador informal (allegado) de un niño o una niña con un diagnóstico de ENM.
- b) Los cuidadores informales deben ser mayores de 18 años.
- c) Firma del documento de consentimiento informado previo a su participación en el estudio.
- d) Residentes en España y que uno de sus principales idiomas de comunicación sea el castellano.
- e) Los/as hijos/as a su cargo deben ser menores de 18 años.

Criterios de exclusión:

- a) Presencia de cualquier otro diagnóstico no secundario al diagnóstico de ENM.
- b) Presencia de cualquier otro diagnóstico psicológico o psiquiátrico no secundario a ENM.
- c) Presencia de déficits sensoriales no compensados que impidan la administración del protocolo de evaluación.
- d) Analfabetismo.

En total, participaron 91 mujeres, cuya edad media fue de $44,67 \pm 7,25$ y 19 hombres, cuya edad media fue de $47,42 \pm 11,07$. La media de años estudiados por parte de los cuidadores fue de $14,94 \pm 6,91$, la media del número de hijos/as fue de $1,87 \pm 0,97$, y la media de edad del niño o niña con ENM fue de $12,75 \pm 6,56$. La media del número de personas que vivían en la unidad familiar fue de $3,66 \pm 0,89$.

En cuanto al grado de dependencia que padecían los niños y niñas de la presente tesis, y en función de los criterios de Barthel, 21 padecían un grado de dependencia total, 39 un grado de dependencia severa, 28 dependencia moderada, dos dependencia escasa, y cinco independencia (15 personas no respondieron a las preguntas correspondientes).

La media obtenida por la muestra en el índice de Barthel fue de $47,32 \pm 28,80$, lo que indica una media de dependencia severa, existiendo diferencias significativas entre los grupos diagnósticos ($F = 2,707$, $p = 0,002$). Teniendo en cuenta que, a mayor puntuación en el Barthel, mayor grado de independencia del menor, los resultados se muestran en la Tabla 8.

Tabla 8

Medias y desviaciones típicas del grado de dependencia del niño o niña

Tipo de enfermedad	Puntuación BARTHEL ($M \pm DT$)
Distrofia Muscular de Duchenne	$37,58 \pm 23,26$
Distrofia Muscular de Becker	$71,25 \pm 34,49$
Enfermedad de Charcot Marie-Tooth	$71,00 \pm 15,95$
Distrofia Muscular de Ullrich	$25,00 \pm -$
Atrofia muscular espinal	$30,50 \pm 21,91$
Distrofia miotónica de Steiner	$66,36 \pm 20,62$
Atrogriposis Múltiple congénita	$20,00 \pm -$
Distrofia Muscular de Cinturas	$36,25 \pm 20,96$
Distrofia Muscular congénita por déficit total de merosina	$40,00 \pm 49,24$
Hipoplasia	$70,00 \pm -$
Miastenia Gravis	$52,50 \pm 67,17$
Encefalopatía	$0,00 \pm -$
Distrofia por déficit de colágeno	$51,67 \pm 18,93$
Sarcoglicanopatía	$50,00 \pm 49,49$
Pelizaeus Merzbacher	$20,00 \pm -$
Ataxia de Frederich	$90,00 \pm 14,14$

Los datos sobre la situación laboral de los cuidadores durante los últimos 12 meses se muestran en la Figura 6 y en la Tabla 9. En cuanto a las variables descriptivas relacionadas con la situación laboral a destacar, los cuidadores trabajaban una media de $6,86 \pm 1,89$ horas diarias y tuvieron una media de $6,60 \pm 26,70$ días de baja durante el último año.

Figura 6

Distribución muestral según los cambios laborales en los últimos 12 meses de los cuidadores de enfermedades neuromusculares

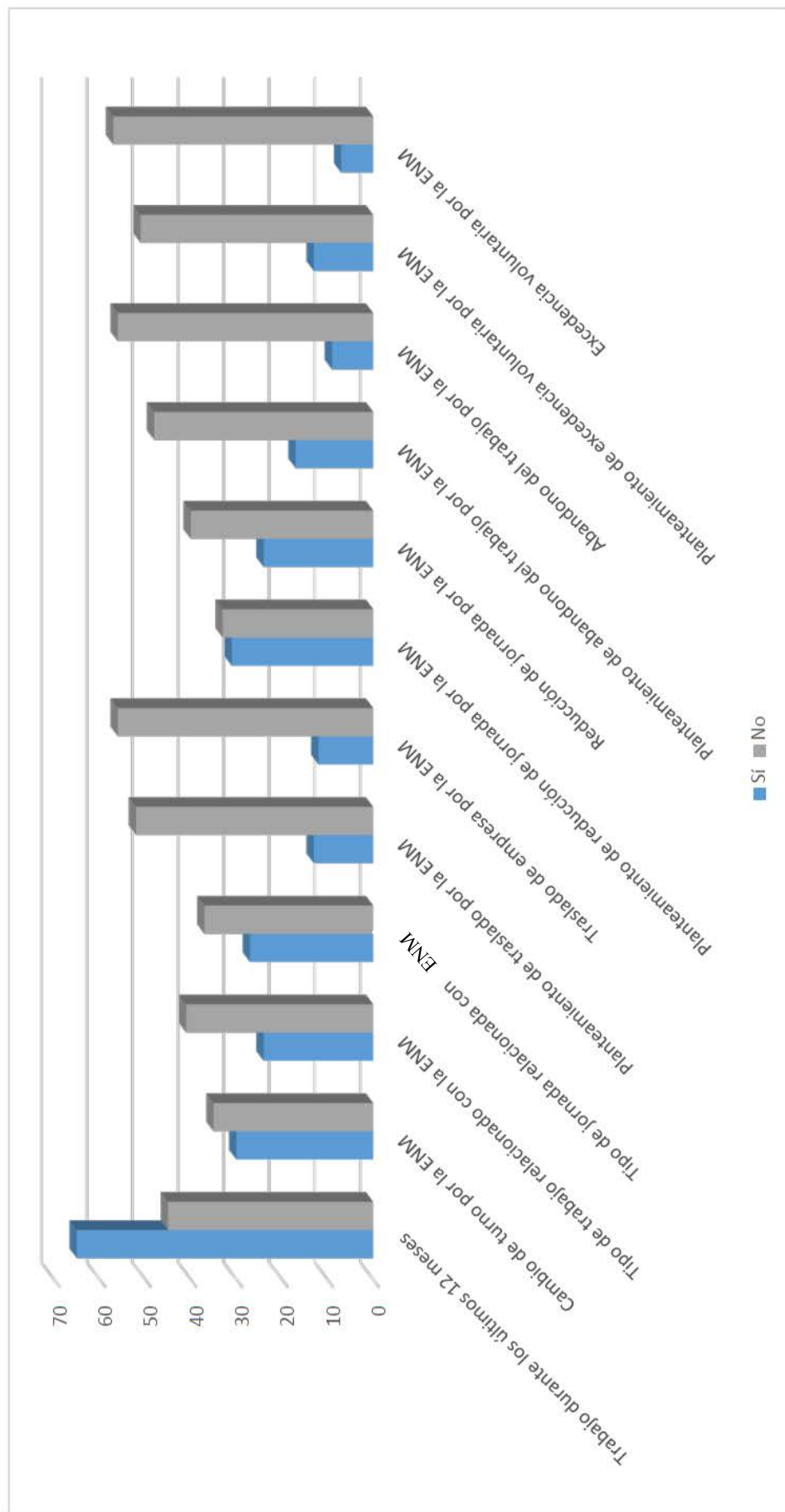


Tabla 9*Distribución muestral según la situación laboral de los cuidadores de ENM*

Variable		Frecuencia	Porcentaje
Tipo de turno	Mañana-Tarde-Noche	1	1,56%
	Mañana	28	43,7%
	Tarde	2	3,1%
	Noche	3	4,6%
	Mañana-Tarde	30	46,8%
Turno afectado por la ENM	Sí	30	46,2%
	No	35	53,8%
Tipo de jornada	Completa	42	64,6%
	Reducida	23	35,4%
Relación de empleo	Fijo	49	75,4%
	Interino	7	10,8%
	Eventual	9	13,8%

4.1.2. Estudio III

La muestra se compuso de 74 cuidadores de niños con DMD de España y México. 40 cuidadores residían en España, y fueron reclutados de diversas asociaciones de afectados (ASEM y BENE), del Hospital Universitario de Basurto y del Hospital Universitario de Cruces. 34 cuidadores residían en México, y fueron reclutados de la Coalición Latinoamericana de Duchenne-Becker y de Enlace Distrofia Muscular Duchenne-Becker AC.

Los criterios de inclusión y exclusión fueron los siguientes:

Criterios de inclusión:

- a) Ser cuidador informal (allegado) de un niño con un diagnóstico de DMD.
- b) Los cuidadores informales deben ser mayores de 18 años.
- c) Firma del documento de consentimiento informado previa a su participación en el estudio.
- d) Residentes en España o México y que uno de sus principales idiomas de comunicación sea el castellano.

e) Los hijos a su cargo deben ser menores de 18 años.

Criterios de exclusión:

- a) Presencia de cualquier otro diagnóstico no secundario al diagnóstico de DMD.
- b) Presencia de cualquier otro diagnóstico psicológico o psiquiátrico no secundario a DMD.
- c) Presencia de déficits sensoriales no compensados que impidan la administración del protocolo de evaluación.
- d) Analfabetismo.

4.2. Protocolo de evaluación: variables socioeconómicas, sociodemográficas y pruebas psicológicas

Todas las personas participantes de los *Estudios I y II* cumplimentaron un cuestionario sociodemográfico, socioeconómico y las pruebas psicológicas bajo el mismo procedimiento. Las excepciones contempladas en el *Estudio II* hacen referencia a la eliminación del cuestionario socioeconómico y las del *Estudio III*: inclusión de la Escala de Adaptación Psicológica (PAS), y eliminación de la escala Barthel, así como no contemplar la totalidad de las variables incluidas en el cuestionario socioeconómico.

Los instrumentos utilizados en el presente estudio se engloban en dos grandes grupos. El primero de ellos, consistía en un cuestionario en el que se recogían tanto datos sociodemográficos del participante, como costes económicos asociados al cuidado. Éste último se desglosaba en: ayudas técnicas en las que la familia tiene que invertir dinero, dinero invertido en actividades dirigidas a mejorar la salud del niño/a y del propio cuidador, tiempo invertido en estas actividades, y pérdida de la productividad laboral. Este cuestionario se desarrolló *ad hoc* a través de una recolección exhaustiva de información acerca de las necesidades de este colectivo.

El segundo bloque estuvo compuesto por pruebas dirigidas a evaluar variables psicológicas de los familiares en todo el proceso de cuidado, junto con el grado de dependencia del hijo/a a su cargo.

4.2.1. Bloque 1

a) Cuestionario de variables sociodemográficas y médicas

Las variables relacionadas con el cuestionario sociodemográfico se pueden consultar en el Anexo 9.3.

b) Cuestionario socioeconómico

Para valorar el impacto económico que tiene la enfermedad sobre la familia se desarrolló un cuestionario basado en investigaciones económicas llevadas a cabo con enfermedades crónicas y en las opiniones de asociaciones y afectados de ENM, junto con una revisión constante de las preguntas y los ítems. Se trata de un cuestionario semiestructurado, por lo que cuenta con preguntas de respuestas abiertas y cerradas. Asimismo, se divide en cinco apartados, si bien el cuestionario completo podrá consultarse en el Anexo 9.4.

Apartado 1. Pérdida de productividad laboral del cuidador

Mide determinadas variables sobre el impacto de la enfermedad en la productividad laboral del cuidador. Este apartado consta de 15 ítems, y en cada ítem se hacen determinadas preguntas. El número de éstas varía en función de cada ítem.

Apartado 2. Costes económicos en profesionales para el niño o niña.

Este apartado evalúa la asistencia a estos profesionales durante el último año, el dinero invertido en estos servicios, y las subvenciones obtenidas. Todas las preguntas tienen dos opciones de respuesta: abierta, en la que pueden escribir la cuantía exacta; y cerrada por intervalos, en la que pueden seleccionar el intervalo de gasto que más se adecúe a su realidad. El apartado consta de 13 ítems, con 8 preguntas dentro de cada uno.

Apartado 3. Costes económicos en profesionales para el propio cuidador

En este apartado, como en el anterior, se evalúan los costes asociados a la asistencia a determinados servicios de salud durante el último año, pero dirigidos al propio cuidador. Este apartado sigue la misma estructura de medida que el anterior y se miden los gastos asociados a la asistencia a determinados profesionales. Este apartado consta de 5 ítems que se dividen cada uno en 8 preguntas.

Apartado 4. Costes económicos derivados de las ayudas técnicas para el niño o niña

En el presente apartado se evalúa la compra de determinadas ayudas técnicas dirigidas al cuidado del hijo/a a lo largo de la vida. En primer lugar, se evalúa la adquisición de estas ayudas, y posteriormente se pregunta sobre el coste total de la ayuda y el dinero subvencionado. En este caso, esta sección no cuenta con respuestas cerradas (intervalos). Este apartado está formado por 28 ítems con tres tipos de respuesta en cada uno.

Apartado 5. Horas dedicadas al cuidado

El presente apartado cuenta con preguntas dirigidas a conocer las horas semanales que invierten los familiares en realizar labores de cuidado. Todas las preguntas cuentan con respuestas abiertas. Este apartado consta de och ítems.

4.2.2. Bloque 2

a) *Calidad de vida*

La variable CV que se ha incluido en la presente tesis ha sido evaluada con el instrumento CarerQoL-7D (Brouwer et al., 2006) en su versión española (Reverte, 2017). Evalúa la CV específica y dependiente del cuidado (Pangalila et al., 2012).

El CarerQoL incluye dos componentes. El primer componente es el CarerQoL-VAS, que mide el bienestar en términos de felicidad utilizando la escala analógica visual (EVA), siendo los polos "completamente infeliz" y "completamente feliz". El segundo componente es el CarerQoL-7D, que mide la carga subjetiva a través de los siete ítems

que evalúan las siguientes dimensiones: realización, problemas relacionales, salud mental, problemas económicos, AVDs, apoyo social y salud física (Reverte, 2017). Los índices de utilidad del CarerQol se desarrollaron para calcular una puntuación de utilidad del CarerQol-7D a partir de las respuestas a las siete dimensiones, que oscilan entre 0 ("la peor situación imaginable de cuidado") y 100 ("la mejor situación imaginable de cuidado") (Voormolen et al., 2021). El CarerQol-7D tuvo un alfa de Cronbach de 0,64 (Jain et al., 2018). Los coeficientes de correlación intraclase (ICC, por sus siglas en inglés) del CarerQol7D tuvieron valores entre 0,55 y 0,94 (Hoefman et al., 2011).

b) *Satisfacción con la vida*

La variable de satisfacción con la vida se ha medido a través de la escala "Satisfaction with life scale" (SWLS) (Diener et al., 1985) en su versión adaptada a población española (Atienza et al. 2000). Esta escala trata de evaluar de forma global el bienestar psicosocial positivo de la persona (Cheshire et al., 2010). El bienestar psicosocial que valora se trata de un concepto, y se ha construido en base a términos como el bienestar subjetivo, psicológico y social, así como a otros relacionados con la satisfacción con la vida, felicidad y CV (Adaro-Espina y Muñoz-Rubio, 2014).

La escala mide el nivel de satisfacción con la vida que el individuo tenga en ese momento, y se trata de un cuestionario breve que consta de cinco ítems, asociados a cinco dimensiones de salud (movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/males-tar y ansiedad/depresión), y cada dimensión se valora en una escala Likert de siete puntos (1 = nada de acuerdo con el ítem, 7 = muy de acuerdo). Sin embargo, la adaptación española original cuenta con una escala tipo Likert que oscila del 1 al 5 (Atienza et al., 2000), mientras que en el resto de adaptaciones el rango es del 1 al 7. A pesar de esta adaptación, posteriormente se llevó a cabo un estudio para generar valores normativos y validar otra vez este cuestionario con la escala que oscila del 1 al 7 (Vázquez et al., 2013), si bien en

la presente tesis se tuvo en cuenta la validación original de Atienza. Se utilizó esta validación, ya que después de Vázquez et al. (2013), Atienza et al. (2016) publicó otro artículo realizando un análisis factorial confirmatorio tanto en España como en Portugal, teniendo una buena consistencia interna. En la versión española, se ha demostrado una alta consistencia interna de la escala, con coeficientes alfa de Cronbach que oscilan entre 0,79 y 0,89 (Atienza et al., 2000). La versión mexicana obtuvo un alfa de Cronbach de 0,83 (Blázquez et al., 2015).

c) *Sobrecarga del cuidador*

La variable de sobrecarga ha sido medida a través de la escala de sobrecarga del cuidador de Zarit, que hace una evaluación completa de la carga objetiva y subjetiva (Yap, 2010; Zarit et al., 1980). Las preguntas se centran en áreas importantes como la salud del cuidador, bienestar psicológico, finanzas, vida social y relación entre el cuidador y el paciente (Yap, 2010).

Se centra en evaluar la carga de cuidadores de personas con dependencia y determina la carga que experimenta el cuidador mediante una puntuación global, presentando así una concepción unidimensional de la carga. Consta de 22 ítems, medidos en una escala de respuesta tipo Likert de cinco puntos, y con índice de fiabilidad de 0,91 (Ramírez et al., 2008). A pesar de que en la validación española se cuenta con una escala Likert que oscila del 1 al 5, en la presente tesis se utilizó la escala Likert de 0 a 4 en el estudio II y III, que es la utilizada a nivel internacional y favorece la comparación entre estudios internacionales, de acuerdo a la recomendación de Álvarez et al. (2008). Este instrumento fue creado por Zarit et al. (1980) y validado en población española por Montorio et al. (1998). Por último, ha demostrado tener una buena consistencia interna en España (α de Cronbach 0,91) (Ramírez et al., 2008) y en México (α de Cronbach: 0,84) (Pardo et al., 2014).

Ha sido ampliamente utilizada en la investigación científica, aunque también ha recibido muchas críticas. En una revisión que se llevó a cabo se analiza la evolución del concepto de sobrecarga y se identifican tres momentos diferentes. En primer lugar, se encuentra con un modelo unidimensional, en el que se analiza la sobrecarga como un único concepto. En segundo lugar, se habla de un concepto bidimensional, es decir, carga objetiva y carga subjetiva. Por último, se plantea un concepto multidimensional, que es el que a día de hoy está más aceptado, y por el cual se entiende la sobrecarga como un concepto que agrupa: lo físico, lo emocional o “psicológico”, lo social y lo económico (Crespo y Rivas, 2015). La escala de sobrecarga de Zarit mediría la sobrecarga como un concepto unidimensional en un principio, tal y como lo expuso Zarit en 1980. Sin embargo, a pesar de que no mida el concepto de sobrecarga desde una perspectiva multidimensional, hoy en día es el instrumento que se utiliza de manera preeminente (Crespo y Rivas, 2015).

d) *Sintomatología somática*

Las medidas de tensión física han variado desde la medición de síntomas somáticos relativamente menores como alteraciones del sueño, infecciones de las vías respiratorias superiores y problemas digestivos, hasta condiciones potencialmente mortales como presión arterial elevada, hipertensión y enfermedad coronaria. Aunque se han utilizado indicadores conductuales y fisiológicos de la salud somática, los autoinformes constituyen el método de medición más utilizado en esta área (Schat et al., 2005). El instrumento utilizado en esta tesis para evaluar síntomas somáticos fue el PHQ-15 (Physical Health Questionnaire 15) (Kroenke et al., 2002) en su versión española (Ros et al. 2010). Este instrumento conceptualiza la variable “sintomatología somática” a través de 15 síntomas y cada síntoma puede estar puntuado del 0 al 2 (Saban et al., 2016). Además, las preguntas sobre los síntomas se refieren a las cuatro semanas previas. Este instrumento

aporta una perspectiva general de los niveles de síntomas somáticos que puede padecer un cuidador. Estudios como el de Ros et al. (2010) indican que la consistencia interna de este cuestionario es de 0,78. La versión mexicana obtuvo un α de Cronbach de 0,77 (González y Landero, 2006).

e) *Dependencia*

Las variables incluidas para valorar la dependencia del niño o niña con un diagnóstico de ENM que se encuentra bajo la asistencia del cuidador informal, se midieron a través del Índice de Barthel (Mahoney, 1965). Esta escala valora el nivel de independencia del paciente con respecto a la realización de las AVDs (Cid-Ruzafa y Damián-Moreno, 1997). Estas actividades son las siguientes: comer, trasladarse entre la silla y la cama, aseo personal, uso del retrete, bañarse/ ducharse, desplazarse (andar en superficie lisa o en silla de ruedas), subir/bajar escaleras, vestirse/desvestirse, control de heces y control de orina.

Por tanto, valora el nivel de independencia del paciente con respecto a la realización de algunas AVDs mediante la cual se asignan diferentes puntuaciones y ponderaciones según la capacidad del sujeto examinado para llevar a cabo estas actividades. El nivel de consistencia interna de la prueba oscila entre 0,86 y 0,92 (Cid-Ruzafa y Damián-Moreno, 1997).

f) *Adaptación psicológica*

La adaptación psicológica se refiere principalmente a la capacidad para adaptarse al entorno, en este caso para adaptarse al diagnóstico de una enfermedad, y que viene influida muchas veces por rasgos de personalidad (Liu et al., 2022). El ajuste psicológico se entiende como un proceso que puede ser o no saludable y que la persona lleva a cabo para afrontar y ajustarse a la convivencia con la enfermedad (Vázquez et al., 2020). Se trata de un factor de gran relevancia en la vida del cuidador, debido a que éste no solo

afectará a su CV sino también a su capacidad de cuidar a la persona con dependencia (Liu et al., 2022). Según este autor, la adaptación psicológica supondrá un factor mediador en las consecuencias que pueda tener la enfermedad. Si está presente una correcta adaptación psicológica, que el cuidador no tenga experiencia previa en el cuidado informal o que tenga diversas fuentes de estrés pueden no suponer un factor de riesgo.

Para evaluar la adaptación psicológica a la enfermedad, se administró la escala PAS, que mide la adaptación a una condición crónica o al riesgo de enfermedad. Consta de cuatro factores: eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y significado espiritual (Biesecker et al., 2013). Se obtuvo un coeficiente alfa de Cronbach de 0,91 para la adaptación al español (Vázquez et al., 2020).

Para la propia autora de la escala, la adaptación psicológica es un proceso que se produce a lo largo del tiempo y varía según los distintos momentos de la vida, el tiempo transcurrido desde el diagnóstico, el apoyo familiar y social y las posibilidades de acceder a un proceso terapéutico. Por tanto, es un constructo dinámico y multidimensional, que abarca varios aspectos de la persona (Vázquez et al., 2020).

4.3. Análisis estadísticos

4.3.1. Estudio I

En primer lugar, se realizaron análisis descriptivos de los costes sociales y sanitarios directos anuales que tenía que soportar la familia (cuidador) de un niño o niña con una ENM.

En segundo lugar, se evaluó el porcentaje de la renta familiar utilizado para pagar los costes directos. Para calcular el porcentaje de la renta familiar que se utilizaba para cubrir cada uno de los costes, se utilizó la siguiente fórmula:

$$\text{Porcentaje de renta familiar} = \frac{\text{Coste anual del servicio-Financiación pública anual recibida}}{\text{Renta de la unidad familiar anual}}$$

En tercer lugar, se utilizó el método de sustitución o reemplazo (Van den Berg et al., 2004), explicado en un apartado previo de la introducción, para realizar los análisis de costes de los cuidados informales. En este caso, se utilizó como criterio de valoración el precio de mercado que habría que pagar por el servicio que prestan gratuitamente. Por lo tanto, éste sería el gasto en términos de cuidados formales que la sociedad tendría que pagar en caso de que el cuidador informal no pudiera prestar esos servicios. El conjunto de horas de cuidados se valoró en base a la tarifa salarial horaria de mercado de los cuidadores domiciliarios, según su convenio colectivo para el año 2018 (Moreno y Guerrero, 2009). En cuarto lugar, la pérdida de productividad laboral se analizó preguntando directamente a los participantes.

Se utilizaron estadísticos descriptivos para caracterizar el perfil muestral. Las variables continuas se describieron mediante la media y la desviación estándar, y las variables categóricas mediante la frecuencia y el porcentaje. Se utilizó la prueba de Kolmogorov-Smirnov para comprobar la normalidad de las variables. Debido a que la mayoría de variables no seguían una distribución normal, los datos se analizaron con la prueba *U* de Mann-Whitney, *Chi*-Cuadrado y Kruskal-Wallis. Un valor *p* inferior a 0,05 se consideró estadísticamente significativo. Para todos los análisis se utilizó el programa Statistical Package for Social Sciences (SPSS) versión 26.0.

4.3.2. Estudio II

Se utilizaron medidas descriptivas para analizar los datos demográficos y las variables clínicas. Las variables continuas se describieron mediante la media y la desviación típica, y las variables categóricas, mediante la frecuencia y el porcentaje. En específico, para el CarerQoL-Tariff se aplicó una sintaxis proporcionada por los autores del instrumento. Así, se realizó una prueba de normalidad Kolmogorov-Smirnov, indicando que la

mayoría de variables no seguían una distribución normal. El presente estudio incluyó cinco etapas de análisis, todas ellas realizadas con el programa SPSS, versión 26.0.

La primera etapa consistió en la creación de cuatro subgrupos de sobrecarga basados en las puntuaciones de corte de la escala de Zarit. Para analizar si existe un modelo que explique la presencia de sobrecarga del cuidador, los puntos de corte utilizados en este estudio fueron los puntos de corte utilizados internacionalmente indicados por los autores del instrumento. Las puntuaciones por debajo de 20 indican poca o ninguna sobrecarga, las puntuaciones entre 21 y 40 indican sobrecarga leve a moderada, las puntuaciones entre 41 y 60 indican sobrecarga moderada a severa, y las puntuaciones entre 61 y 88 indican sobrecarga severa (Zarit et al., 2002). Dado que el último grupo de sobrecarga grave sólo incluía a 5 personas, se eliminó este grupo porque no se consideró representativo para los análisis.

La segunda etapa del análisis comprendió las pruebas de contraste de Kruskal-Wallis y Chi-cuadrado para una inspección preliminar de las diferencias entre los grupos en las variables sociodemográficas y clínicas.

La tercera etapa consistió en realizar un análisis de función discriminante con los grupos de sobrecarga como variable de resultado y las variables significativas obtenidas del análisis anterior, para conocer los predictores de sobrecarga. Además, se realizó un análisis de Kruskal-Wallis para determinar qué variables sociodemográficas influían en estos predictores de la sobrecarga.

La cuarta etapa incluyó una regresión lineal. Antes de llevar a cabo la regresión lineal, se realizó una correlación de Spearman. La regresión lineal se llevó a cabo para determinar en qué medida los síntomas somáticos y la satisfacción con la vida se explicaban por otras variables clínicas. Para la regresión lineal múltiple, todas las puntuaciones

estándar y brutas se convirtieron en puntuaciones z . Las variables con una alta correlación se excluyeron de este modelo.

La quinta etapa incluyó una prueba de Kruskal-Wallis para identificar factores que pudieran influir en las variables explicativas de los predictores.

4.3.3. Estudio III

Se utilizaron estadísticos descriptivos para caracterizar la muestra. Las variables continuas se describieron mediante la media y la desviación estándar, y las variables categóricas mediante la frecuencia y el porcentaje. Para el CarerQoL-Tariff se aplicó una sintaxis proporcionada por los autores del instrumento. En la recolección de datos, los gastos financieros en España se expresaron en euros, mientras que en México se describieron en pesos mexicanos, aunque para los análisis todos los gastos se convirtieron a euros para facilitar la comparación. Se utilizó la prueba de Kolmogorov-Smirnov para comprobar la normalidad de las variables de resultado. La mayoría de las variables no tenían una distribución normal. Los datos se analizaron mediante la prueba U de Mann-Whitney y la prueba de Chi -cuadrado. Un valor p inferior a 0,05 se definió como estadísticamente significativo. Para todos los análisis se utilizó IBM SPSS Statistics 26.0.

4.4. Declaración ética

El proyecto de esta tesis en el que se enmarcan los estudios I, II y III ha sido aprobado por el Comité de Ética de la Universidad de Deusto (Ref: ETK-39/18-19) (Anexo 9.2).

V. Resultados

5. Resultados

5.1. Estudio I

“Diseases costs and impact of the caring role on informal carers of children with neuromuscular disease”

Alicia Aurora Rodríguez *, Óscar Martínez, Imanol Amayra, Juan Francisco López-Paz, Mohammad Al-Rashaida, Esther Lázaro, Patricia Caballero, Manuel Pérez, Sarah Berrocoso, Maitane García, Paula María Luna, Paula Pérez-Núñez and Nicole Passi

1. Abstract

This study aims to evaluate the costs of informal care for children with neuromuscular disease and evaluate how physical and psychological health is associated with socio-demographic variables. A cross sectional design was used with a convenience sample of 110 carers that participated in this study. Participants were recruited from Spanish hospitals and rare diseases organizations. Economic costs and sociodemographic aspects were assessed using the economic costs questionnaire and the sociodemographic questionnaire. Physical and psychological health was evaluated using the CarerQol-7D, PHQ-15, Barthel Index, Zarit Overload Scale and Satisfaction with Life Scale. Carers of children with neuromuscular disease spent a large percentage of their annual income in physical therapy, psychological care and speech therapy. Informal costs differed according to the degree of dependency of the child. These were higher in those caregivers whose child under their care presented low functional independence. The loss of work productivity was related to marital status, use of professional services and the child's dependency. Finally, carers who were female, single or separated and without a job showed worse physical and psychological health. The results highlighted that carers have to face a number of high costs because of the non-existence of social protection and due to the child's diagnosis.

Keywords: neuromuscular disease; carers; informal costs; psychological health; quality of life.

2. Background

Neuromuscular diseases (NMDs) are an heterogeneous group of diagnoses that are genetic and usually hereditary. Their worldwide prevalence ranges from 7.1 to 26.5 per 100,000 people (Deenen et al., 2015). NMDs most important characteristics include progressive loss of muscular strength, atrophy or hypertrophy, fatigue, myalgia, muscular rigidity and the degeneration of all the muscles and nerves that control them (Masdeu & Ferrer, 2003). At an early age, they need specific care, which is fundamentally provided by their relatives who are usually women (Altman et al., 2018).

Caring for a child with an NMD can have a serious impact on the carer's life, with chronic stress being one of the most important problem that they have to face (Boström, 2005; Boström et al., 2006; Buchanan et al., 1979; Hoefman et al., 2015; Magliano et al., 2014; Nozoe et al., 2016; Smith, 2008). Studies conducted by Picci et al. (2013) have indicated that parents of children with NMDs have more anxiety and physical problems than those whose children are affected by other, more prevalent diseases. Besides, the physical, psychological and social quality of life (QoL) of the carer of a person with an NMD is also undermined by the overload they feel (Chevreul et al., 2015; López-Bastida et al., 2017; WHO, 1998).

Many of the carers are vulnerable, since tackling a family member's disease not only carries a physical and/or psychological burden, but also results in a series of economic costs derived from the disease, the degree of disability and its progression (Pardo et al., 2015; Power & Orto, 1989; Schreiber-Katz et al., 2014; Viana et al., 2013).

The economic coverage of the health system in Spain is high. People with NMD have access to almost every health service (except psychologists, physiotherapists, psychomotor educators, aquatic therapists, equine therapists and speech therapists). Furthermore, most of the drugs are covered by social security (Palau, 2010). However, the low functional independence and the economic and social burden caused by NMD also makes it difficult for the health system to address them (Seco-Suances & Ruiz-Callado, 2016). Likewise, a broad associative movement has been developed in Spain. For years, the organizations and federations of people with NMD in Spain have played an important role in the development of actions aimed at improving care and research in NMD (Seco-Suances & Ruiz-Callado, 2016).

The economic costs arising from informal care have been identified as one of the main factors to be faced by carers (Abegunde et al., 2007; Chapman et al., 2006; Schreiber-Katz et al., 2014; Viana et al., 2013). These costs are very high in NMDs (Hime et al., 2014; Keren et al., 2006).

Several studies divide the costs associated with NMD into four main categories: (a) direct medical costs (e.g., hospitalizations, visits to doctors or other health professionals, medical tests and evaluations, medication); (b) direct non-medical costs (e.g., disbursements related to non-medical aid); (c) costs associated with informal care (i.e., paid and unpaid informal care by the primary carer); (d) indirect costs (i.e., production losses for the patient and the primary carer due to absenteeism and reduced productivity during working time) (Ernst & Hay, 1994; Hay & Ernst, 1987; Landfeldt et al., 2017; Landfeldt et al., 2017; Sou  tre et al., 1994).

Few studies include an assessment of indirect costs, making their estimation more difficult. Landfeldt et al. (2017) indicated that 47% of the costs associated with the disease

were derived from informal care and indirect costs, which represented a significant proportion of the total cost related to it (Saka et al., 2009).

Moreover, it has been observed that, while the economic burden increases in families of children with NMDs, QoL and psychological health decrease in these families (Achelrod et al., 2014; Chevreul et al., 2015; Iskrov et al., 2016; Parish & Cloud, 2006).

When health expenditure increases, the economic calculations applied to health become particularly important. The nature of countries' economies often means that economic support is provided for institutional care but not so much for home care, resulting in very few services being available free of charge. This directly affects families and, consequently, carers, who often have no choice but to provide informal home care (Schepelmann et al., 2010; Wilson et al., 2007).

The economic importance and the financial impact of NMDs in Europe have not yet been sufficiently investigated. According to Schepelmann et al. (2010), most studies have focused on QoL rather than on economic data. Studies aimed at calculating the cost of a disease are useful for distributing resources, as they indicate which components have a greater role in the overall cost and make it possible to produce an economic evaluation of the possible interventions for primary, secondary and tertiary prevention (Argumosa & Herranz, 2000; DeVol et al., 2007). The assessment of NMDs' economic burden is very useful for setting intervention priorities and evaluating the effectiveness of therapeutic strategies (López, 2012). It is important to implement these studies in order to reveal the real impact of a disease, which gives rise to a line of work to measure the loss of social welfare and move towards research for the assessment of health technology. Ultimately, their implementation would provide important information to the agents in charge of allocating health and social resources (Jorgensen et al., 2008). This study takes into con-

sideration the needs described in previous research on carers and the absence of assessment of the economic impact that looking after children with NMDs has on carers' psychological health. The purpose of this study is to evaluate the cost of informal care in the families of children with NMDs and the economic support provided by institutions. Additionally, how physical and psychological health (QoL, burden, satisfaction with life and somatic symptoms) is associated with sociodemographic variables, and how institutions provide economic support to these families.

3. Methods

3.1. Sample

A cross-sectional survey was carried out on carers of children with NMD. A total of 110 parents of children with NMDs participated in the study. A convenience sample of 110 people out of 200 who were contacted by associations and hospitals was used. Participants were recruited from two hospitals (Basurto University Hospital and Cruces University Hospital) and from the Spanish Federation of Neuromuscular Diseases. The inclusion criteria were as follows: (a) being a parent of a child diagnosed with an NMD; (b) being over 18 years of age; (c) being a resident in Spain and having Spanish as one of their main languages; (d) having children under their care who were under 18 years of age. The exclusion criteria were as follows: (a) being a parent of a child with any psychological or psychiatric diagnosis not secondary to an NMD; (b) presence of uncompensated sensory deficits that prevent the administration of the evaluation protocol; (c) illiteracy.

3.2. Measures

3.2.1. Sociodemographic data

The first instrument was a 17-item *ad hoc* questionnaire, which collected the participants' sociodemographic data (e.g., sex, age, academic level, type of employment and marital status).

3.2.2. Economic data

The questionnaire of economic costs associated with care was included and had 248 items (technical aids the family had to buy, money spent in activities aimed at improving the health of the child and the carer, time spent in these activities and loss of work productivity). This questionnaire is supported by studies conducted with people with NMD (Achelrod et al., 2014; Jorgensen et al., 2008; Saka et al., 2009; Schepelmann et al., 2010; Wilson et al., 2007).

3.2.3. Somatic symptomatology

The PHQ-15 (Kroenke et al., 2002) was used to assess the somatic symptomatology associated with care. This questionnaire consists of 15 items referring to 15 possible physical problems that may have affected carers during the previous four weeks. Studies such as that by Ros et al. (2010) have demonstrated high internal consistency (Cronbach's alpha 0.78). In the current study, the Cronbach's alpha coefficient was 0.88.

3.2.4. Carer's overload

The Zarit Overload Scale (Zarit et al., 1980) was used to assess the overload that participants may feel due to the caring experience. This assesses the workload of carers with dependents and determines the burden that the carer experiences in an overall score. It consists of 22 items, measured on a five-point Likert-type response scale. It has been shown to have a good internal consistency (Cronbach's alpha 0.91) (Ramírez et al., 2008). In the current study, the Cronbach's alpha coefficient was 0.90.

3.2.5. Satisfaction with life

The Satisfaction with Life Scale (SWLS) was employed to assess satisfaction in the life of the carer (Diener et al., 1985). SWLS measures the individual's level of satisfaction with life at that moment in time. It includes five questions and each question is rated on a 7-point scale (1 = not agree at all with the item, 7 = strongly agree). The possible

range of this scale is from 1-7 per question. In this study, the Spanish version was used, which had a range of 1 to 5. Cronbach's alpha was 0.89 (Sarid et al., 2017). In the Spanish version, a high internal consistency of the scale has been demonstrated, with Cronbach's alpha coefficients ranging from 0.79 to 0.89 (Atienza et al., 2000). In the current study, the Cronbach's alpha coefficient was 0.88.

3.2.6. Quality of life

QoL was assessed using the CarerQol (Hoefman et al., 2011). This measures care-related QoL and consists of 7 items. The values of the CarerQol-7D ranged between 0.59 and 0.81. ICCs of the CarerQol-7D had values between 0.55 and 0.94 (Hoefman et al., 2011). Well-being (CarerQol-VAS) is measured in terms of happiness using an analog visual scale (VAS) with the "completely unhappy" and "completely happy" endpoints. Subjective burden (CarerQol-7D) is measured in seven dimensions: self-realization, relationship with the patient, mental health, economic problems, activities of daily living, external support and physical health (Reverte, 2017). The CarerQol-7D had a Cronbach's alpha of 0.64 (Jain et al., 2018) in one study and a Cronbach's alpha of 0.62 in another study (Hanly et al., 2016). In the current study, the Cronbach's alpha coefficient was 0.63.

3.2.7. Level of functional independence

The Barthel Index (Mahoney, 1965) was used to assess the level of functional independence in personal activities of daily living. The internal consistency of the test ranged between 0.86 and 0.92 (Cid-Ruzafa & Damián-Moreno, 1997). In the current study, the Cronbach's alpha coefficient was 0.87.

3.3. Procedure

The researchers contacted the managers of hospitals and different NMD organizations in Spain by e-mail or phone to recruit potential participants. Two hospitals (the

University Hospital of Basurto and the University Hospital of Cruces) and Spanish Federation of Neuromuscular Diseases agreed to recruit participants. After approval, all potential participants were sent an email that included the background information about the study, a consent form and a link to the survey. Surveys were sent to the participants with the assistance of Qualtrics. The protocol lasted approximately one hour (60 ± 20 min). Each participant signed an informed consent form. The research was approved by the Responsible Ethics Commission (Ref: ETK-39/18-19) and was conducted in accordance with the Declaration of Helsinki.

3.4. Statistical analysis

First, descriptive analyses were carried out on the annual direct social and health costs that the family (carer) of a child with an NMD had to bear.

Second, the percentage of family income used to pay for direct costs was evaluated. To calculate the percentage of the family income that was used to cover each of the costs, the following equation formula was used: annual service cost-annual public funding received/income of the annual family unit.

Third, the replacement method was used to carry out cost analyses of informal care. The substitution or replacement method (Van den Berg et al., 2004) was used, since it is a method widely used by researchers in Spain (Delgado et al., 2014; Moreno & Guerrero, 2009). The technique involves assessing care hours spent by using the market price of a similar substitute service. In this case, the market price that would have to be paid for the service they provided free of charge was used as the valuation criterion. Therefore, this would be the expense in terms of formal care that society would have to pay in case the informal carer was unable to provide those services. The overall care hours were assessed on the basis of home carers' hourly market wage rate, according to their collective agreement for the year 2018 (Moreno & Guerrero, 2009).

Fourth, the loss of work productivity was analyzed by asking the participants directly. Descriptive statistics were used to describe the participants. Continuous variables (e.g., sex or age) were described by mean and standard deviation, and categorical variables by frequency and percentage. The Kolmogorov-Smirnov test was used to test a normality of the outcome variables. Data were analyzed with the Mann-Whitney *U* test, Chi-Square and Kruskal-Wallis test. A *p* value of smaller than 0.05 was considered as statistically significant. IBM SPSS Statistics 26.0 was used for all analyses.

4. Results

One hundred and ten carers participated in this study: 91 women (82.8%) (average age 44.67 ± 7.25) and 19 men (17.2%) (average age 47.42 ± 11.07). Table 1 shows the data related to the sample distribution according to the type of NMD suffered by the affected child, marital status, academic level and employment status. At first, we carried out a study with carers of children with Duchenne muscular dystrophy (DMD), so this is why most children suffered DMD in this sample. The participants' average years of education was 14.94 ± 6.91 ; their average number of children was 1.87 ± 0.97 ; the average age of the children with an NMD was 12.75 ± 6.56 . Women represented the majority percentage of participants, and most of them had severely dependent children.

Table 1*Distribution of socio-demographic characteristics (n = 110)*

Socio-demographic variables		n (%)
Sex	Men	19 (17.2%)
	Women	91 (82.8%)
Marital status	Married	84 (76.4%)
	Living with their partner	7 (6.4%)
	Divorced	8 (7.3%)
	Separated	5 (4.5%)
	Single	6 (5.4%)
Academic level	Without school certificate	4 (3.6%)
	Compulsory education	11 (10%)
	Post-compulsory education	15 (13.6%)
	Intermediate-level vocational training	12 (10.9%)
	Higher-level vocational training	
	Ordinary degree	16 (14.5%)
	Bachelor's degree (with honours)	16 (14.5%)
	Graduate	23 (20.9%)
	Master's degree	5 (4.5%)
Employment status	PhD	2 (1.8%)
		6 (5.4%)
	Wage-earner	57 (51.8%)
	Unpaid work	3 (2.7%)
	Self-employed	7 (6.4%)
	Unemployed for health reasons	2 (1.8%)
	Unemployed for other reasons	15 (13.6%)
	Retired	5 (4.5%)
	Housework	12 (10.9%)
	Student	7 (6.4%)
Type of NMD	Disabled	2 (1.8%)
	Duchenne muscular dystrophy	40 (36.3%)
	Charcot-Marie-Tooth	11 (10%)
	Becker muscular dystrophy	5 (4.5%)
	Ullrich congenital muscular dystrophy	1 (0.9%)
	Spinal muscular atrophy	10 (9.0%)
	Myotonic dystrophy (Steinert disease)	12 (10.9%)
	Myopathies	7 (6.3%)
	Arthrogryposis multiplex congénita	1 (0.9%)
	Merosin-deficient congenital muscular dystrophy	2 (1.8%)
	Limb-girdle muscular dystrophy	8 (7.2%)
	Merosin-deficient congenital muscular dystrophy	3 (2.7%)
	Corpus callosum hypoplasia	1 (0.9%)
	Hereditary spastic paraparesis	1 (0.9%)
	Congenital myasthenia	2 (1.8%)
	Collagen VI related muscular dystrophy	3 (2.7%)
	Pelizaeus Merzbacher disease	1 (0.9%)
	Friedreich ataxia	2 (1.8%)

4.1. Social and health costs

It is relevant to note that all children go to a public health service, but parents also can go to a private health service, if they want. However, a public alternative does not exist in the case of physiotherapy. The highest annual of social and health expenses were the fees of a number of professionals; those were as follows: physiotherapists, external

carers, speech therapists, private doctors, psychologists and aquatic therapies (see Table 2). The annual cost of technical aids was EUR 51,002.40 ± 102,974.38.

Table 2

Annual direct social welfare and health-related cost (n = 110)

	<i>n*</i>	Annual direct cost (€) <i>M ± SD</i>	Annual public fund- ing (€) <i>M ± SD</i>
Professionals required for the child			
Private doctor	39 (35.4%)	1032.5 ± 1686.5	23.44 ± 97.53
Psychological care	42 (38.1%)	992.06 ± 1549.79	21.25 ± 92.97
Physiotherapy	95 (86.3%)	1640.24 ± 1887.82	142.06 ± 680.71
External carers	18 (16.3%)	1189.82 ± 1632.19	0
Speech therapy	25 (22.7%)	1055.21 ± 633.49	148.18 ± 311.22
Psychomotor education	23 (20.9%)	405.47 ± 590.83	50.78 ± 215.18
Private tutors	24 (21.8%)	768.23 ± 602.91	78.26 ± 375.32
Learning support	11 (10.0%)	185 ± 381.01	0
Dietary supplements	47 (42.7%)	377.53 ± 484.32	0
Fitness centre	20 (18.1%)	424.2 ± 327.28	50 ± 223.6
Aquatic therapy	56 (50.9%)	859.93 ± 443.64	40.83 ± 260.34
Equine therapy	10 (9.0%)	727.78 ± 550.6	-
<i>Total costs for professionals required for the child</i>	110	1868.64 ± 2937.09	152.62 ± 457.92
Professionals required for the carer			
Psychological care	37 (33.6%)	305 ± 626.04	0
Physiotherapy	58 (52.7%)	344.89 ± 449.17	26.94 ± 139.77
Fitness centre	42 (38.1%)	346.96 ± 328.68	0
Private doctor	30 (27.2%)	644.5 ± 800.86	0
Support group	15 (13.6%)	32 ± 70.04	0
Training	63 (57.2%)	197.31 ± 485.73	0
<i>Total costs for professionals required for the carer</i>	110	306.80 ± 581.54	0

Note. Percentage of multiple responses: professionals selected/requested by carers.

4.2. Physical and mental Costs

Regarding the costs related to the physical and mental care of the carer, the greatest economic expense was associated with fees paid to visits with private doctors, fitness center fees, physiotherapy and psychological care, respectively (see Table 2).

4.3. Percentage of Family Income

A total of 97 people answered the question about the average monthly income per family unit. The average was EUR 3145.88 $\pm$ 3725.82 per month; the average income per year was EUR 37,750.63 $\pm$ 44,709.86. Overall, the highest percentage of the household income was used to cover fees for physiotherapy, psychological care and speech therapy, with physiotherapy being the most dominant, respectively. The percentage of the family income spent on professionals for the physical and mental care of the carers of children with NMDs was to private doctors and physiotherapy, while the largest part of the income was used to cover private doctor fees (see Table 3).

4.4. Cost of informal care per person with NMD

The replacement method was used to carry out cost analyses of informal care. The minimum hourly rate for live-in carers established by the Spanish Ministry of Employment, Migration and Social Security in 2018 was taken as reference. This rate was EUR 5.76 per hour. The average number of hours spent on the child's care per week was 46.75 $\pm$ 31.33.

Table 3*Annual percentage of annual income used to health-related costs by caregivers. (n = 110)*

	<i>n*</i>	Annual percentage (€) <i>M ± SD</i>
Professionals required for the child		
Private doctor	39 (35.4%)	2.68 ± 3.59
Psychological care	42 (38.1%)	4.37 ± 8.7
Physiotherapy	95 (86.3%)	4.44 ± 5.65
External carers	18 (16.3%)	3.5 ± 4.09
Speech therapy	25 (22.7%)	3.89 ± 3.54
Psychomotor education	23 (20.9%)	1.4 ± 1.97
Private tutors	24 (21.8%)	2.72 ± 2.8
Learning support	11 (10.0%)	1.02 ± 2.23
Dietary supplements	47 (42.7%)	2.16 ± 3.42
Fitness centre	20 (18.1%)	1.03 ± 1.16
Aquatic therapy	56 (50.9%)	1.78 ± 1.45
Equine therapy	10 (9.0%)	2.49 ± 2.49
<i>Total annual percentage used to professionals required for the child</i>	110	4.72 ± 10.15
Professionals required for the carer		
Psychological care	37 (33.6%)	1.02 ± 1.7
Physiotherapy	58 (52.7%)	1.21 ± 2.65
Fitness centre	42 (38.1%)	0.91 ± 0.74
Private doctor	30 (27.2%)	1.75 ± 2.78
Support group	15 (13.6%)	0.13 ± 0.25
Training	63 (57.2%)	0.86 ± 2.46
<i>Total annual percentage used to professionals required for the carer</i>	110	0.91 ± 2.11

Note. Percentage of multiple responses; professionals selected/requested by carers.

The average costs of informal care per person with NMD were established according to the level of disability and the differences between the three groups (mild, moderate and severe dependence) were statistically significant. The cost was higher in the case of children with an NMD who had severe disability (see Table 4).

Table 4*Average costs of informal care according to the level of disability (n = 95)*

Level of disability	<i>n</i>	<i>M ± SD</i>
Mild dependence	33 (34.7%)	6,563.84 ± 4,254.00
Moderate dependence	14 (14.7%)	11,059.20 ± 5,479.60
Severe dependence	48 (50.5%)	17,922.81 ± 8,704.39

4.5. Work status

An evaluation was carried out of how many carers were working at the time of the survey, or if they had been working during the previous 12 months. Sixty-five carers either were working or had worked for the previous 12 months, and 45 were not working at the time or had not worked for the previous 12 months. Nine of those who worked before had to leave their jobs because of their child's disease.

4.6. Inferential Statistics

The Chi-square test showed that fewer married carers left their employment than carers who lived alone, $\chi^2 (4) = 14.78, p = 0.005$. The test also showed that those carers who did not go to a psychologist were less likely to leave their job than those who saw a psychologist, $\chi^2 (1) = 5.90, p = 0.023$. There exists a relationship between the degree of dependence of the child and the carer leaving work, $\chi^2 (2) = 7.22, p = 0.027$. Finally, those carers who had not visited a private doctor were less likely to leave their job than those who had visited a private doctor, $\chi^2 (1) = 7.07, p = 0.008$.

The analysis of sociodemographic and clinical variables indicated differences between men and women in the somatic symptom score ($p = 0.019$); between the carer's marital status and the carer's overload scores ($p = 0.019$) and QoL ($p = 0.012$); between the occupation of the carer and the carer overload scores ($p = 0.014$), QoL ($p = 0.007$) and somatic symptoms ($p = 0.013$); between leaving employment and the carer's overload ($p = 0.032$); between the use of psychological care for the carer and QoL ($p = 0.003$) and somatic symptoms ($p = 0.001$); between the use of physiotherapy services for the carer

and QoL ($p = 0.026$), somatic symptoms ($p = 0.022$) and carer's overload ($p = 0.028$) (see Tables 5 and 6).

Table 5

Kruskal-Wallis Test analysis of sociodemographic and clinical variables. (n = 110)

Clinical variables	Sociodemographic variables	n	Mean Rank	Mean	H	p	η^2
Carer's overload	Married	72	43.53	54.59	11.73	.019	.075
	Living with their partner	6	48.92	56.50			
	Divorced	8	63.69	64.75			
	Separated	4	72.00	69.25			
	Single	6	71.83	69.16			
	Widowed	0	-	-			
Quality of life	Married	73	43.71	12.36	12.84	.012	.084
	Living with their partner	6	48.75	12.83			
	Divorced	8	69.00	15.00			
	Separated	4	80.88	16.25			
	Single	5	59.50	13.60			
	Widowed	0	-	-			
Carer's overload	Wage-earner	47	50.16	58.34	19.20	.014	.139
	Self-employed	6	28.50	46.00			
	Unpaid work	3	14.83	39.66			
	Unemployed for health reasons	2	49.50	56.00			
	Unemployed for other reasons	13	54.58	60.23			
	Retired	5	47.70	56.00			
	Housework	12	35.21	49.16			
	Student	6	76.75	72.00			
	Disabled	2	76.50	73.00			
Quality of life	Wage-earner	47	42.55	12.27	21.02	.007	.159
	Self-employed	6	33.92	11.66			
	Unpaid work	3	33.50	11.33			
	Unemployed for health reasons	2	56.75	13.50			
	Unemployed for other reasons	13	66.04	14.38			
	Retired	5	68.40	15.00			
	Housework	12	37.63	11.83			
	Student	6	72.17	15.00			
	Disabled	2	76.75	15.50			
Somatic symptoms	Wage-earner	41	37.55	10.31	19.42	.013	.159
	Self-employed	5	25.30	7.40			
	Unpaid work	3	36.33	9.66			
	Unemployed for health reasons	2	58.75	17.00			
	Unemployed for other reasons	13	64.35	17.92			
	Retired	5	44.80	11.80			
	Housework	12	39.58	11.00			
	Student	4	56.88	14.50			
	Disabled	1	85.50	30.00			

Table 6*Mann-Whitney U Test analysis of sociodemographic and clinical variables of the carers (n = 110)*

Clinical variables	Sociodemographic variables	n	Mean Rank	Mean	U	p	R
Somatic symptoms	Men	11	27.00	7.63	231	.019	.391
	Women	75	45.92	27.00			
Carer's overload	Leave the employment	8	38.50	68.75	96	.032	.410
	Not leave the employment	46	25.59	55.91			
Quality of life	Use of psychological care	35	58.90	13.91	668.5	.032	.327
	Not use psychological care	60	41.64	12.13			
Somatic symptoms	Use of psychological care	29	55.81	15.44	440.5	.022	.379
	Not use psychological care	56	36.37	10.32			
Quality of life	Use of physiotherapy services	52	53.67	13.34	823	.026	.226
	Not use of physiotherapy services	43	41.14	12.11			
Somatic symptoms	Use of physiotherapy services	47	48.48	13.42	635.5	.022	.224
	Not use of physiotherapy services	38	36.22	10.39			
Carer's overload	Use of physiotherapy services	53	53.53	60.18	820	.028	0.235
	Not use of physiotherapy services	42	41.02	52.83			

5. Discussion

The study results showed that the most important costs that caregivers of children with NMD must face is because of the non-existence of social protection and due to the child's diagnosis. Moreover, this study found that carers need more public funding to ensure that they can have access to health services. Informal carers of NMDs spent higher number of hours than carers of people with other chronic disease (Flores et al., 2020). On the other hand, these results indicate that carers of children with severe disability have higher levels of needs, and their increase is associated with economic costs. Our study also found that female, single or separated and unemployed carers showed worse physical and psychological health.

Study findings showed that informal care represents a major contribution to improving the QoL of people suffering from the disease; however, this type of care is not remunerated, even though for some carers, this implies them having to stop work or leisure time. While there has been an increase in the number of economic studies related to

NMDs, there is still a need to carry out research on the economic calculations applied to healthcare in this area.

In the present study, 82.7% of the carers were female, which matched other studies (Iwata et al., 2016; Lai & Leonenko, 2007; Sharma et al., 2016; Turró-Garriga et al., 2010; Van der Steen et al., 2009). A study offered a possible explanation for gender differences in coping with care and concluded that women can address problematic situations by offering emotional support and care, while men focus less on those concepts (Tiegs et al., 2006).

Our study describes a series of economic costs faced by carers of children with NMDs. The highest annual expenses were those spent on professional fees, namely, first, physiotherapy, followed by external carers, speech therapy, private doctors, psychological care and, finally, aquatic therapy. As to the costs incurred for the carer's physical and mental care, the greatest economic expense was found to be related to private doctors, fitness centers, physiotherapy and psychological care. These results matched the study carried out in Spain with carers of children with DMD (Flores et al., 2020). This study reported that all families incurred in monthly medical costs, and those costs were more than EUR 50/month. As stated before, some health services (such as psychologists, physiotherapists, psychomotor educators, aquatic therapists, equine therapists and speech therapists) are not covered by social security. Consequently, carers have to invest a considerable part of their salary in accessing these services. Analyzing the costs globally, the highest amounts were spent on technical aid for the child. This finding is consistent with the study by Larkindale et al. (2013) on costs incurred by relatives of people with NMDs, where the highest costs were found to be related to technical aids aimed at improving the peoples' mobility.

Professional carers' costs spent by some participants in the study were lower than those found in children with Marfan syndrome (Achelrod et al., 2014), but higher in terms of non-medical costs (e.g., cost of informal care by family caregivers). Additionally, it is important to note that there is some public funding for those affected to ensure that they can have access to health services. However, funding from regional governments and non-profit organizations is virtually non-existent for expenses associated with professional support for carers. This can lead to social inequality for caregivers, produced by the environment itself and economic systems that are not able to meet their needs.

The number of average weekly hours spent by informal carers doing activities necessary for their child with an NMD was much higher than the number of hours spent by carers of children with other chronic diseases (Van Houtven et al., 2010) and higher than the number of hours spent by carers of elderly people with disabilities (Harrow et al., 1995). Considering previous research conducted on carers of people affected by rare diseases (RDs), the number of average weekly hours was lower than that reported by the participants included in the present sample. This was mentioned in studies such as that by Hendriksz et al. (2014), performed on people with Morquio syndrome, and that by López-Bastida et al. (2017), carried out on carers of people with spinal muscular atrophy. In comparison with carers of people with amyotrophic lateral sclerosis, the average number of hours spent per week by carers was higher than that reported by the present sample (López-Bastida et al., 2009).

Regarding the assessment of informal costs, the present study found that the higher the level of dependence of the child, the higher the costs. This is consistent with the study by Laskar et al. (2010), which showed that as the demands of person with NMD care increased, costs increased accordingly. This is also supported by a study conducted in India on people with diseases that affected the locomotor system, which indicated that

the financial burden was higher in families of children with severe dependence (Laskar et al., 2020).

Overall, the highest percentage of the income of the family unit per year used to cover professionals' fees was spent on professional care for the child. In particular, it was allocated to physiotherapy, psychological care and speech therapy, the former being the most dominant. The highest percentage of family income allocated to professional care services for the carers themselves was spent on private doctors, physiotherapy and psychological care. These percentages are important for families, particularly for the most disadvantaged ones, who are faced with a critical financial situation that affects all areas of their lives and increases their stress levels. The carers who were most affected were those with low income and those with children with high dependence (Moreira de Souza & Turrini, 2007).

The costs of informal care have been identified as one of the main factors driving the financial burden of the NMD, with expenses increasing as the disease progresses (Schreiber-Katz et al., 2014). The replacement method has been used in this study, since it is a method widely used by researchers at national and international level (Hanratty et al., 2007; Joo et al., 2015; Langa et al., 2001; Moreira de Souza & Turrini, 2007; Moreno & Guerrero, 2009; Rice et al., 1993; Rivera et al., 2009).

Cost associated with care according to the substitution or replacement method was much higher than that of the present sample in comparison with studies carried out in the United States (Hollander et al., 2009; Joo et al., 2015). The cost associated with care according to the substitution or replacement method was much higher than that of the present sample. However, when factoring in the fact that the average hours were found to be lower than in this study, the carers' salaries for the work done were higher. In compar-

ison with a study carried out with carers of dependent people in the UK, the cost associated with care was also higher (Hanratty et al., 2007). In an investigation carried out throughout Spain on carers of people with disabling diseases, the same method was used, but with different scenarios. As the study was performed in 2009, the salary of reference for that year was used, and therefore, the results are not comparable. It can be seen in different studies with carers of people with Alzheimer's disease in the United States and in Spain that the annual informal costs are also higher than in the present study (Rice et al., 1993; Rivera et al., 2009).

Nevertheless, the replacement method (Van den Berg et al., 2004) shows a higher informal economic cost in this sample than in the study by Moreno & Guerrero (2009), which studied multiple pathologies and included diseases with low and high prevalence. The study by Chevreul et al. (2015) on carers of people with systemic sclerosis also showed lower informal costs than those in the present study. This result is similar when compared to that of Delgado et al. (2014), which reported lower informal costs in carers of people with chronic heart failure. Another study on informal carers of people with dementia performed in the United States found that costs were lower than those of the present sample, considering similar scenarios using the replacement method (Langa et al., 2001).

This study also measured loss of work productivity, and it was seen that 58 percent of the carers either were working or had worked during the previous 12 months. However, of that 58 percent, our results indicated that eight percent of the carers had been compelled to leave their jobs, and those who were married were less likely to leave work. In couples, one of the members of the couple was able to take care of the child, and therefore, there were no high work absenteeism figures. This result may be explained by the fact that living alone often means that the father or mother is the main carer and consequently

cannot spend much time doing other tasks (Wilson et al., 2005). It was also found that the use of psychological care services for the carers had an impact on them leaving their jobs. Carers who had not seen a psychologist had a lower dropout rate than those who had. One possible explanation is that their job could serve as a protective factor or an escape route to reduce the psychological consequences of the disease on the carer (Sloan, 2008). Finally, parents who had a child with moderate or severe disability had a higher rate of absenteeism than informal carers of children with mild disability or no dependence. It seems possible that this result is due to the fact that the dependence of the child, in many cases, requires specific care that is usually provided by the father or mother, and as the dependence increases, it requires more time, which may lead to one of the two parents leaving work. The use of medical services was also associated with greater rates of dropout from work, which could have been because of the increase in sick leave due to physical or psychological problems derived from the child's illness. One of the indirect consequences of the emotional effects of care and costs was the feeling of overload experienced by parents. Several psychological variables were analyzed. Differences between men and women were found in terms of somatic symptoms, with women obtaining the highest score. The literature has also indicated that female informal carers suffer more severe somatic symptoms than male informal carers (Masterson et al., 2015; Silverstein et al., 1999). Differences were found between the marital status of the carer, their burden and QoL. Those who were separated or single had higher scores in terms of feeling overloaded than the rest, and single people had lower QoL scores. This could be explained by the lack of social support perceived by those who did not have a stable partner (Vivaldi et al., 2012). This is consistent with other studies that have stated that the carer's marital status can contribute to an excessive burden and consequently reduce QoL (Dorz et al., 2003; Yilmaz et al., 2009). In addition, there were differences between the occupation of

the carer and the overload scores (a greater overload was felt by those who were studying and did not work); QoL (retirees and students had poorer QoL scores); somatic symptoms (the unemployed had more severe somatic symptoms). The findings showed that all those who were not in a position to obtain paid work scored more highly in psychological distress measures. There were also differences between dropout from work and carer overload. Those who left work suffered from a stronger feeling of overload. Carer overload has been described in studies such as that by Del Castillo et al. (2008) as having higher scores in depression. Thus, a possible explanation to this relationship is that people who score highly in feeling overloaded may score highly in depression, and this has been associated with the probability of losing working hours (Valladares et al., 2009; Yilmaz et al., 2009).

The carers who used psychology services had higher scores in somatic symptoms, and those who used physiotherapy services also had lower QoL scores, higher scores in somatic symptoms and a stronger sense of feeling overloaded. This matched the study by Rodríguez-González et al. (2017).

Study limitations included the length of the instruments and their duration, which might have influenced carers when deciding whether to complete it or not. Another limitation can be focused on the sample recruitment, with a major percentage of people affected by Duchenne muscular dystrophy. Besides, the groups created according to the level of dependency were not homogeneous. Other limitation of this study include the difficulty of making comparisons related to informal costs between international studies, as salaries are not homogeneous worldwide. Another limitation is related to the methodology of this study. This study is cross-sectional, and cause and effect cannot be inferred. Finally, sex ratio of participants is unbalanced, so the costs of caring for Spanish men cannot be inferred.

6. Conclusions

This study shows that carers of children with NMDs have to face a number of high costs related to their own physical and psychological health. Women represented the majority percentage of participants, and most of them had severely dependent children. Therefore, it was perceived that both the group of children with severe support needs, as well as their carers, had greater needs. In turn, it is important to note that there is some public funding for those affected to ensure that they can have access to health services. However, funding from regional governments and non-profit organizations is virtually non-existent for expenses associated with professional support for carers. Moreover, if these carers start from a low socioeconomic situation, dedicating themselves to caregiving increases their vulnerability. Therefore, these situations give rise to social inequality in this group. Finally, our study also found that carers who are female, single or separated and unemployed showed worse physical and psychological health.

Future lines of research could try to generate a unified protocol to be able to assess the informal costs of a disease both nationally and internationally in an equitable way. As previously mentioned, although research on costs incurred in connection with certain pathologies has increased, there is no methodology to assess them at present. Finally, a longitudinal study would be suitable in order to evaluate the evolution of costs attending the worsening of participants' NMDs.

7. References

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. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)61696-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)61696-1)

- Achelrod, D., Blankart, C. R., Linder, R., Von Kodolitsch, Y., & Stargardt, T. (2014). The economic impact of Marfan syndrome: a non-experimental, retrospective, population-based matched cohort study. *Orphanet journal of rare diseases*, 9(1), 90-102. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-90>
- Altman, L., Zuryski, Y., Breen, C., Hoffmann, T., & Woolfenden, S. (2018). A qualitative study of health care providers' perceptions and experiences of working together to care for children with medical complexity (CMC). *BMC health services research*, 18(1), 70-81. <https://doi.org/10.1186/s12913-018-2857-8>
- Argumosa, A., & Herranz, J. L. (2001). La repercusión económica de las enfermedades crónicas: El coste de la epilepsia infantil en el año 2000. *Boletín de Pediatría*, 41, 23-29. https://www.sccalp.org/documents/0000/0800/BolPediater2001_41_023-029.pdf
- Atienza, F. L., Pons, D., Balaguer, I., & García Merita, M. (2000). Propiedades psicométricas de la Escala de Satisfacción con la Vida en adolescentes. *Psicothema*, 12(2), 314-319. <https://reunido.uniovi.es/index.php/PST/article/view/7597>
- Boström, K. (2005). *Living with deteriorating and hereditary disease: experiences over ten years of persons with muscular dystrophy and their next of kin*. Faculty of Humanities and Social Science, Department of Caring Sciences: Örebro University.
- Boström, K., Ahlström, G., & Sunvisson, H. (2006). Being the next of kin of an adult person with muscular dystrophy. *Clinical Nursing Research*, 15(2), 86-104. <https://doi.org/10.1177/1054773805285706>
- Buchanan, D. C., LaBarbera, C. J., Roelofs, R., & Olson, W. (1979). Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. *General Hospital Psychiatry*, 1(3), 262-269. [https://doi.org/10.1016/0163-8343\(79\)90028-8](https://doi.org/10.1016/0163-8343(79)90028-8)

- Cid-Ruzafa, J., & Damián-Moreno, J. (1997). Valoración de la discapacidad física: el índice de Barthel. *Revista española de salud pública*, 71(2), 127-137. http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57271997000200004&lng=es&tlng=es.
- Chapman, K. R., Mannino, D. M., Soriano, J. B., Vermeire, P. A., Buist, A. S., Thun, M. J., Connell, C., Jemal, U., Lee, T., Miravittles, M., & Aldington, S. (2006). Epidemiology and costs of chronic obstructive pulmonary disease. *European Respiratory Journal*, 27(1), 188-207. <https://doi.org/10.1183/09031936.06.00024505>
- Chevreur, K., Berg Brigham, K., Gandré, C., & Mouthon, L. (2015). The economic burden and health-related quality of life associated with systemic sclerosis in France. *Scandinavian Journal of Rheumatology*, 44(3), 238-246. <https://doi.org/10.3109/03009742.2014.976653>
- Deenen, J. C., Horlings, C. G., Verschuuren, J. J., Verbeek, A. L., & van Engelen, B. G. (2015). The epidemiology of neuromuscular disorders: a comprehensive overview of the literature. *Journal of neuromuscular diseases*, 2(1), 73-85. <https://doi.org/10.3233/JND-140045>
- Del Castillo, A. R., Morales-Vigil, T., Vázquez-Pineda, F., Sánchez-Román, S., Ramos-del Río, B., & Guevara-López, U. (2008). Sobrecarga, ansiedad y depresión en cuidadores primarios de pacientes con dolor crónico y terminales. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 46(5), 485-494. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=457745523005>
- Delgado, J. F., Oliva, J., Llano, M., Pascual-Figal, D., Grillo, J. J., Comín-Colet, J., Díaz, B., de la Concha, L., Martí, B., & Peña, L. M. (2014). Costes sanitarios y no sani-

- tarios de personas que padecen insuficiencia cardiaca crónica sintomática en España. *Revista Española de Cardiología*, 67(8), 643-650.
<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2013.12.016>
- DeVol, R., Bedroussian, A., Charuworn, A., Chatterjee, A., Kim, I., Kim, S., & Klowden, K. (2007). *An unhealthy America: The economic burden of chronic disease* [Oral presentation]. Stakeholder Forum, Santa Monica, United States. <https://pdfs.semanticscholar.org/b663/58b1637406b9bcbe34100b4e7919a1696982.pdf>
- Diener, E. D., Emmons, R. A., Larsen, R. J., & Griffin, S. (1985). The satisfaction with life scale. *Journal of Personality Assessment*, 49(1), 71-75.
https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4901_13
- Dorz, S., Novara, C., Sica, C., & Sanavio, E. (2003). Predicting burnout among HIV/AIDS and oncology health care workers. *Psychology and Health*, 18(5), 677-684. <https://doi.org/10.1080/0887044031000141180>
- Ernst, R. L., & Hay, J. W. (1994). The US economic and social costs of Alzheimer's disease revisited. *American Journal of Public Health*, 84(8), 1261-1264.
<https://doi.org/10.2105/AJPH.84.8.1261>
- Flores, D., Ribate, M. P., Montolio, M., Ramos, F. J., Gómez, M., & García, C. B. (2020). Quantifying the economic impact of caregiving for Duchenne muscular dystrophy (DMD) in Spain. *The European Journal of Health Economics*, 21, 1015-1023.
<https://doi.org/10.1007/s10198-020-01197-6>
- Hanly, P., Maguire, R., Balfe, M., Hyland, P., Timmons, A., O'Sullivan, E., Butow, P., & Sharp, L. (2016). Burden and happiness in head and neck cancer carers: the role of supportive care needs. *Supportive Care in Cancer*, 24, 4283-4291.
<https://doi.org/10.1007/s00520-016-3261-8>

- Hanratty, B., Drever, F., Jacoby, A., & Whitehead, M. (2007). Retirement age caregivers and deprivation of area of residence in England and Wales. *European Journal of Ageing*, 4(1), 35-43. <https://doi.org/10.1007/s10433-007-0044-6>
- Harrow, B. S., Tennstedt, S. L., & McKinlay, J. B. (1995). How Costly Is It To Care for Disabled Elders in a Community Setting?. *The Gerontologist*, 35(6), 803-813. <https://doi.org/10.1093/geront/35.6.803>
- Hay, J. W., & Ernst, R. L. (1987). The economic costs of Alzheimer's disease. *American Journal of Public Health*, 77(9), 1169-1175. <https://doi.org/10.2105/AJPH.77.9.1169>
- Hendriksz, C. J., Lavery, C., Coker, M., Ucar, S. K., Jain, M., Bell, L., & Lampe, C. (2014). Burden of disease in patients with Morquio A syndrome: results from an international patient-reported outcomes survey. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 32-40. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-32>
- 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 Australia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 1-17. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-36>
- Hoefman, R., Al-Janabi, H., McCaffrey, N., Currow, D., & Ratcliffe, J. (2015). Measuring caregiver outcomes in palliative care: a construct validation study of two instruments for use in economic evaluations. *Quality of Life Research*, 24(5), 1255-1273. <https://doi.org/10.1007/s11136-014-0848-8>
- Hoefman, R. J., Van Exel, N. J. A., Foets, M., & Brouwer, W. B. (2011). Sustained informal care: The feasibility, construct validity and test-retest reliability of the CarerQol-instrument to measure the impact of informal care in long-term

care. *Journal of Aging and Health*, 15(8), 1018-1027.

<https://doi.org/10.1080/13607863.2011.575351>

Hoefman, R. J., van Exel, N. J. A., de Jong, S. L., Redekop, W. K., & Brouwer, W. B.

(2011). A new test of the construct validity of the CarerQol instrument: measuring the impact of informal care giving. *Quality of Life Research*, 20(6), 875-887.

<https://doi.org/10.1007/s11136-010-9829-8>

Hollander, M. J., Liu, G., & Chappell, N. L. (2009). Who cares and how much. The imputed economic contribution to the Canadian healthcare system of middle-aged and older unpaid caregivers providing care to the elderly. *Healthcare Quarterly*, 12(2), 42-49.

https://caregiversns.org/images/uploads/all/Hollander_Who_Cares_How_Much_2009.pdf

Iwata, N., & Horiguchi, K. (2016). Differences in caregivers' psychological distress and associated factors by care recipients' gender and kinship. *Aging & Mental Health*, 20(12), 1277-1285. <https://doi.org/10.1080/13607863.2015.1074161>

Iskrov, G., Astigarraga, I., Stefanov, R., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Schieppati, A., Taruscio, D., Péntek, M., Von der Schulenburg, J., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., & Fattore, G. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with histiocytosis in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(1), 67-78. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0790-5>

Jain, P., Subendran, J., Smith, M. L., Widjaja, E., & PEPSQOL Study Team (2018). Care-related quality of life in caregivers of children with drug-resistant epilepsy. *Journal of Neurology*, 265(10), 2221-2230. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-8979-4>

- Joo, H., Fang, J., Losby, J. L., & Wang, G. (2015). Cost of informal caregiving for patients with heart failure. *American Heart Journal*, 169(1), 142-148.e2. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2014.10.010>
- Jorgensen, N., Cabañas, M., Oliva, J., León, T., & Rejas, J. (2008). Los costes de los cuidados informales asociados a enfermedades neurológicas discapacitantes de alta prevalencia en España. *Neurología*, 23(1), 29-39. PMID: 18365777
- Keren, R., Zaoutis, T. E., Saddlemire, S., Luan, X. Q., & Coffin, S. E. (2006). Direct medical cost of influenza-related hospitalizations in children. *Pediatrics*, 118(5), e1321-e1327. <https://doi.org/10.1542/peds.2006-0598>
- Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. (2002). The PHQ-15: validity of a new measure for evaluating the severity of somatic symptoms. *Psychosomatic Medicine*, 64(2), 258-266. <https://doi.org/10.1097/00006842-200203000-00008>
- Lai, D. W. L., & Leonenko, W. (2007). Efectos de la prestación de cuidados en el empleo y los costos económicos de los cuidadores familiares chinos en Canadá. *Revista de asuntos familiares y económicos*, 28(3), 411-427. <https://doi.org/10.1007/s10834-007-9073-8>
- Landfeldt, E., Alfredsson, L., Straub, V., Lochmüller, H., Bushby, K., & Lindgren, P. (2017). Economic evaluation in Duchenne muscular dystrophy: model frameworks for cost-effectiveness analysis. *Pharmacoeconomics*, 35(2), 249-258. <https://doi.org/10.1007/s40273-016-0461-5>
- Landfeldt, E., Eagle, M., Straub, V., Lochmüller, H., Bushby, K., & Lindgren, P. (2017). Mortality cost of Duchenne muscular dystrophy. *Global & Regional Health Technology Assessment*, 4(1), e100-e103. <https://doi.org/10.5301/grhta.5000260>

- Langa, K. M., Chernew, M. E., Kabeto, M. U., Regula Herzog, A., Beth Ofstedal, M., Willis, R. J., Wallace, R., Mucha, L., Straus, W., & Fendrick, A. M. (2001). National estimates of the quantity and cost of informal caregiving for the elderly with dementia. *Journal of General Internal Medicine*, 16(11), 770-778. <https://doi.org/10.1111/j.1525-1497.2001.10123.x>
- Larkindale, J., Yang, W., Hogan, P. F., Simon, C. J., Zhang, Y., Jain, A., Habeeb-Louks, E., Kennedy, A., & Cwik, V. A. (2014). Cost of illness for neuromuscular diseases in the United States. *Muscle & Nerve*, 49(3), 431-438. <https://doi.org/10.1002/mus.23942>
- Laskar, A. R., Gupta, V. K., Kumar, D., Sharma, N., & Singh, M. M. (2010). Psychosocial effect and economic burden on parents of children with locomotor disability. *The Indian Journal of Pediatrics*, 77(5), 529-533. <https://doi.org/10.1007/s12098-010-0064-7>
- López, B.J. (2012). Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España. *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, 167(10), 251-252. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4868172>
- 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), 141-148. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0695-0>
- López-Bastida, J., Perestelo-Pérez, L., Montón-Álvarez, F., Serrano-Aguilar, P., & Alfonso-Sanchez, J. L. (2009). Social economic costs and health-related quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis in Spain. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 10(4), 237-243. <https://doi.org/10.1080/17482960802430781>

- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'angelo, M. G., Civati, A., Brighina, E., Vita, G., Vita-Luca, G., Messina, S., Sframeli, M., Pane, M., Lombardo, M.E., Scalise, R., D'amico, A., Colia, G., Catteruccia, M., Balottin, U. ... & Politano, L. (2015). Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 52(1), 13-21. <https://doi.org/10.1002/mus.24503>
- Mahoney, F. I. (1965). Functional evaluation: the Barthel index. *Maryland State Medical Journal*, 14(2), 61-65. <https://www.kcl.ac.uk/nmpc/assets/rehab/tools-bi-functional-evaluation-the-barthel-index.pdf>
- Masdeu, M. J., & Ferrer, A. (2003). Función de los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares. *Archivos de Bronconeumología*, 39(4), 176-183. [https://doi.org/10.1016/S0300-2896\(03\)75354-X](https://doi.org/10.1016/S0300-2896(03)75354-X)
- Masterson, M. P., Hurley, K. E., Zaider, T., Corner, G., Schuler, T., & Kissane, D. W. (2015). Psychosocial health outcomes for family caregivers following the first year of bereavement. *Death studies*, 39(10), 573-578. <https://doi.org/10.1080/07481187.2014.985406>
- Moreira de Souza, R., & Turrini, R. N. T. (2011). Paciente oncológico terminal: sobrecarga del cuidador. *Enfermería Global*, 10(22), 1-13. <https://scielo.isciii.es/pdf/eg/v10n22/administracion2.pdf>
- Moreno, J. O., & Guerrero, R. O. (2009). Los costes de los cuidados informales en España. *Presupuesto y Gasto Público*, 56, 163-81. <http://www.fundacionsindano.com/wp-content/uploads/2017/11/J.-Oliva-Moreno-et-al-2009-Coste-cuid.informales.pdf>

- Nozoe, K. T., Polesel, D. N., Moreira, G. A., Pires, G. N., Akamine, R. T., Tufik, S., & Andersen, M. L. (2016). Sleep quality of mother-caregivers of Duchenne muscular dystrophy patients. *Sleep and Breathing*, 20(1), 129-134. <https://doi.org/10.1007/s11325-015-1196-9>
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134(4), 161-168. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2009.06.038>
- Pardo, X. M., Cárdenas, S. J., Cruz, A. V., Venegas, J. M., & Magaña, I. M. (2014). Escala de carga del cuidador de Zarit: evidencia de validez en México. *Psicooncología*, 11(1), 71-87. https://doi.org/10.5209/rev_PSIC.2014.v11.n1.44918
- Parish, S. L., & Cloud, J. M. (2006). Financial well-being of young children with disabilities and their families. *Social Work*, 51(3), 223-232. <https://doi.org/10.1093/sw/51.3.223>
- Picci, R. L., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., Furlan, P. M., & Lala, R. (2015). Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24(2), 514-522. <https://doi.org/10.1007/s10826-013-9864-5>
- Power, P. W., & Orto, A. E. D. (1980). *Role of the family in the rehabilitation of the physically disabled*. University Park Press.
- Ramírez, V. J. A., del Río, B. R., Russell, M. E. R., & López, C. G. F. (2008). Validez de la entrevista de carga de Zarit en una muestra de cuidadores primarios informales. *Psicología y Salud*, 18(2), 237-245. <https://doi.org/10.25009/pys.v18i2.665>
- Rice, D. P., Fox, P. J., Max, W., Webber, P. A., Hauck, W. W., Lindeman, D. A., & Segura, E. (1993). The economic burden of Alzheimer's disease care. *Health Affairs*, 12(2), 164-176. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.12.2.164>

- Rivera, B., Casal, B., & Currais, L. (2009). Provisión de cuidados informales y enfermedad de Alzheimer: valoración económica y estudio de la variabilidad del tiempo. *Revista de Economía Pública*, 189, 107-130. <https://core.ac.uk/download/pdf/6412216.pdf>
- Rodríguez-González, A. M., Rodríguez-Míguez, E., Duarte-Pérez, A., Díaz-Sanisidro, E., Barbosa-Álvarez, Á., & Clavería, A. (2017). Estudio observacional transversal de la sobrecarga en cuidadoras informales y los determinantes relacionados con la atención a las personas dependientes. *Atención Primaria*, 49(3), 156-165. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2016.05.006>
- Ros, S., Comas, A., & Garcia-Garcia, M. (2010). Validación de la versión española del cuestionario PHQ-15 para la evaluación de síntomas físicos en pacientes con trastornos de depresión y/o ansiedad: estudio DEPRE-SOMA. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 38(6), 345-357. ISSN 1139-9287
- Reverte, S. (2017). *Validación del test de la calidad de vida relacionada con el cuidado* [Trabajo de Fin de Máster], Universidad de Miguel-Hernández. <http://193.147.134.18/bitstream/11000/4363/1/RUIZ%20REVERTE%2C%20SALVADOR.pdf>
- Saka, Ö., McGuire, A., & Wolfe, C. (2009). Cost of stroke in the United Kingdom. *Age and Ageing*, 38(1), 27-32. <https://doi.org/10.1093/ageing/afn281>
- Sarid, O., Slonim-Nevo, V., Pereg, A., Friger, M., Sergienko, R., Schwartz, D., Greenberg, D., Shahar, I., Chernin, E., & Vardi, H. (2017). Coping strategies, satisfaction with life, and quality of life in Crohn's disease: A gender perspective using structural equation modeling analysis. *PLoS One*, 12(2), e0172779-e0172794. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172779>
- Schreiber-Katz, O., Klug, C., Thiele, S., Schorling, E., Zowe, J., Reilich, P., Nagels, K.,

- & 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), 210-223. <https://doi.org/10.1186/s13023-014-0210-9>
- Seco Saucedo, M. O., & Ruiz-Callado, R. R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, 17, 373-395. <https://web.s.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=699c78c4-575e-46e8-a860-be178aa35151%40redis>
- Sharma, N., Chakrabarti, S., & Grover, S. (2016). Gender differences in caregiving among family-caregivers of people with mental illnesses. *World Journal of Psychiatry*, 6(1), 7. <https://doi.org/10.5498/wjp.v6.i1.7>
- Schepelmann, K., Winter, Y., Spottke, A. E., Claus, D., Grothe, C., Schröder, R., Heuss, D., Vielhaber, S., Mylius, V., Kiefer, R., Schrank, B., Oertel, W., & Dodel, R. (2010). Socioeconomic burden of amyotrophic lateral sclerosis, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 257(1), 15-23. <https://doi.org/10.1007/s00415-009-5256-6>
- Silverstein, B. (1999). Gender difference in the prevalence of clinical depression: the role played by depression associated with somatic symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 156(3), 480-482. <https://ajp.psychiatryonline.org/doi/pdf/10.1176/ajp.156.3.480>
- Sloan, M. M. (2008). Emotion management and workplace status: consequences for well-being. *International Journal of Work Organisation and Emotion*, 2(3), 236-255. <https://doi.org/10.1504/IJWOE.2008.019425>

- Smith, J. (2008). *The experience and needs of parents whose children died due to degenerative disabilities: a qualitative analysis*. [Tesis doctoral, University of Maryland].
- Souêtre, E. J., Qing, W., Vigoureux, I., Dartigues, J. F., Lozet, H., Lacomblez, L., & Derouesné, C. (1995). Economic analysis of Alzheimer's disease in outpatients: impact of symptom severity. *International Psychogeriatrics*, 7(1), 115-122. <https://doi.org/10.1017/S1041610295001906>
- Steen, I. V. D., Berg, J.-P. V. D., Buskens, E., Lindeman, E., & Van Den Berg, L. H. (2009). The costs of amyotrophic lateral sclerosis, according to type of care. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 10(1), 27-34. <https://doi.org/10.1080/17482960802103131>
- Tiegs, T. J., Heesacker, M., Ketterson, T. U., Pekich, D. G., Rittman, M. R., Rosenbek, J. C., Stidham, B. S., & Gonzalez-Rothi, L. J. (2006). Coping by stroke caregivers: sex similarities and differences. *Topics in Stroke Rehabilitation*, 13(1), 52-62. <https://doi.org/10.1310/CJVV-WCPK-2FCV-369P>
- Turró-Garriga, O., López-Pousa, S., Vilalta-Franch, J., Turon-Estrada, A., Pericot-Nierga, I., Lozano-Gallego, M., Hernández-Ferrándiz, O., Soler-Cors, X., Planas-Pujol, S., Monserrat-Vila, S., & Garre-Olmo, J. (2010). Valor económico anual de la asistencia informal en la enfermedad de Alzheimer. *Revista de Neurología*, 51(4), 201-207. <http://envejecimiento.csic.es/documentos/documentos/neurologia-turro-valor-01.pdf>
- Valladares, A., Dilla, T., & A Sacristán, J. (2009). La depresión: una hipoteca social. Últimos avances en el conocimiento del coste de la enfermedad. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 37(1), 49-53.

- Van den Berg, B., Brouwer, W. B. F., & Koopmanschap, M. A. (2004). Economic valuation of informal care. *The European Journal of Health Economics*, 5(1), 36-45. <https://doi.org/10.1007/s10198-003-0189-y>
- Van der Steen, I. V. D., Berg, J. V. D., Buskens, E., Lindeman, E., & Van Den Berg, L. H. (2009). The costs of amyotrophic lateral sclerosis, according to type of care. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 10(1), 27-34. <https://doi.org/10.1080/17482960802103131>
- Van Houtven, C. H., Ramsey, S. D., Hornbrook, M. C., Atienza, A. A., & van Ryn, M. (2010). Economic burden for informal caregivers of lung and colorectal cancer patients. *The Oncologist*, 15(8), 883-893. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.2010-0005>
- Viana, M. C., Gruber, M. J., Shahly, V., Alhamzawi, A., Alonso, J., Andrade, L. H., Angermeyer, M., Benjet, C., Bruffaerts, R., Caldas-de-Almeida, M., de Girolamo, G., de Jonge, P., Ferry, F., Florescu, S., Gureje, O., Haro, M., Hinkov, H., Hu, C., Karam, E., Lépine, J.P., Levinson, D., Posada-Villa, J., Sampson, N., & Kessler, R. (2013). Family burden related to mental and physical disorders in the world: results from the WHO World Mental Health (WMH) surveys. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 35(2), 115-125. <https://doi.org/10.1590/1516-4446-2012-0919>
- Vivaldi, F., & Barra, E. (2012). Bienestar psicológico, apoyo social percibido y percepción de salud en adultos mayores. *Terapia Psicológica*, 30(2), 23-29. <https://doi.org/10.4067/S0718-48082012000200002>
- WHOQOL Group (1998). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Social Science y Medicine*, 46, 1569-1585. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(98\)00009-4](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(98)00009-4)

- Wilson, L. S., Moskowitz, J. T., Acree, M., Heyman, M. B., Harmatz, P., Ferrando, S. J., & Folkman, S. (2005). The economic burden of home care for children with HIV and other chronic illnesses. *American Journal of Public Health*, 95(8), 1445-1452. <https://doi.org/10.2105/ajph.2004.044248>
- Wilson, M. R., Van Houtven, C. H., Stearns, S. C., & Clipp, E. C. (2007). Depression and missed work among informal caregivers of older individuals with dementia. *Journal of Family and Economic Issues*, 28(4), 684-698. <https://doi.org/10.1007/s10834-007-9081-8>
- Yilmaz, A., Turan, E., & Gundogar, D. (2009). Predictors of burnout in the family caregivers of Alzheimer's disease: evidence from Turkey. *Australasian Journal on Ageing*, 28(1), 16-21. <https://doi.org/10.1111/j.1741-6612.2008.00319.x>
- Zarit, S. H., Reeve, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *Gerontologist*, 20, 649-55. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649>

5.2. Estudio II

“Predictors of overload in parents of children with neuromuscular diseases”

Alicia Aurora Rodríguez*, Imanol Amayra, Óscar Martínez, Juan Francisco López-Paz, Maitane García, Patricia Espinosa-Blanco, Paula Pérez-Nuñez, Irune García, Nicole Passi and Natalia Vázquez.

1. Abstract

Parents of children with neuromuscular diseases experience multiple difficulties in their daily lives that affect their physical and psychological health. The risk factors for these health issues have not been sufficiently investigated. Therefore, the aim of this study was to analyze the potential predictors of overload in these parents, including QOL, somatic symptomatology, life satisfaction, psychological adjustment and certain sociodemographic variables. This study presents a model that reveals the predictive effects of unemployment, having a child with a severe level of dependency, the presence of somatic symptomatology and life satisfaction on caregiver overload. Likewise, the caregiver's self-esteem could be a protective factor against overload.

Keywords: parents, neuromuscular diseases, overload, life satisfaction, somatic symptomatology.

2. Background

Paediatric neuromuscular diseases (NMDs) include a variety of rare disorders (RD) that are characterized by progressive muscle degeneration and muscle weakness, which lead to functional disabilities (Strijkers et al., 2019). There are approximately 600 different NMDs affecting 1 in 3,000 individuals around the world (Audag et al., 2016). Most NMDs are genetic and manifest clinically during childhood (Audag et al., 2016). All NMDs have in common the following symptoms that eventually lead to dependence

in the patient: muscle weakness, musculoskeletal deformity and pain, deteriorating respiratory and cardiac function loss of ambulation, and fatigue (Porteous et al., 2021; Stroobach et al., 2022). This results in a need for constant supervision and attention, so most patients with NMDs live at home and receive daily assistance from family members, and the majority of them are usually parents. They become the main informal caregiver (Magliano et al., 2014).

2.1. Caring difficulties associated to children with NMD

Caring for these patients requires close, continuous third-party attention, which can seriously affect their quality of life (QoL) (Martínez-Jalilie et al., 2020; Soares de Moura et al., 2015). In addition to the severity of the disease and symptoms, there are other comorbidities that are present during the child's development that parents have to address, such as behavioral and emotional disturbances, deficits in social communication and adaptation, and cognitive symptoms (Fee et al., 2019).

Another problem is the continuous attendance at health centers and various therapies, which means that parents or other informal caregivers have to remember appointments and have reduced time for themselves (Nereo et al., 2003). This is coupled with the difficulty that many parents have in accessing appropriate health services for their child (Rodriguez et al., 2022). As a result, chronic stress is one of the main challenges among informal caregivers (Martínez-Jalilie et al., 2020; Soares de Moura et al., 2015). Parents of children with NMDs have generally poorer mental health than those who do not have children with NMDs and are at a higher risk of developing mental health problems, such as anxiety and depression (Gocheva et al., 2019; Mah et al., 2008; Nereo et al., 2003; Ortega et al., 2022; Porteous et al., 2021; Webb, 2005). Therefore, these parents may suffer from caregiver overload or burnout syndrome. Maslach & Jackson (1981) first discussed burnout syndrome as a concept. These authors define it as a syndrome of emotional

fatigue that occurs frequently among those who do some kind of work with people, with increased feelings of emotional exhaustion as a key aspect of this condition. As their emotional resources are depleted, workers feel that they are no longer able to give of themselves psychologically (Maslach & Jackson, 1981). Other relevant authors in the field, such as Pearlin et al. (1990) or Zarit (2002) further studied this concept of caregiver overload. These authors highlight that it is important to think of overload not as a unitary event or phenomenon but as a set of circumstances, experiences, responses and resources that vary considerably among people and that lead to different impacts on a person's health and behaviour.

2.2. Factors that influence caregiver overload

According to the theoretical models, not everyone suffers the same level of overload, there are certain variables that can determine whether a disease has a negative impact on one's life (Magliano et al., 2014). In NMDs, stress is influenced by the unpredictable course of the disease, social stigma, parental guilt about genetic transmission, the intrusion of extended family into their lives and role changes between parents (Buchanan et al., 1976; Chen & Clark, 2010; Magliano et al., 2015). Older age of the patient and the family member, as well as an advanced stage of the disease, are some of the sociodemographic and clinical variables that have also been found to be associated with caregiver overload (Boettcher et al., 2020; Raina et al., 2004; Van-Gontard et al., 2012). Family circumstances, such as not having a partner or having more children in the family unit, can also be considered predictors of overload (Javalkar et al., 2017).

Other variables that have been found to increase the overload of these relatives are somatic symptoms. If an individual begins to develop somatic symptoms resulting from caretaking, there will be a high probability of suffering from this overload at some point (Beri, 2022). Another study found a higher degree of physical and emotional fatigue

due to the work of "caring" for the dependent person is associated with a higher presence of cardiovascular somatic symptoms (Hernández-Vargas et al., 2005). It has been reported that parents of children with NMDs who had developed health problems (sleep problems, back problems and hypertension) were worried about not being as able to care for their child, which ultimately increased overload (Porteous et al., 2021). Burnout syndrome can therefore be significantly influenced by individuals' cognitions and how they perceive themselves, i.e., whether they perceive themselves as being able to cope with caregiving tasks. Ultimately, this can improve or worsen psychological adjustment to illness, a variable that has also been found to be a predictor of caregiving overload (Blankfeld & Holahan, 1999; Vázquez et al., 2020), becoming more relevant as the disease progresses (Milbury et al., 2013).

In general, the stress and overload that parents may feel can lead to a decrease in their QoL (Chevreul et al., 2015; Frishman et al., 2017; López-Bastida et al., 2017). The overload experienced by parents of children with NMDs has been found to be significantly associated with a negative perception of their own physical health, mood alterations, and diminished social life (Pousada et al., 2018). Other studies with other chronic diseases have also found that caregivers' overload reduces their QoL (Beluci et al., 2019; Kim et al., 2010). Furthermore, QoL-related factors such as satisfaction with life may be negatively correlated with the severity of caregiver overload (Fauziana et al., 2018).

2.3. Justification for the study

Caregiver overload is considered a construct influenced by several factors, therefore, a better understanding of these factors may provide useful information for the appropriate development of support programs (Javalkar et al., 2017). Research and clinical practice show that optimal family well-being facilitates patients' adjustment to the dis-

ease, improves their participation in treatment programs, and has a positive effect on clinical response to treatment (Magliano et al., 2014). Furthermore, parental reports are a valuable source of expert and practical advice, as they have become experts in disease knowledge (Webb, 2005).

Several studies have tried to identify those factors that may be related to caregiver overload to conduct prevention programs to avoid the psychological problems derived from it. However, to date, most studies analyzing the factors influencing overload in caregivers of children with NMD have focused on specific pathologies (Buchanan et al., 1979; Chen & Clark, 2010; Cremers et al., 2019; Frishman et al., 2017; Gocheva et al., 2019; Kurauchi et al., 2019; Landfeldt et al., 2016; Magliano et al., 2014; Van-Gontard et al., 2012; Webb, 2005). Some authors have focused on assessing the influence of health status on caregiver overload in children with NMDs. Nevertheless, due to rarity of NMDs, these studies had smaller samples (De Alba-Agredano et al., 2015; Boyer et al., 2006; Holroyd & Gulthrie, 1979, Johannsen et al., 2020; Ortega et al., 2022, Yilmaz et al., 2010). Other researchers have focused on descriptively analyzing the physical and emotional situation of the caregiver (Travlos et al., 2021; Waldbboth et al., 2021). Finally, studies that have investigated the variables that influence overload have been conducted in very homogeneous samples (Boettcher et al., 2020; Magliano et al., 2015; Mah et al., 2008). In addition, there are studies with heterogeneous diagnoses and with a large sample, but they do not analyze the influence of sociodemographic variables on overload (Ho et al., 2021). All these studies are of great scientific relevance and all of them have contributed to the improvement of the lives of people with these diseases. The present study aims to address the gaps found in the research.

Therefore, the main objective was to investigate factors that may be associated with overload for parents of children with NMDs in a more heterogeneous and representative sample and introduce new variables that may influence caregiver overload, such as demographic variables of patients and caregivers, level of dependency of the child, somatic symptomatology, QoL, life satisfaction and psychological adjustment to the disease. Specifically, we hypothesized that low life satisfaction, low QoL, low scores on scales related to psychological adaptation, as well as high scores for somatic symptomatology and child disability, will predict the presence of overload. On the other hand, sociodemographic variables such as sex, age, marital status, occupation, educational level and type of neuromuscular disease will influence overload.

3. Materials and methods

3.1 Participants

A cross-sectional research study was conducted among parents who are caregivers for children with NMD in Spain. The study involved a sample of 110 parents who were recruited from multiple sources, including NMD associations like ASEM and BENE, as well as Basurto Hospital and the University Hospital of Cruces. The participants in this study were selected based on specific criteria:

Inclusion criteria: a) be a parent of a child diagnosed with an NMD; b) be at least 18 years old; c) be willing to provide the informed consent before participating in the study; d) be a resident in Spain and have Spanish as one of their primary languages of communication; and e) have the responsibility for the care of children under the age of 18.

Exclusion criteria: a) any other diagnosis unrelated to an NMD; b) any other psychological or psychiatric diagnosis not related to the diagnosis of NMD; c) unaddressed

sensory impairments that hinder the proper execution of the evaluation protocol; and d) illiteracy.

3.2. Measures

3.2.1. Sociodemographic Data

Sociodemographic data was collected by a 17-item *ad hoc* questionnaire.

3.2.2. Somatic Symptomatology

The PHQ-15, developed by Kroenke et al. (2002), was employed for evaluating the somatic symptoms linked to caregiving. This questionnaire comprises 15 items designed to gauge various physical issues that caregivers might have experienced over the past four weeks. Research has shown strong internal consistency, with a Cronbach's alpha coefficient of 0.78 (Ros-Montalbán et al., 2019). In this study, the Cronbach was 0.88.

3.2.3. Caregiver Overload

The Zarit Caregiver Overload Scale, developed by Zarit et al. (1980), was employed to evaluate the sense of overload experienced by participants because of their caregiving responsibilities. The scale comprises 22 items that are rated on a five-point Likert-type response scale. Previous research, such as the study conducted by Ramírez et al. (2008), has demonstrated strong internal consistency for this scale, with a Cronbach's alpha coefficient of 0.91. In our current study, the Cronbach alpha coefficient yielded a similarly high value of 0.90.

3.2.4. Satisfaction with Life

The Satisfaction with Life Scale (SWLS) (Diener et al., 1985) was used to evaluate the life satisfaction of caregivers, throughout 5 questions. Each question is rated on a 5-point scale, where 1 means "strongly disagree," and 5 signifies "strongly agree." This results in total scores ranging from 5 to 25. In contrast, other international versions typically use a Likert-type scale ranging from 1 to 7. The concept of life satisfaction entails

a subjective cognitive process in which individuals evaluate their overall satisfaction with their present life circumstances concerning self-defined standards or expectations of their ideal life (Dijkers, 1999). Previous research has indicated strong internal consistency for this tool, with a Cronbach's alpha coefficient of 0.89, as demonstrated by Sarid et al. (2017). The Spanish version of the SWLS has also displayed robust internal consistency, with Cronbach's alpha coefficients ranging from 0.79 to 0.89, as reported by Atienza et al. (2000). In this study, the Cronbach alpha coefficient was 0.88.

3.2.5. Quality of Life

QoL was evaluated using the CarerQol questionnaire developed by Hoefman et al. (2011). This questionnaire focuses on measuring the QoL specifically related to caregiving and comprises 7 items. The Intraclass Correlation Coefficients (ICCs) for CarerQol-7D ranged from 0.55 to 0.94 in their study (Hoefman et al., 2011). The well-being aspect, assessed as happiness, was measured using the Visual Analog Scale (VAS) in the CarerQol-VAS, with the scale endpoints ranging from 'completely unhappy' to 'completely happy'. Subjective overload, as evaluated by the CarerQol-7D, was measured across seven dimensions: self-realization, relationship with the patient, mental health, economic problems, activities of daily living, external support, and physical health (Reverte, 2017). The internal consistency of the CarerQol-7D has been assessed in previous studies, with Cronbach's alpha coefficients of 0.64 (Jain et al., 2018) and 0.62 (Hanly et al., 2016) reported. In our current study, the Cronbach alpha coefficient was determined to be 0.63.

To calculate a CarerQol-7D utility score based on the responses to these seven dimensions, utility tariffs for the CarerQol were developed. This score ranges from 0 ('worst imaginable caregiving situation') to 100 ('best imaginable caregiving situation'),

and its computation involved the use of discrete choice experiments. Version 1.1 of the CarerQol-Tariff, developed by Voormolen et al. (2021), was employed in this study.

3.2.6. Level of Functional Independence

The Barthel Index, developed by Mahoney & Barthel (1965), was employed to evaluate the degree of functional independence in personal activities of daily living. This assessment tool has demonstrated strong internal consistency in prior research, with reported values ranging between 0.86 and 0.92, as indicated by Cid-Ruzafa & Damián-Moreno (1997). In the present study, the Cronbach alpha coefficient yielded a similarly high level of internal consistency, with a value of 0.87. This assessment was administered to the caregivers as part of our research protocol.

3.2.7. Psychological adjustment

The Psychological Adaptation Scale (PAS) was administered to assess adaptation to a chronic condition or risk of disease. It has four factors: coping efficacy, self-esteem, social integration, and spiritual meaning (Biesecker et al., 2013). A Cronbach alpha coefficient of 0.91 was obtained for the Spanish adaptation (Vázquez et al., 2020). In the current study, the Cronbach alpha coefficient was 0.94.

3.3. Procedure

The study's sample was selected from various NMD associations and two hospitals in Biscay. Individuals interested in taking part in the study received information regarding the evaluation process. Data collection was carried out through a self-administered protocol accessible via a personal link on the 'Qualtrics' virtual platform and all caregivers provided their informed consent. The duration of the protocol was approximately one hour. Additionally, a telephone number was provided to them, allowing them to contact the researcher for any clarifications or questions that might arise during the survey completion process. This research received approval from the Responsible Ethics

Commission (Ref: ETK-39/18-19) and was conducted in adherence to the principles outlined in the Declaration of Helsinki.

3.4. Statistical analysis

Descriptive measures were used to analyze the demographic data and clinical variables. Continuous variables are described by the mean and standard deviation, and categorical variables are described by the frequency and percentage. The current study involved five stages of analysis, all of which were conducted using SPSS, version 13.0. The 5 stages can be seen graphically in Figure 1.

The first stage involved the creation of four overload subgroups based on caregivers' patterns of overload scores. To analyze whether there is a model that explains the presence of caregiver overload, the cut-off points used in this study were the internationally used cut-off points indicated by the authors of the instrument. Scores below 20 indicate little or no overload, scores between 21 and 40 indicate mild to moderate overload, scores between 41 and 60 indicate moderate to severe overload, and scores between 61 and 88 indicate severe overload (Zarit et al., 2002). Because the last group of severe overload only included 5 people, this group was eliminated because it was not considered representative for the analyses.

The second stage of analysis comprised the Kruskal–Wallis and Chi-square contrast tests for a preliminary inspection of the differences between groups in sociodemographic and clinical variables.

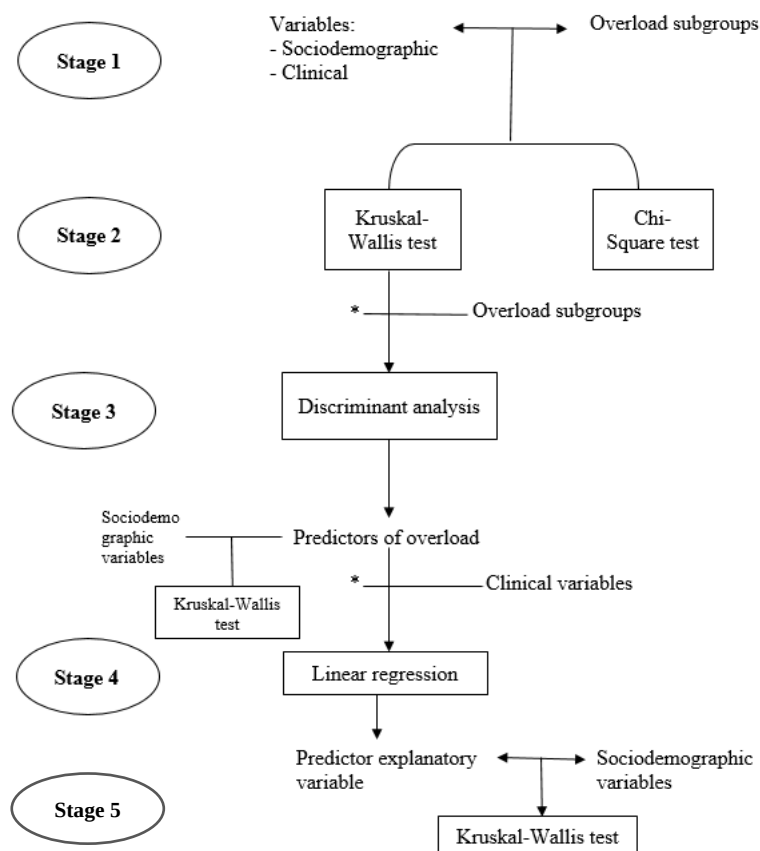
The third stage consisted of performing discriminant function analysis with the overload groups as the outcome variable and the significant variables between the previous analysis, in order to know the overload predictors. In addition, a Kruskal-Wallis analysis was performed to determine which socio-demographic variables influence these predictors of overload.

The fourth stage included a linear regression. Before carrying out linear regression, a Spearman's correlation was conducted. Linear regression was carried out to determine to what extent somatic symptoms and life satisfaction were explained by other clinical variables. For the stepwise multiple linear regression, 'model fit' was selected; the probability of using F was set at 0.05, and the constant was included in the equation. For the multiple linear regression, all standard and raw scores were converted into z scores. Variables with a high correlation were excluded from this model.

The fifth stage included a Kruskal-Wallis test to identify factors that may influence the explicative variables of predictors.

Figure 1

Stages of statistical analysis



Note. * Those that were statistically significant in the previous section were considered for the subsequent analyses.

4. Results

4.1. First stage

A convenience sample of 110 people out of 200 who were contacted by associations and hospitals was used. The participants included 91 women (average age was 44.67 ± 7.25) and 19 men (average age was 47.42 ± 11.07). Table 1 shows the data related to the sample distribution according to the type of NMD, marital status, educational level, and employment status. Table 2 shows descriptive measures related to demographic data, described by the mean and standard deviation.

Descriptive analyses were carried out on the psychological variables of overload, life satisfaction, somatic symptomatology, QoL, and degree of dependency (Table 2), indicating a medium level of severity in somatic symptoms, a medium level of dependency, and a mild to moderate overload. In relation to the CarerQoL, almost all informal caregivers (91%) reported at least some 'satisfaction' with delivering care; 50% reported 'great satisfaction'. Fifty-five percent of caregivers reported some mental health, physical or relationship problems due to caregiving. The majority of caregivers (70%) experienced problems with daily activities due to the provision of informal care. More than half of them (52%) experienced financial problems. The majority of caregivers (72%) indicated that they received support from others to carry out their caregiving tasks.

Table 1*Sample distribution according to various sociodemographic variables in caregivers of children with NMD*

Variable		Frequency	Percentage
Gender	Male	19	17.2%
	Female	91	82.8%
Marital status	Married	84	76.4%
	Cohabiting with a partner	7	6.4%
	Divorced	8	7.3%
	Separated	5	4.5%
	Single	6	5.4%
Education level	No school certificate	4	3.63%
	Compulsory education	11	10%
	Post-compulsory education	15	13.63%
	Vocational education (intermediate)	12	10.9%
	Vocational education (higher)	16	14.54%
	Intermediate degree	16	14.54%
	Bachelor's degree	23	20.9%
	Graduate	5	4.55%
	Master's degree	2	1.81%
	PhD	6	5.45%
Employment status	Employed	57	51.81%
	Unpaid work	3	2.72%
	Self-employed	7	6.36%
	Unemployed	17	15.45%
	Retired	5	4.54%
	Housework	12	10.9%
	Student	7	6.36%
	Disabled	2	1.81%
Type of NMD	Duchenne muscular dystrophy	40	36.36%
	Charcot-Marie-Tooth disease	11	10%
	Becker Muscular Dystrophy	5	4.54%
	Ullrich Muscular Dystrophy	1	0.9%
	Spinal Muscular Atrophy	10	9.09%
	Steiner's Myotonic Dystrophy	12	10.9%
	Myopathies	7	6.36%
	Arthrogryposis multiplex congenita	1	0.9%
	Leukodystrophy	2	1.81%
	Waist muscular dystrophy	4	3.63%
	Merosin-deficient-congenital muscular dystrophy	3	2.72%
	Muscular dystrophy caused by a mutation in the FKRP gene	1	0.9%
	Hypoplasia	1	0.9%
	Spastic paresthesia	1	0.9%
	Congenital myasthenia	2	1.81%
	Encephalopathy	1	0.9%
	Congenital muscular dystrophy with collagen VI deficiency	3	2.72%
	Sarcoglycanopathy	2	1.81%
	Pelizaeus-Merzbacher disease	1	0.9%
	Frederich's Ataxia	2	1.81%

Table 2*Descriptive analysis of clinical and sociodemographic variables*

<i>Variables</i>	<i>M ± SD</i>
Parent's age	45.15 ± 8.04
Child's age	12.75 ± 6.56
Years of education	14.94 ± 6.91
Number of children	1.87 ± 0.97
Somatic symptomatology	12.03 ± 6.62
Dependency	47.32 ± 28.80
Overload	35.05 ± 15.50
Life satisfaction	14.39 ± 5.69
CarerQoL-Tariff	37.14 ± 17.52
CarerQoL-VAS	6.00 ± 2.19

4.2. Second stage

In the second stage, Kruskal–Wallis analysis was conducted and those statistically significant could be seen in Table 3. All other analyses indicated no statistically significant differences. A chi-square test was conducted and those statistically significant could be seen in Table 4.

Table 3*Kruskal-Wallis test analysis of caregiver overload levels and clinical variables*

©	Caregiver overload levels	n	Mean Rank	Mean	H	p	η^2
Satisfaction with life	Mild	20	62.30	19.00	19.75	.000	0.214
	Mild to moderate	37	43.82	14.64			
	Moderate to severe	29	30.12	11.62			
Somatic symptomatology	Mild	18	24.08	7.44	22.19	.000	0.269
	Mild to moderate	35	35.83	10.82			
	Moderate to severe	25	55.74	16.76			
Psychological adaptation (social integration)	Mild	18	53.81	21.44	7.35	.025	0.067
	Mild to moderate	33	42.55	18.57			
	Moderate to severe	32	34.80	18.25			
Psychological adaptation (self-esteem)	Mild	17	61.94	21.94	17.32	.000	0.196
	Mild to moderate	32	36.72	16.21			
	Moderate to severe	32	34.16	16.03			
Psychological adaptation (spiritual meaning)	Mild	18	56.56	20.66	9.47	.009	0.095
	Mild to moderate	33	38.41	14.39			
	Moderate to severe	31	36.05	13.80			
Psychological adaptation (coping efficacy)	Mild	18	54.03	20.55	7.15	.028	0.066
	Mild to moderate	31	37.56	16.58			
	Moderate to severe	32	37.00	16.68			

Table 4*Chi square test of caregiver overload levels and sociodemographic variables*

	<i>Mild</i>	<i>Mild to moderate</i>	<i>Moderate to severe</i>			
<i>Caregiver overload levels</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	χ^2	<i>p</i>	<i>Effect size V</i>
Marital status						
Married	19 (20.87)	30 (32.96)	17 (18.68)	20.14	0.010	0.333
Cohabiting with a partner	1 (1.09)	2 (2.19)	3 (3.29)			
Divorced	0 (0)	3 (3.29)	5 (5.49)			
Separated	0 (0)	0 (0)	4 (4.39)			
Single	0 (0)	1 (1.09)	5 (5.49)			
Employment						
Employed	11 (12.08)	17 (18.68)	15 (16.48)	34.86	0.004	0.438
Unpaid Work	2 (2.19)	1 (1.09)	0 (0)			
Self-employed	4 (4.39)	1 (1.09)	1 (1.09)			
Unemployed	0 (0)	8 (8.79)	6 (6.59)			
Retired	0 (0)	3 (3.29)	2 (2.19)			
Housework	3 (3.29)	7 (7.69)	2 (2.19)			
Student	0 (0)	0 (0)	6 (6.59)			
Disabled	0 (0)	0 (0)	2 (2.19)			
Degree of dependency						
Independency	1 (1.09)	3 (3.29)	1 (1.09)	16.67	0.034	0.438
Slight dependency	2 (2.19)	0 (0)	0 (0)			
Moderate dependency	2 (2.19)	16 (17.58)	9 (9.89)			
Severe dependency	8 (8.79)	13 (14.28)	15 (16.48)			
Total dependency	6 (6.59)	4 (4.39)	9 (9.89)			

4.3. Third stage

Subsequently, the variables that most explained the differences between the three groups were analyzed (mild group $n = 20$; mild to moderate group $n = 37$; moderate to severe group $n = 34$). For this purpose, a discriminant analysis was carried out, and the

results revealed that the PHQ-15 and the SWLS are the variables that provide the strongest explanation of whether an individual will be in one overload group or another. The canonical correlation for this analysis was $r = .145$, with an eigenvalue of 0.022. Wilk's lambda of the discriminant function was 0.568, $\chi^2 (2, n = 55) = 8.815, p < 0.001$, which indicates significant differences between the three groups.

Overall, 61% of the participants were accurately classified. The classification function accuracy was 77.9% (mild group), 42.9% (mild to moderate group), and 75% (moderate to severe group). Life satisfaction was higher and somatic symptomatology was lower in the groups that have a lower degree of overload compared to those with a moderate and severe degree of overload.

Finally, a Kruskal-Wallis test was performed to analyze which sociodemographic variables could influence predictors of overload, and statistically significant results were obtained for caregiver occupation and somatic symptomatology ($H = 19.42, p = .013$).

4.4. Fourth stage

Then, a linear regression analysis was carried out. Self-esteem was a statistically significant predictor of somatic symptoms ($R^2 = .06, F(1) = 4.479, p = .038$) and life satisfaction ($R^2 = .24, F(1) = 21.832, p = .000$). Self-esteem explained 6% of the total variance in somatic symptoms and explained 24% of the total variance in life satisfaction. When examining the results regarding the explanatory variable of somatic symptoms and life satisfaction, self-esteem was found to be a negative predictor of somatic symptoms ($\beta = -.29, t = -2.11, p = .038$) and a positive predictor of life satisfaction ($\beta = .49, t = 4.67, p = .000$).

4.5. Fifth stage

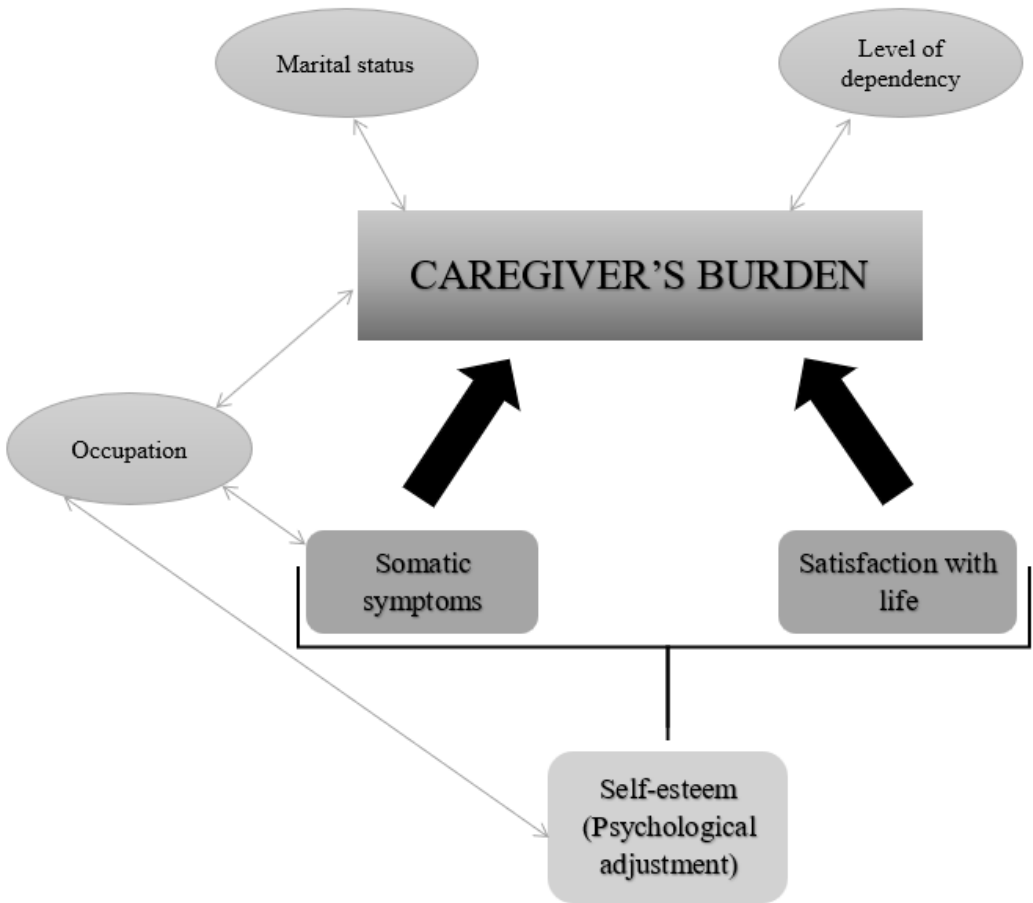
Finally, an analysis was conducted to determine whether certain sociodemographic variables were associated with the last mentioned variable: self-esteem. The only

variable for which statistically significant differences were found was caregiver occupation for self-esteem ($H = 19.04, p = .015$).

The overall model is represented in Figure 2.

Figure 2

Variables that influence caregiver's overload



5. Discussion

The present study identified a number of predictive variables for caregiver overload in parents of children with NMDs. Variables such as marital status and child's degree of disability influence overload, and occupation influences this variable and somatic symptoms and self-esteem. It was observed that the presence of somatic symptomatology

and life satisfaction predicted that the caregiver might suffer a degree of overload. Similarly, the caregiver's self-esteem when facing the child's illness was found to affect somatic symptomatology and life satisfaction.

These results highlight the most important finding of this research. The effects of caregiving on the caregiver's physical and psychological status are crucial in determining their degree of overload, as well as their sociodemographic status.

5.1. Descriptive analysis

Several psychological variables were analyzed. Caregivers suffer from somatic symptomatology with a medium level of severity. This is consistent with other studies in this population, which stated that physical problems may develop due to prolonged care (Porteous et al., 2021). These results were similar to those of other studies with informal caregivers of people with other pathologies (e.g., Romero & Cuba; 2013; Saban et al., 2016; Vasquez et al., 2009). An explanation for this was given by Gräsel (1995), who suggested that caregiving tasks such as lifting the patient out of bed might explain limb disorders and consequently skeletal system complaints.

Regarding satisfaction with life, due to the differences in scale adaptations, comparisons are only possible within the Spanish population. However, we did not find any studies that were carried out among informal caregivers. In addition, no international studies were found in which outcomes were analyzed with z scores. The mean life satisfaction score in the present study was lower than the mean score in other studies conducted with 'normative' population data (e.g., Limonero et al., 2012; Martínez et al., 2004; Reig-Ferrer et al., 2001). Parents of children with NMDs will have to live with a disease throughout life and that it has probably taken them years to get a diagnosis.

According to several studies, the event that produces the highest levels of stress and upset is the time of diagnosis (Frishman et al., 2017; Porteous et al., 2021). When

children have been diagnosed, they have found that there is no curative treatment, which is frustrating for many families. In addition, many of these NMDs are progressive and very disabling, resulting in the patient being bedridden, with the caregiver spending most of the day looking after the patient and accompanying them in daily activities. This is added to feelings of uncertainty as to whether the situation will worsen or the fear of losing their loved one in the near future.

As a result, it is not surprising then that, in the CarerQoL, the majority of caregivers reported mental health, physical, social relationship, and financial problems as a consequence of caring for children with NMDs. Compared to other studies, such as de Kanders et al. (2013) (who studied Pompe disease) and Pangalila et al. (2012) (who studied Duchenne muscular dystrophy), parents in the present study had more problems in activities of daily living, more physical problems and emotional distress. However, it was also found that almost all of them reported at least some 'satisfaction' in providing care and that they received support from others in carrying out their caregiving tasks since the care experience can sometimes be satisfying.

Additionally, the caregivers' overall QoL scores (CarerQoL-Tariff) in the present study were lower than the scores reported by other studies with informal caregivers of children with other diseases (Fitzgerald et al., 2018; Jain et al., 2018) and studies with informal caregivers of adults with chronic conditions (Baji et al., 2021; Voormolen et al., 2021).

The results also showed that parents had a higher level of overload than informal caregivers in other studies with the same population (e.g., Boyer et al., 2006; Landfeldt et al., 2016; Pagnini et al., 2010) and with chronic diseases (Berwig et al., 2017; Ikeda et al., 2012; Péntek et al., 2016). These levels of overload were explained by certain socio-demographic variables.

5.2. Sociodemographic variables related to overload

The present study found that occupation, marital status and the child's level of dependency were related to caregiver overload. Caregivers who were not married or had no partner, had no job, or had a child with a severe level of dependency were at higher levels of caregiver overload. In general, the level of dependency is directly related to a higher number of hours spent on caregiving tasks. This can result in caregivers losing their job or taking more days of sick leave, reducing their leisure time and social life, and lack of personal fulfillment (Siddiqui & Khalid, 2019). It has been seen that unemployment status and, consequently, low-income levels have been a significant barrier to the majority of caregivers (Roopchand-Martin & Creary-Yan, 2014).

Relatedly, being single or separated has been shown to be associated with a higher overload. Most of caregivers do not stop working, which does not allow them to combine their work with their caring duties and limits their leisure time. The greater overload can also be explained by the household income, which is lower because there is only one salary (Dorz et al., 2003; McDonald et al., 1999; Yilmaz et al., 2009).

5.3. Predictors of overload

One of the most relevant findings of the present study is that life satisfaction and somatic symptomatology predicted whether caregivers were in one overload group or another. In the literature, somatic symptoms have been associated with the likelihood of caregiving stress and mood disorders (Park, 2021). This relationship is explained by Pagnini et al. (2010), who state that overload may first present as body symptoms. Within these somatic symptoms, fatigue and sleep disturbances have been associated with increased caregiver overload (Boyer et al., 2005; Saban et al., 2016). Regarding life satisfaction and overload, the mechanisms underlying this relationship may be that life satis-

faction is produced by the positive aspects of caregiving (Fauziana et al., 2018). If informal caregivers find positive aspects of caregiving, they may improve their life satisfaction and not suffer from overload despite having many caregiving tasks (Danaci & Koç, 2018; Fauziana et al., 2018; Mah et al., 2008). However, positive aspects of caregiving cannot be shown in this study to be a mediating variable, as they were not measured.

Likewise, the variable self-esteem was an explanatory variable for predictors of overload (namely somatic symptomatology and life satisfaction). This relationship is consistent with other studies conducted with RD caregivers, which found a relationship between self-esteem and life satisfaction (Gómez-Zúñiga et al., 2021) and somatic symptoms (Saban et al., 2016). High self-esteem consists of an individual respecting himself and considering himself worthy (Rosenberg, 1965). In the present study, it refers to the perceived ability to cope with challenges and threats (Peay et al., 2015). This factor is included within the psychological adaptation to the disease and constitutes a protective factor against the diagnosis of the disease, indicating higher resilience (Vázquez et al., 2020). Family members who have adequate coping skills, high self-esteem and a supportive social network perceive less overload and identify more valuable benefits from the caregiving experience (Magliano et al., 2014).

The caregiver's occupation also influenced having higher somatic symptomatology and lower self-esteem. Caregivers who were unemployed had a lower level of self-esteem and higher somatic symptomatology, which is consistent with other studies (Velo & Criado, 1994). The importance of this variable should be considered, since unemployment leads to difficulty in addressing the child's needs (access to medical resources or technical aids). It is a major source of stress for the family, leading to a lower perception of the condition's management, which may cause feelings of helplessness and hopelessness.

ness, resulting in physical and mental problems, increasing somatic symptoms (Hammarström & Janlert, 2002) and reducing self-esteem (Waters & Moore, 2002). These results were also found in a study conducted among parents of children with dystrophinopathies and suggest the need for government-supported out-of-home day care or respite care for children with DMD, thus allowing parents to escape, even temporarily, from the stress and overload of caring for these children. This is because employment can provide respite from the demands of childcare (Chen & Clark, 2010).

The predictive variables of overload in the present study are congruent with other studies conducted with caregivers of chronically ill people, which conclude that overload is influenced by physical and psychological health, self-perception (self-esteem), the child's functional ability and caregiving demands (Pearlin, et al., 1990; Raina et al., 2004; Zarit et al., 2002).

In sum, caregivers of children with NMDs face daily caregiving challenges that cause a decline in their physical and psychological health. It is essential to know which factors may favor the appearance of these problems to prevent them and intervene appropriately. The lack of adequate support from the close environment, combined with the fact that the child in their care has a high level of disability, can lead to overload.

5.4. Limitations and future lines of research

The study has certain limitations that should be acknowledged. These include the extended duration and complexity of the research protocol. Additionally, challenges arose when attempting to draw comparisons among various international adaptations of the SWLS, as previously noted. Moreover, the convenience sampling method employed might be considered a limitation, as the rarity of RDs made it impractical to randomly select participants. Another potential limitation is the exclusion of other family caregivers, such as siblings, uncles, aunts, and grandparents, which could have impacted the

study's comprehensiveness. Lastly, despite encompassing a range of neuromuscular diagnoses, the sample size lacked balance. Despite the diversity of diagnoses, all had similar symptoms, which are presented in the introduction. On the other hand, the sample was predominantly married or partnered females, which limits the generalizability of results to the caregiver population. In addition, the employment status of the partners was not asked, which is a relevant variable that may influence overload and should be considered in future studies.

Future lines of research could aim to produce a standard protocol to be able to consistently assess the physical and psychological status of caregivers of patients with neuromuscular pathologies to carry out interventions that consider the specific needs of this group. On the other hand, other non-parental caregiver perspectives, such as siblings, grandparents or aunts and uncles, could be included in future research. Moreover, a longitudinal study would be appropriate to assess how the overload experienced by caregivers of children with NMDs evolves over time. Future studies could include other rare diseases, such as motor or endocrinological diseases, and include new variables that have been shown to influence overload in other studies, such as social support or children's behavioral problems.

5.5. Implications for Practice

The practical implications of the present study indicate that a good occupation, good self-esteem and life satisfaction, and the absence of somatic symptomatology can protect caregivers against overload. Interventions for families of children with NMD should therefore consider these factors, as well as those related to the health and social systems. Therefore, a family-centered approach that recognizes the family as central to the child's health may be helpful by including comprehensive support not only for the child diagnosed with NMD but also for the family, for example, with participation in a

parent-to-parent support group (Thompson et al., 1992). This is because parents who are supportive, involved and have positive attitudes have a higher level of resilience with respect to stress induced by their children (Gocheva et al., 2019; Nereo et al., 2003).

6. Conclusions

This study has identified predictors of overload in parents of children with NMDs. Being unmarried or having no partner, having no job, and having a child with a severe level of dependency increase the levels of caregiver overload. It was observed that the presence of somatic symptomatology and life satisfaction predict that the parent may suffer some level of overload. Likewise, the caregiver's self-esteem with respect to the child's illness can influence somatic symptomatology and life satisfaction. Finally, unemployment is a major risk factor for health problems induced by caregiving.

Working on reducing caregivers' somatic symptoms, avoiding physical problems, and improving their life satisfaction and self-esteem could be considered protective factors. Knowing the predictors of caregiver overload is important for professionals who are in charge of developing psychological support programs. This analysis emphasizes the importance of paying special attention to the presence of certain symptoms in caregivers and paying attention to a person's environment to prevent overload.

Finally, the analysis of the relationship between sociodemographic and psychosocial predictors is essential; this can be helpful when reviewing the current protocols, assessing dependency, and highlighting the areas with the greatest impact on the caregiver. Therefore, the experience of caregiving does not have to be detrimental to one's physical and psychological health.

7. References

- Atienza, F. L., Pons, D., Balaguer, I., & García-Merita, M. (2000). Propiedades psicométricas de la escala de satisfacción con la vida en adolescentes. *Psicothema*, 12(2), 314-319. <https://reunido.uniovi.es/index.php/PST/article/view/7597>
- Audag, N., Goubau, C., Toussaint, M., & Reyckler, G. (2016). Screening and evaluation tools of dysphagia in children with neuromuscular diseases: a systematic review. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 59(6), 591-596. <https://doi.org/10.1111/dmcn.13354>
- Baji, P., Brouwer, W., van Exel, J., Golicki, D., Rupel, V., Zrubka, Z., Gulácsi, L., Brod-szky, V., Rencz, F., & Péntek, M. (2021). Validation of the Hungarian version of the CarerQol instrument in informal caregivers: results from a cross-sectional survey among the general population in Hungary. *Quality of Life Research*, 30(2), 629-641. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02662-8>
- Beluci, M. L., Mondini, C. C., Trettene, A. D. S., & Dantas, R. A. (2019). Correlation between quality of life and burden of family caregivers of infants with cleft lip and palate. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 53, e03432. <https://doi.org/10.1590/s1980-220x2017047603432>
- Beri, V. (2022). The Mediating role of death obsessions in the relationship between caregiver burden and somatic symptoms: A study on the informal dementia caregivers in India. *Omega: Journal of Death & Dying*, 1-16. <https://doi.org/10.1177/00302228221090757>
- Berwig, M., Heinrich, S., Spahlholz, J., Hallensleben, N., Brähler, E., & Gertz, H. J. (2017). Individualized support for informal caregivers of people with dementia-effectiveness of the German adaptation of REACH II. *BMC Geriatrics*, 17(1), 286-299. <https://doi.org/10.1186/s12877-017-0678-y>

- Biesecker, B. B., Erby, L. H., Woolford, S., Adcock, J. Y., Cohen, J. S., Lamb, A., Lewis, K., Truit, M., Turriff, M., & Reeve, B. B. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Education and Counseling*, 93(2), 248-254. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2013.05.006>
- Blankfeld, D. F., & Holahan, C. J. (1999). Social support, coping, and psychological adjustment among caregivers of head-injured patients. *Psychology & Health*, 14(4), 609-624. <https://doi.org/10.1080/08870449908410753>
- Buchanan, D. C., LaBarbera, C. J., Roelofs, R., & Olson, W. (1979). Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. *General Hospital Psychiatry*, 1(3), 262-269. [https://doi.org/10.1016/0163-8343\(79\)90028-8](https://doi.org/10.1016/0163-8343(79)90028-8)
- 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), 4993-5006. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975>
- Boyer, F., Novella, J. L., Coulon, J. M., Delmer, F., Morrone, I., Lemoussu, N., Bombart, V., Calmus, A., Cornu, J.Y., Dulieu, V., & Etienne, J. C. (2006). Family caregivers and hereditary muscular disorders: association between burden, quality of life and mental health. In *Annales de readaptation et de medecine physique: revue scientifique de la Societe francaise de re-education fonctionnelle de readaptation et de medecine physique*, 49(1), 16-22. <https://doi.org/10.1016/j.annrmp.2005.08.001>

- Chen, J. Y., & Clark, M. J. (2010). Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Nursing Research*, 18(4), 239-248. <https://doi.org/10.1097/JNR.0b013e3181fbc37b>
- Chevreur, K., Berg Brigham, K., Gandré, C., & Mouthon, L. (2015). The economic burden and health-related quality of life associated with systemic sclerosis in France. *Scandinavian Journal of Rheumatology*, 44(3), 238-246. <https://doi.org/10.3109/03009742.2014.976653>
- Cid-Ruzafa, J., & Damián-Moreno, J. (1997). Valoración de la discapacidad física: el índice de Barthel. *Revista Española de Salud Pública*, 71, 127-137. https://www.scielosp.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/resp/v71n2/barthel.pdf
- Cremers, C. H., Fischer, M. J., Kruitwagen-van Reenen, E. T., Wadman, R. I., Vervoor-deldonk, J. J., Verhoef, M., Visser-Meily, J., Van der Pol, W. L., & Schröder, C. D. (2019). Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(4), 321-329. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.011>
- Danaci, E., & Koç, Z. (2018). Caregiving burden and life satisfaction among caregivers of cancer patients admitted to the emergency department. *Clinical Nursing Research*, 27(7), 800-825. <https://doi.org/10.1177/10547738177080>
- De Alba Agredano, M., Valencia, A. C., & Loyo, L. M. S. (2015). Riesgo suicida y síntomas depresivos en padres de hijos con enfermedad neuromuscular. *Acta de Investigación Psicológica*, 5(1), 1872-1880. [https://doi.org/10.1016/S2007-4719\(15\)30007-7](https://doi.org/10.1016/S2007-4719(15)30007-7)

- Diener, E. D., Emmons, R. A., Larsen, R. J., & Griffin, S. (1985). The satisfaction with life scale. *Journal of Personality Assessment*, 49(1), 71-75.
https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4901_13
- Dijkers, M. (1999). Measuring Quality Of Life: Methodological Issues. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 78(3), 286-300.
<https://doi.org/10.1097/00002060-199905000-00022>
- Dorz, S., Novara, C., Sica, C., & Sanavio, E. (2003). Predicting burnout among HIV/AIDS and oncology health care workers. *Psychology and Health*, 18(5), 677-684. <https://doi.org/10.1080/0887044031000141180>
- Fauziana, R., Sambasivam, R., Vaingankar, J. A., Abdin, E., Ong, H. L., Tan, M. E., Chong, S. A., & Subramaniam, M. (2018). Positive caregiving characteristics as a mediator of caregiving burden and satisfaction with life in caregivers of older adults. *Journal of Geriatric Psychiatry and Neurology*, 31(6), 329-335.
<https://doi.org/10.1186/s12888-018-1616-z>
- Fee, R. J., Montes, J., & Hinton, V. J. (2019). Executive functioning in the dystrophinopathies and the relation to underlying mutation position. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 25(2), 146-155.
<https://doi.org/10.1017/S1355617718000942>
- Fitzgerald, C., George, S., Somerville, R., Linnane, B., & Fitzpatrick, P. (2018). Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 17(1), 125-131. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2017.08.016>
- Frishman, N., Conway, K. C., Andrews, J., Oleson, J., Mathews, K., Ciafaloni, E., Oleszek, J., Lamb, M., Matthews, D., Paramsothy, P., McKirgan, L., & Romitti, P. (2017). Perceived quality of life among caregivers of children with a childhood-

- onset dystrophinopathy: a double ABCX model of caregiver stressors and perceived resources. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1), 33-45. <https://doi.org/10.1186/s12955-017-0612-1>
- Gocheva, V., Schmidt, S., Orsini, A., Hafner, P., Schaedelin, S., Weber, P., & Fischer, D. (2019). Psychosocial adjustment and parental stress in Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(6), 832-841. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.09.008>
- 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), 3724-3744. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724>
- Gräsel, E. (1995). Somatic symptoms and caregiving strain among family caregivers of older patients with progressive nursing needs. *Archives of gerontology and geriatrics*, 21(3), 253-266. [https://doi.org/10.1016/0167-4943\(95\)00660-d](https://doi.org/10.1016/0167-4943(95)00660-d)
- Hammarström, A., & Janlert, U. (2002). Early unemployment can contribute to adult health problems: results from a longitudinal study of school leavers. *Journal of Epidemiology & Community Health*, 56(8), 624-630. <https://doi.org/10.1136/jech.56.8.561>
- Hanly, P., Maguire, R., Balfe, M., Hyland, P., Timmons, A., O'Sullivan, E., Butow, P., & Sharp, L. (2016). Burden and happiness in head and neck cancer carers: the role of supportive care needs. *Supportive Care in Cancer*, 24, 4283-4291. <https://doi.org/10.1007/s00520-016-3261-8>

- Hernández-Vargas, C., Juárez-García, A., Hernández-Mendoza, E., & Ramírez-Páez, J. (2005). Burnout y síntomas somáticos cardiovasculares en enfermeras de una institución de salud en el Distrito Federal. *Revista de Enfermería*, 13(3), 125-131. <https://www.medigraphic.com/pdfs/enfermeriaimss/eim-2005/eim053b.pdf>
- Ho, M. H. T., Lang, R., Ip, Y. T., Zhi, H., Wong, W. H., & Chan, S. H. (2021). The impact of paediatric neuromuscular disorders on parents' health-related quality of life and family functioning. *Hong Kong Journal Paediatrics*, 26(1), 14-20. <https://www.hkjpae.org/pdf/2021;26;14-20.pdf>
- Hoefman, R. J., Van Exel, N. J. A., Foets, M., & Brouwer, W. B. (2011). Sustained informal care: The feasibility, construct validity and test-retest reliability of the CarerQol-instrument to measure the impact of informal care in long-term care. *Journal of Aging and Health*, 15(8), 1018-1027. <https://doi.org/10.1080/13607863.2011.575351>
- Hoefman, R. J., van Exel, N. J. A., de Jong, S. L., Redekop, W. K., & Brouwer, W. B. (2011). A new test of the construct validity of the CarerQol instrument: measuring the impact of informal care giving. *Quality of Life Research*, 20(6), 875-887. <https://doi.org/10.1007/s11136-010-9829-8>
- Holroyd, J., & Guthrie, D. (1979). Stress in families of children with neuromuscular disease. *Journal of Clinical Psychology*, 35(4), 734-739. [https://doi.org/10.1002/1097-4679\(197910\)35:4<734::aid-jclp2270350408>3.0.co;2-8](https://doi.org/10.1002/1097-4679(197910)35:4<734::aid-jclp2270350408>3.0.co;2-8)
- Ikeda, T., Nagai, T., Kato-Nishimura, K., Mohri, I., & Taniike, M. (2012). Sleep problems in physically disabled children and burden on caregivers. *Brain Development*, 34(3), 223-229. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2011.04.011>

- Jain, P., Subendran, J., Smith, M. L., Widjaja, E., & PEPSQOL Study Team (2018). Care-related quality of life in caregivers of children with drug-resistant epilepsy. *Journal of Neurology*, 265(10), 2221-2230. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-8979-4>
- Javalkar, K., Rak, E., Phillips, A., Haberman, C., Ferris, M., & Van Tilburg, M. (2017). Predictors of caregiver burden among mothers of children with chronic conditions. *Children*, 4(5), 39. <https://doi.org/10.3390/children4050039>
- Johannsen, J., Fuhrmann, L., Grolle, B., Morgenstern, L., Wiegand-Grefe, S., & Denecke, J. (2020). The impact of long-term ventilator-use on health-related quality of life and the mental health of children with neuromuscular diseases and their families: need for a revised perspective?. *Health and Quality of Life Outcomes*, 18(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s12955-020-01467-0>
- Kanters, T. A., van der Ploeg, A. T., Brouwer, W. B., & Hakkaart, L. (2013). The impact of informal care for patients with Pompe disease: an application of the CarerQol instrument. *Molecular Genetics and Metabolism*, 110(3), 281-286. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2013.07.020>
- Kim, D. (2017). Relationships between caregiving stress, depression, and self-esteem in family caregivers of adults with a disability. *Occupational Therapy International*, 1686143. <https://doi.org/10.1155/2017/1686143>
- Kim, K. R., Lee, E., Namkoong, K., Lee, Y. M., Lee, J. S., & Kim, H. D. (2010). Caregiver's burden and quality of life in mitochondrial disease. *Pediatric Neurology*, 42(4), 271-276. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2009.11.012>
- Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. (2002). The PHQ-15: validity of a new measure for evaluating the severity of somatic symptoms. *Psychosomatic Medicine*, 64(2), 258-266. <https://doi.org/10.1097/00006842-200203000-00008>

- Kurauchi, G., Endo, M., Odaira, K., Ono, R., Koseki, A., Goto, M., Sato, Y., Kon, S., Watanabe, N., Sugawara, N., Kimura, E., & Takada, H. (2019). Caregiver burden and related factors among caregivers of patients with myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(4), 527-536. <https://doi.org/10.3233/JND-190386>.
- 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>
- Limonero, J. T., Tomás-Sábado, J., Fernández-Castro, J., Gómez-Romero, M. J., & Ardilla-Herrero, A. (2012). Estrategias de afrontamiento resilientes y regulación emocional: predictores de satisfacción con la vida. *Behavioural Psychology*, 20(1), 183-196. https://www.researchgate.net/profile/Joaquin-Limonero/publication/234139556_Resilient_coping_strategies_and_emotion_regulation_predictors_of_life_satisfaction_Estrategias_de_afrontamiento_resilientes_y_regulacion_emocional_predictores_de_satisfaccion_con_la_vida/links/0912f50f875b5c8ae5000000/Resilient-coping-strategies-and-emotion-regulation-predictors-of-life-satisfaction-Estrategias-de-afrontamiento-resilientes-y-regulacion-emocional-predictores-de-satisfaccion-con-la-vida.pdf
- 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), 141-148. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0695-0>

- Magliano, L., D'angelo, M. G., Vita, G., Pane, M., D'amico, A., Balottin, U., Angelini, C., Battini, R., Politano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Civati, F., Brighina, E., Luca-Vita, G., Messina, S., Sframeli, M., Lombardo, M.E., Scalise, R., Colia, G., ... & Scutifero, M. (2014). Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta Myologica*, 33(3), 136-143. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4369844/>
- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'angelo, M. G., Civati, A., Brighina, E., Vita, G., Vita-Luca, G., Messina, S., Sframeli, M., Pane, M., Lombardo, M.E., Scalise, R., D'amico, A., Colia, G., Catteruccia, M., Balottin, U. ... & Politano, L. (2015). Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 52(1), 13-21. <https://doi.org/10.1002/mus.24503>
- Mah, J. K., Thannhauser, J. E., Kolski, H., & Dewey, D. (2008). Parental stress and quality of life in children with neuromuscular disease. *Pediatric Neurology*, 39(2), 102-107. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2008.04.011>
- Mahoney, F. I., & Barthel, D. W. (1965). Barthel Index [Database record]. *APA PsycTests*. <https://doi.org/10.1037/t02366-000>
- McDonald, T. P., Poertner, J., & Pierpont, J. (1999). Predicting caregiver stress: An ecological perspective. *American Journal of Orthopsychiatry*, 69(1), 100-109. <https://doi.org/10.1037/h0080385>
- Martínez, M. J. C., Martínez, M. R., García, J. C., Cortés, M. I. O., Ferrer, A. R., & Herero, B. T. (2004). Fiabilidad y validez de la escala de satisfacción con la vida de Diener en una muestra de mujeres embarazadas y puérperas. *Psicothema*, 16(3), 448-455. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=72716318>

- Martínez-Jalilie, M., Lozano-Arango, A., Suárez, B., Born, M., Jofré, J., Diemer, M., Castro, M., & Castiglioni, C. (2020). Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 31(3), 358-366. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2020.04.006>
- Milbury, K., Badr, H., Fossella, F., Pisters, K. M., & Carmack, C. L. (2013). Longitudinal associations between caregiver burden and patient and spouse distress in couples coping with lung cancer. *Supportive Care in Cancer*, 21(9), 2371-2379. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1795-6>
- Nereo, N. E., Fee, R. J., & Hinton, V. J. (2003). Parental stress in mothers of boys with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Psychology*, 28(7), 473-484. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsg038>
- Ortega, J., Vázquez, N., Flores, C., & Amayra, I. (2022). Mental health and psychological adaptation on parents of children with neuromuscular diseases. *Children's Health Care*, 51(1), 62-78. <https://doi.org/10.1080/02739615.2021.1961581>
- Pagnini, F., Rossi, G., Lunetta, C., Banfi, P., Castelnuevo, G., Corbo, M., & Molinari, E. (2010). Burden, depression, and anxiety in caregivers of people with amyotrophic lateral sclerosis. *Psychology, Health & Medicine*, 15(6), 685-693. <https://doi.org/10.1080/13548506.2010.507773>
- Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Stam, H. J., van Exel, N. J. A., Brouwer, W. B., & Roebroek, M. E. (2012). Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 988-996. <https://doi.org/10.3109/09638288.2011.628738>
- Park, S. S. (2021). Caregivers' mental health and somatic symptoms during COVID-19. *The Journals of Gerontology: Series B*, 76(4), e235-e240. <https://doi.org/10.1093/geronb/gbaa121>

- Pearlin, L. I., Mullan, J. T., Semple, S. J., & Skaff, M. M. (1990). Caregiving and the stress process: an overview of concepts and their measures. *The Gerontologist*, 30(5), 583-594. <https://doi.org/10.1093/geront/30.5.583>
- Pousada, T., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., Pazos, A., Díez, E., & Pereira, J. (2018). Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Medicine*, 97(24), e11039-e11049. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000011039>
- Peay, H. L., Meiser, B., Kinnett, K., Furlong, P., Porter, K., & Tibben, A. (2016). Mothers' psychological adaptation to Duchenne/Becker muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 24(5), 633-637. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.189>
- Péntek, M., Gulácsi, L., Brodszky, V., Baji, P., Boncz, I., Pogány, G., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Taruscio, D., Iskrov, G., Schieppati, A., Matthias, J., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., & Fattore, G. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(1), 89-98. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0787-0>
- Porteous, D., Davies, B., English, C., & Atkinson, J. (2021). An integrative review exploring psycho-social impacts and therapeutic interventions for parent caregivers of young people living with Duchenne's muscular dystrophy. *Children*, 8(3), 212-223. <https://doi.org/10.3390/children8030212>
- Raina, P., O'Donnell, M., Schwellnus, H., Rosenbaum, P., King, G., Brehaut, J., Russel, D., Swinton, M., King, S., Wond, M., Walter, S., & Wood, E. (2004). Caregiving

- process and caregiver burden: conceptual models to guide research and practice. *BMC Pediatrics*, 4(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/1471-2431-4-1>
- Ramírez, V. J. A., del Río, B. R., Russell, M. E. R., & López, C. G. F. (2008). Validez de la entrevista de carga de Zarit en una muestra de cuidadores primarios informales. *Revista Iberoamericana de Psicología y Salud*, 18(2), 237-245. <https://doi.org/10.25009/pys.v18i2.665>
- Reig-Ferrer, A., Cabrero-García, J., Ferrer-Cascales, R., & Richart-Martínez, M. (2001). *La calidad de vida y el estado de salud de los estudiantes universitarios*. Alicante: Universidad de Alicante. <https://www.cervantesvirtual.com/nd/ark:/59851/bmcb56h4>
- Reverte, S. (2017). *Validación del test de la calidad de vida relacionada con el cuidado* [Trabajo de Fin de Máster], Universidad de Miguel-Hernández. <http://193.147.134.18/bitstream/11000/4363/1/RUIZ%20REVERTE%2C%20SALVADOR.pdf>
- Roopchand-Martin, S., & Creary-Yan, S. (2014). Level of caregiver burden in Jamaican stroke caregivers and relationship between selected sociodemographic variables. *The West Indian Medical Journal*, 63(6), 605-609. <https://doi.org/10.7727/wimj.2013.060>
- Rosenberg, M. (1965). *Society and the adolescent self-image*. Princeton, NJ: Princeton University Press.
- Ros-Montalbán, S., Comas Vives, A., & García-García, M. (2010). Validación de la Versión Española del Cuestionario PHQ-15 para la evaluación de síntomas físicos en pacientes con trastornos de depresión y/o ansiedad: estudio DEPRE-SOMA. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 38(6), 345-357.

<http://web.a.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=759dd0df-80ea-4c13-ad6f-b8930ee35399%40sessionmgr4007>

- Saban, K. L., Griffin, J. M., Urban, A., Janusek, M. A., Pape, T. L., & Collins, E. (2016). Perceived health, caregiver burden, and quality of life in women partners providing care to Veterans with traumatic brain injury. *Journal of Rehabilitation Research and Development*, 53(6), 681-692. <https://doi.org/10.1682/jrrd.2015.07.0143>
- Sarid, O., Slonim-Nevo, V., Pereg, A., Friger, M., Sergienko, R., Schwartz, D., Greenberg, D., Shahar, I., Chernin, E., & Vardi, H. (2017). Coping strategies, satisfaction with life, and quality of life in Crohn's disease: A gender perspective using structural equation modelling analysis. *PLoS One*, 12(2), e0172779-e0172794. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172779>
- Siddiqui, S., & Khalid, J. (2019). Determining the caregivers' burden in caregivers of patients with mental illness. *Pakistan Journal of Medical Sciences*, 35(5), 1329-1333. <https://doi.org/10.12669/pjms.35.5.720>
- Soares de Moura, M., Wutski, H., Voos, M., Resende, M., Reed, U., & Hasue, R. (2015). Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers?. *Neuromuscular Disorders*, 73(1), 52-57. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2015.06.068>
- Strijkers, G. J., Araujo, E. C. A., Azzabou, N., Bendahan, D., Blamire, A., Burakiewicz, J., Pierre, C., Bruce, D., Xeni, D., Martikn, F., Arend, H., Kieren, H., Melissa, H., Dimitrios, C., George, L., ... & Kan, H. E. (2019). Exploration of new contrasts, targets, and mr imaging and spectroscopy techniques for neuromuscular disease -

- a workshop report of working group 3 of the biomedicine and molecular biosciences COST action BM1304 MYO-MRI. *Journal of Neuromuscular Disorders*, 6(1), 1-30. <https://doi.org/10.3233/jnd-180333>
- Stroobach, A., Wilson, A. C., Lam, J., Hall, G. L., Withers, A., & Downs, J. (2022). Factors influencing participation in home, school, and community settings by children and adolescents with neuromuscular disorders: A qualitative descriptive study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 1-10. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15437>
- Thompson, S. C. (1985). Finding positive meaning in a stressful event and coping. *Basic and Applied Social Psychology*, 6(4), 279-295. https://doi.org/10.1207/s15324834baso0604_1
- Travlos, V., Patman, S., Downs, J., Hince, D., & Wilson, A. C. (2021). Parent carer quality of life and night-time attendance in non-ambulant youth with neuromuscular disorders. *Developmental Neurorehabilitation*, 24(7), 456-465. <https://doi.org/10.1080/17518423.2021.1908440>
- Von-Gontard, A., Rudnik-Schöneborn, S., & Zerres, K. (2012). Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Klinische Pädiatrie*, 224(04), 247-251. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1304577>
- Vasquez, J. C., Fritz, G. K., Kopel, S. J., Seifer, R., McQuaid, E. L., & Canino, G. (2009). Ethnic differences in somatic symptom reporting in children with asthma and their parents. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48(8), 855-863. <https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e3181a81333>
- Vázquez, N., Ortega, J., Scavone, K., Samaniego, V. C., & Arberas, C. L. (2020). Escala de adaptación psicológica al asesoramiento genético (EAP-AG): validación de

- una versión en español para padres. *Evaluar*, 20(2), 20-34.
<http://dx.doi.org/10.35670/1667-4545.v20.n2.30106>
- Velo, J. F. S., & Criado, M. I. (1994). Efectos del desempleo y el sexo sobre la autoestima positiva, negativa y global. *Revista de Psicología Social*, 9(1), 65-70.
<https://doi.org/10.1174/021347494763591816>
- Voormolen, D. C., van Exel, J., Brouwer, W., Sköldunger, A., Gonçalves-Pereira, M., Irving, K., Bieber, A., Selbaek, G., Woods, B., & Zanetti, O. (2021). A validation study of the CarerQol instrument in informal caregivers of people with dementia from eight european countries. *Quality of Life Research*, 30(2), 577-588.
<https://doi.org/10.1007/s11136-020-02657-5>
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., & Metcalfe, A. (2021). The family transition experience when living with childhood neuromuscular disease: A grounded theory study. *Journal of Advanced Nursing*, 77(4), 1921-1933.
<https://doi.org/10.1111/jan.14754>.
- Waters, L. E., & Moore, K. A. (2002). Predicting self-esteem during unemployment: The effect of gender, financial deprivation, alternate roles, and social support. *Journal of Employment Counseling*, 39(4), 171-189. <https://doi.org/10.1002/j.2161-1920.2002.tb00848.x>
- Webb, C. L. (2005). Parents' perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child: Care, Health and Development*, 31(4), 385-396.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2005.00518.x>.
- Yilmaz, A., Turan, E., & Gundogar, D. (2009). Predictors of burnout in the family caregivers of Alzheimer's disease: Evidence from Turkey. *Australasian Journal of Ageing*, 28, 16-21. <https://doi.org/10.1111/j.1741-6612.2008.00319.x>

- Yılmaz, O., Yıldırım, S. A., Öksüz, C., Atay, S., & Turan, E. (2010). Mothers' depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: role of functional independence level of the children. *Pediatrics International*, 52(4), 648-652. <https://doi.org/10.1111/j.1442-200X.2010.03094.x>
- Zarit, S. H. (2002). Caregiver's burden. En S. Andrieu & J.P. Aquino (Eds.): Family and professional carers: findings lead to action. Paris: Serdi Edition y Fondation Médéric Alzheimer. <https://doi.org/10.1016/j.archger.2008.05.004>
- 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>

5.3. Estudio III

“The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne muscular dystrophy: a cross-cultural study”

Alicia Aurora Rodríguez* , Imanol Amayra, Juan Francisco López-Paz, Oscar Martínez, Maitane García, Mónica Salgueiro, Mohammad Al-Rashaida, Paula María Luna, Paula Pérez-Nuñez, Nicole Passi, Irune García and Javiera Ortega.

1. Abstract

Caregivers' emotions and finances are affected by the deterioration of functional capacity of patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD), both in Mexico and Spain. Patient associations may reduce this impact on caregivers. This study aims to study the role of two models of associations, inspired by two different cultural models, in how the services they provide can help decrease the emotional and financial impact on the caregivers of children with DMD. The sample consisted of 34 caregivers from Mexico and 40 from Spain recruited from Spanish hospitals and rare disease organizations in Spain and Mexico. The instruments used consisted of a sociodemographic and socioeconomic questionnaire, the CarerQol-7D, the PHQ-15, the Zarit Caregiver's Burden Scale and the SWLS. The results showed that caregivers in Mexico are in better physical and psychological health than caregivers in Spain. They also receive more subsidies than those in Spain. Caregivers in Mexico have a greater well-being and are less affected by the economic impact of the disease due to the associations' day-to-day work and the fact that they generate a network of health services that they make available to the patient free of charge. These differences may also be attributable to cultural issues and to the fact that Mexico has a deeply established culture of support.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; caregivers; economic costs; psychological health; quality of life; non-governmental organizations; Mexico; Spain.

2. Introduction

Over the years, the interest in and awareness of rare diseases (RDs) have grown in both the state and the society. RDs are chronic, low-prevalence conditions, characterized by diagnostic delay, uncertain clinical course and lack of curative treatments (Mayrides et al., 2020). Some cross-cultural studies have attempted to analyze the economic and emotional impact of a chronic illness on patients' lives (Apers et al., 2016; Levenstein et al., 2001) and on the caregivers of children with RDs (Fitzpatrick et al., 1990; Landfeldt et al., 2016) and how the social model of each country can influence this impact. However, to our knowledge, none of these studies considered the different cultural benefits provided by associations from two different countries to RDs patients' caregivers. The structure and aims of the services provided by the associations are determined by public health policies.

When comparing the public policies in Latin America and Europe, public policies related to RDs were developed at a relatively late stage in Latin America (Mayrides et al., 2020). As a result, RD patients are only partially cared for. In policy terms, these diseases have been associated with catastrophic diseases, high-cost diseases, chronic non-communicable diseases and the disabled population. However, RDs have not been specifically addressed by the authorities. Six countries, including Mexico, have introduced legislation on RDs in Latin America (Catamara, 2009). Nonetheless, the national plans, programs and strategies that deal with the needs of this group are missing (Khosla & Valdez, 2018). Consequently, patient associations are the ones that have taken the responsibility to look out for the RDs population's well-being (Catamara, 2009). Furthermore, RDs have become more visible and gathered more interest thanks to patient federations and organizations (Catamara, 2009).

The development of policies aimed at safeguarding the rights of RDs in the EU has followed a different course, starting earlier and consolidating between the years 2000 and 2004 (de la Paz, 2008). In Spain, a national strategy was presented back in 2009 in order to adapt healthcare actions to the needs of patients and to better monitor their implementation (Vicente et al., 2018). The monitoring showed that healthcare and social systems in Spain do not adequately meet the needs of RD patients, which is similar to the situation in Mexico (Ramalle-Gómara et al., 2020; Solves-Almela et al., 2018).

Due to the lack of public funds, there is a decrease in the income of patients and their families (Larkindale et al., 2013; Soelaeman et al., 2021; Zhu et al., 2014). It is estimated that they spend a large part of their income on medicines, travel, home adaptations, complementary therapies and unique food products (Seco-Suances & Ruiz-Callado, 2016). This can lead to problems in the family budget, which is further aggravated if any of the family members have to reduce their working hours or quit their jobs due to illness (Schiepatti et al., 2008).

In Mexico, non-governmental organizations provide comprehensive and multidisciplinary care support for RD patients and their families, thereby reducing this economic imbalance (Dharssi et al., 2017). They offer guidance, disseminate information, raise awareness, sensitize the population and provide social education about RDs (Medina, 2020).

The situation is similar in Spain (Del Barrio & Castro, 2008). Support organizations for people with RDs are essential for their visibility and are considered a public health priority in Europe (Ayuso et al., 2016). In addition, EUROPLAN (2017) leads actions to promote research in this area and encourage collecting data on these RDs. The purpose is to assess the actual situation in Spain and other countries regarding these conditions.

Support organizations for people with RDs led to the establishment of a network, which, among other goals, aims to spread knowledge among the public to improve the current understanding of these diseases. They have also played a key role in improving care and research on RDs, as they proposed a joint strategy and a series of actions to ensure that the needs of patients and their families were met (Avellaneda-Fernández et al., 2007).

Some associations in Spain and Mexico give visibility and support to a group of rare diseases called neuromuscular disorders (NMDs). One of these is Duchenne muscular dystrophy (DMD), an X-linked recessive hereditary disorder, where progressive muscle degeneration leads to the loss of the ability to walk independently by the age of 13 (Angelini & Peterle, 2012; Baumgartner et al., 2008; Bushby et al., 2010; Palau, 1996). The prevalence of DMD is less than 10 cases per 100,000 males and seems to be the same between regions, and DMD in females is very rare (<1 per million) and is limited to case reports of individuals with the Turner syndrome, a translocation involving DMD or those with bi-allelic DMD mutations (Duan et al., 2021).

DMD entails a high degree of disability and dependency. Patients with DMD need constant care and supervision by informal caregivers-parents or other first-degree relatives. Given that this type of care requires specific expertise, takes a long time and is associated with additional financial costs, its impact on the caregiver's life is noticeable (Paz-Rodríguez, 2010).

Many caregivers of children with DMD quit their jobs or reduce their working hours to care for them. For those who continue to work, the productivity declines due to frequent absences from work. In addition to the economic impact resulting from job loss, the affected families bear substantial costs associated with insurance premiums and medical care co-payments (Landfeldt et al., 2016; Rodríguez et al., 2021).

Additionally, the caregivers' emotions, family life and social life are affected due to the deterioration of patients' functional capacity (de Oliveira et al., 2020). The child's disability causes changes in the caregiver's daily life activities. Caring for a person with DMD is also very stressful and can affect the caregiver's physical and psychological well-being (Rodríguez et al., 2021). Studies have shown that caregivers suffer from high demands, stress, overload, distress and lower quality of life (QoL) (Peay et al., 2016).

The caregivers of people with these pathologies suffer from a significant burden, causing an impediment to their social life (Johannsen et al., 2020). Furthermore, caring for a dependent person not only affects psychological well-being but can also reduce the caregiver's physical health (Kanters et al., 2013). In addition, their perceived satisfaction with life, and thus, their subjective well-being, is also worse than that of parents of children without any illness (Cheshire et al., 2010).

Due to the impact of DMD on the caregivers' life, the associations work to help caregivers overcome the challenges they face (Stein et al., 2018). However, there are no previous studies that analyze the positive impact of associations on the lives of parents with children with DMD.

It is particularly worth analyzing two models of health care to better understand how associations play an important role. In Spain, health care consists of public health care, so patients and caregivers do not have to bear these costs, and the associations take care of other aspects, such as social support. However, this public healthcare is not simultaneous care, i.e., parents are generally not scheduled for all health examinations on the same day and often have to take over the costs of private specialists because they are not satisfied with the care received. Contrariwise, in Mexico, although healthcare is private, the associations cover the cost of care and provide the patient with a team of health professionals who all see the patient on the same day. Therefore, care is comprehensive.

These cross-cultural differences are not only related to the type of care but also to other psychosocial variables. The type of culture, tradition or social structure is also reflected in patient organizations (So et al., 2011).

So far, no studies have analyzed collectively and comparatively the impact of different models of associations in terms of the services provided on caregivers' well-being. Regarding the last point, there have also been no studies specifically focused on the role of associations in different countries in reducing the impact of the disease on caregiver well-being in terms of financial costs, QoL, life satisfaction, burden and somatic symptoms. The originality of the present study resides in the analysis of two different models of associations, the differences between which are based on culture and the health care system.

Because of all the above, this study aims to evaluate the role of two models of associations, inspired by two different cultural models, in reducing the emotional and financial impact on the caregivers of children with DMD. This study is the first to our knowledge to conduct a comprehensive analysis of the interaction between the mentioned variables. Specifically, this study describes the financial costs arising from illness, burden, life satisfaction, QoL and somatic symptomatology in caregivers of children with DMD at a cross-cultural level in Mexico and Spain.

3. Materials and Methods

3.1. Participants

The sample consisted of 74 caregivers of children with DMD from Spain and Mexico. Forty caregivers from Spain were recruited from various DMD organizations (ASEM and BENE), from the Hospital de Basurto and the Hospital Universitario de Cru-

ces. Thirty-four caregivers from Mexico were recruited from the “Coalición Latinoamericana de Duchenne-Becker” and from the “Enlace Distrofia Muscular Duchenne-Becker AC”. All participants were members of DMD organizations.

The inclusion criteria were the following: (a) To be an informal caregiver (parent) of a child diagnosed with DMD; (b) be over 18 years of age; (c) to be willing to sign the informed consent document before participating in the study; and (d) to be a resident in Spain or Mexico and have Spanish as one of the primary languages of communication.

Exclusion criteria: (a) informal caregiver of a child with any other diagnosis not secondary to the diagnosis of DMD; (b) any other psychological or psychiatric diagnosis not secondary to DMD; (c) uncompensated sensory deficits that prevent the administration of the evaluation protocol; and (d) illiteracy.

3.2. Measures

3.2.1 Sociodemographic Data

The first instrument was a 17-item *ad hoc* questionnaire, which collected the participants’ sociodemographic data (e.g., sex, age, academic level, type of employment and marital status).

3.2.2. Economic Data

A 248-item semi-structured questionnaire was used to assess the financial costs associated with care. The questionnaire includes questions on assistive technology that the family had to buy, the money spent on activities to improve the health of both the child and the caregiver, the time spent engaging in these activities and the loss of work productivity. The subsidies paid by the state and the funding provided by the associations to cover the expenses are also assessed. For example, a number of questions comprising this questionnaire ask about the costs of medical care, physiotherapy, psychological care, purchase of wheelchairs, splints, etc. This questionnaire was developed by Rodríguez et

al. (2021) and was supported by other studies conducted with people with NMD (Achell et al., 2014; Iskrov et al., 2016; Parish & Cloud, 2006; Peltz et al., 2016; Saka et al., 2009).

3.2.3. Somatic Symptoms

The PHQ-15 (Kroenke et al., 2002) was used to assess the somatic symptoms associated with care. This questionnaire consists of 15 items referring to 15 possible physical problems that caregivers may have had in the previous four weeks. The total PHQ-15 score ranges from 0 to 30, and scores of >5, >10, >15 represent mild, moderate and severe levels of somatization. The possible response options to each one of the 15 items are: “not bothered”, or absence of a physical problem (0 points), “a little”, or presence of a problem (1 point), or “a lot”, or significant presence of a problem (2 points) (Kroenke et al., 2002). Studies, such as that by Montalbán et al. (2010) have demonstrated high internal consistency (Cronbach’s alpha 0.78). The Mexican version obtained a Cronbach’s Alpha of 0.77 (González & Landero, 2006). The Cronbach’s alpha coefficient in this study was 0.88.

3.2.4. Caregiver Burden Scale

The Zarit Caregiver Burden Scale (Zarit et al., 1980) was used to assess the participants’ burden due to the caring experience. The scale measures the workload of caregivers of dependent people and determines the burden of the caregiver’s experiences as an overall score. It is a one-dimensional scale that consists of 22 items, measured on a four-point Likert-type response scale. It has been shown to have a good internal consistency in Spain (Cronbach’s alpha 0.91) (Ramírez et al., 2008) and Mexico (Cronbach’s alpha 0.84) (Pardo et al., 2014). In the current study, Cronbach’s alpha coefficient was 0.90.

3.2.5. Satisfaction with Life

The Satisfaction with Life Scale (SWLS) is a unidimensional scale employed to assess the caregiver's satisfaction with life (Diener et al., 1985). The SWLS measures the individual's level of satisfaction with life at that moment. It consists of five questions, where each question is rated on a 7-point scale (1 = do not agree at all with the item, 7 = strongly agree with the item). The possible range of this scale is from 1 to 7 per question. However, the Spanish version is rated on a 5-point scale. Life satisfaction refers to a subjective cognitive process in which people judge their overall satisfaction with their current situation concerning self-defined standards or expectations of what they would like their life to be (Dijkers, 1999). Cronbach's alpha was 0.89 (Sarid et al., 2017). In the Spanish version, the scale was shown to have high internal consistency, with Cronbach's alpha coefficients ranging from 0.79 to 0.89 (Atienza et al., 2000). The Mexican version obtained a Cronbach's alpha of 0.83 (Blázquez et al., 2015). A Cronbach's alpha coefficient of 0.88 was obtained in the study.

3.2.6. Quality of Life

QoL was assessed using the CarerQoL (Hoefman et al., 2011). This questionnaire measures care-related QoL and consists of 7 items. The intraclass correlation coefficients (ICCs) of the CarerQoL7D show values between 0.55 and 0.94 (Hoefman et al., 2011). The CarerQoL includes two components. The first component is the CarerQoL-VAS, which measures well-being in terms of happiness using the visual analog scale (VAS), with the endpoints being "completely unhappy" and "completely happy". The second component is the CarerQoL-7D, which measures subjective burden through seven items that evaluate the following dimensions: fulfillment, relational problems, mental health, financial problems, daily life activities, external support and physical health (Reverte,

2017). The utility rates for the CarerQol were developed to calculate a CarerQol-7D utility score from the responses to the seven dimensions, ranging between 0 (“worst imaginable caregiving situation”) and 100 (“best imaginable caregiving situation”), for which discrete choice experiments were used (Voormolen et al., 2021). The CarerQol-7D had a Cronbach’s alpha of 0.64 (Jain et al., 2018) and a Cronbach’s alpha of 0.62 in another study (Hanly et al., 2016). The present study obtained a Cronbach’s alpha coefficient of 0.63.

3.3. Procedure

The sample was recruited from different support associations of patients with DMD and two hospitals in Bizkaia. Those interested in participating in the study were informed about the evaluation process. The data were collected using a self-administered protocol via the “Qualtrics” virtual platform, accessed through a personal link. All caregivers agreed to participate in the study by giving consent before completing the survey. They were provided with a telephone number to contact the researcher if they wished to ask any questions while completing the survey. The duration of the protocol was approximately one hour. The Responsible Ethics Commission approved the research (Ref: ETK-39/18-19), which was conducted in accordance with the Declaration of Helsinki.

3.4. Statistical analysis

Descriptive statistics were used to describe the participants. The continuous variables were described by mean and standard deviation, and the categorical variables by frequency and percentage. Regarding the socio-economic variables, the mean scores obtained from the structured items were calculated. Similarly, the mean scores of the PHQ-15, Zarit and SWLS global scores were calculated. For the CarerQoL-Tariff, the syntax provided by the authors of the instrument was applied. The financial costs in Spain were expressed in EUR, while in Mexico, they were described in MXN. All expenses were

then converted to EUR to facilitate comparison. The Kolmogorov-Smirnov test was used to test for normality of the outcome variables. Most variables did not have a normal distribution because the coefficient (K-S) was significant ($p > 0.05$). Data were analyzed using the Mann-Whitney *U*-test and Chi-square test. A *p*-value below 0.05 was defined as statistically significant. IBM SPSS Statistics 26.0 was used for all analyses.

4. Results

Forty caregivers of children with DMD from Spain and thirty-four caregivers of children with DMD from Mexico participated in the study. Table 1 shows the data related to the sampling distribution according to the caregiver's sex, marital status, academic level and employment status. Regarding the sociodemographic profile of both groups of caregivers, there were a more significant number of male caregivers in the Spanish sample and a greater number of women in the Mexican sample ($\chi^2 (1) = 9.82, p = 0.02$). As far as the marital status was concerned, married people predominated in the Spanish sample, while in Mexico, not having a partner or not being married prevailed ($\chi^2 (5) = 5.90, p = 0.023$). In terms of employment, most Spanish caregivers were employees, while the Mexican caregivers were engaged in housework ($\chi^2 (8) = 17.56, p = 0.025$).

Table 1*Distribution of sociodemographic and medical variables*

Variable		Spain (n = 40)	Mexico (n = 34)
Gender	Male	10 (25%)	0 (0%)
	Female	30 (75%)	34 (100%)
Marital status	Married	32 (80%)	17 (48.57%)
	Living as a couple	3 (7.5%)	6 (17.64%)
	Divorced	2 (5%)	7 (20.58%)
	Separated	3 (7.5%)	1 (2.94%)
	Single	0 (0%)	1 (2.94%)
	Widow/er	0 (0%)	2 (5.88%)
Occupation	Employee	16 (40%)	7 (20.58%)
	Self-employed	3 (7.5%)	2 (5.88%)
	Unpaid work	2 (5%)	0 (0%)
	Unemployed (for health reasons)	1 (2.5%)	1 (2.94%)
	Unemployed (for other reasons)	6 (15%)	2 (5.88%)
	Retired	1 (2.5%)	3 (8.82%)
	Housework	5 (12.5%)	17 (50%)
	Student	5 (12.5%)	1 (2.94%)
	Disabled	1 (2.5%)	1 (2.94%)

The mean age of the Spanish caregivers was 46.15 ± 8.14 , and the mean age of the Mexican caregivers was 41.18 ± 10.14 . The average years of education of the caregivers were 14.09 ± 7.02 (Spain) and 10.84 ± 4.57 (Mexico); the average number of children was 2.15 ± 2.53 (Spain) and 2.53 ± 0.86 (Mexico), and the average age of the child with NMD was 14.58 ± 5.38 (Spain) and 13.15 ± 4.63 (Mexico). Statistically significant differences were observed between Mexico and Spain in caregiver age ($U = 398.50$, $p = 0.002$), years of education ($U = 384$, $p = 0.027$) and the number of children ($U = 448$, $p = 0.006$).

First, the following monthly expenses incurred by caregivers in both Mexico and Spain were calculated: fees expended on health professionals for the child; costs expended on health professionals for the caregivers; annual expenses on assistive technology for the child; and the amount of money subsidized for each expenditure. The expenses and subsidies are presented in EUR for easy comparison.

As household income largely influences the impact of household expenses, the annual salary in both countries was also assessed. In Spain, the average yearly salary of a family unit was $38,197.16 \pm 43,350.57$. In Mexico, it was $8,272.47 \pm 20,762.94$. Given the salary difference between the two countries, the percentage of household income spent on these expenses was assessed to see the real impact on the family. The following formula was used to calculate the percentage of family income allocated to each payment: (Annual service cost—annual subsidies granted)/Annual household income. The percentages are shown in Table 2.

Table 2

Percentage of annual income related to caregivers' health expenses (n = 74).

	Spain Annual percentage (%) <i>M ± SD</i>	Mexico Annual percentage (%) <i>M ± SD</i>
Expenses associated with services provided by health professionals for the child	4.61 ± 9.61	5.89 ± 13.73
Expenses related to assistive technology	8.68 ± 17.23	7.42 ± 18.02
Expenses associated with services provided by health professionals for the caregiver	0.73 ± 2.05	3.45 ± 11.20

Descriptive analyses were carried out on the psychological variables of burden, life satisfaction, somatic symptoms and QoL. An analysis was also carried out to study any statistically significant differences in these scores between Mexico and Spain. For somatic symptoms, the scores for Spain were 12.42 ± 7.22 , a medium degree of severity, and 7.65 ± 5.38 for Mexico, a mild degree of severity. These differences in somatic symptoms were found to be statistically significant ($U = 244, p = 0.011$). In terms of caregiver's burden, the scores were 35.06 ± 15.46 for Spain, corresponding to "mild to moderate" severity, and 25.07 ± 12.44 for Mexico, corresponding to "mild to moderate" overload. The differences in caregiver's burden scores were statistically significant ($U = 287.5, p = 0.028$).

Regarding life satisfaction, caregivers scored 14.35 ± 5.66 (Spain) and 18.33 ± 3.69 (Mexico). The Spanish adaptation of this scale has a 5-point Likert scale; therefore, the minimum score that could be obtained was 5, and the maximum score was 25. The other international versions have a 7-point Likert scale (De Aranillas et al., 2010). The differences were statistically significant in life satisfaction ($U = 214, p = 0.007$). For QoL, scores of 43.59 ± 26.58 (Spain) and 46.99 ± 26.99 (Mexico) were obtained. Regarding the number of hours per week spent by caregivers on supporting their child, the average number of hours in Spain was 44.62 ± 37.75 , whereas the average number of hours in Mexico was 35.29 ± 49.45 .

There were statistically significant differences between Mexico and Spain regarding the expenses associated with health professionals who provided services for the child and the caregiver and ones associated with assistive technology. These differences were found in expenses related to assistive technology ($U = 444, p = 0.010$), in subsidies for health professionals to provide services for the child ($U = 440, p = 0.010$), in subsidies for assistive technology ($U = 361, p = 0.000$) and in subsidies for health professionals to provide services for the caregiver ($U = 600, p = 0.027$). All the other analyses indicated no statistically significant differences (Table 3).

Table 3*Mann-Whitney U Test analysis of clinical variables and nationality (n = 74)*

Clinical variables	Sociodemographic variables	N	Mid-range	Average	U	P	R
Expenses associated with health professionals for the child	Spain Mexico	40 34	40.20 34.32	1384.10 151.58	572	.191	.320
<i>Expenses associated with assistive technology</i>	Spain Mexico	40 34	43.40 30.56	44734.12 3487.66	444	.010	.300
Expenses associated with health professionals for the caregiver	Spain Mexico	40 34	37.54 37.46	213.30 75.98	678.5	.984	.140
<i>Subsidies for expenses associated with health professionals for the child</i>	Spain Mexico	36 34	30.72 40.56	161.36 49.52	440	.010	.130
<i>Subsidies for assistive technology</i>	Spain Mexico	40 34	45.48 28.12	2884.75 249.00	361	.000	.380
<i>Subsidies for expenses associated with health professionals for the caregiver</i>	Spain Mexico	40 34	35.50 39.85	.00 22.05	600	.027	-
Percentage of family income spent on health professionals for the child	Spain Mexico	32 28	32.91 27.75	.04 .05	371	.192	-.05
Percentage of household income spent on assistive technology	Spain Mexico	35 27	33.63 28.74	.08 .07	398	.281	.122
Percentage of family income spent on health professionals for the caregiver	Spain Mexico	39 31	34.49 36.77	.00 .03	565	.565	-.173
Hours spent on care	Spain Mexico	40 34	41.00 33.38	44.62 35.29	540	.123	.106
<i>Somatic symptoms</i>	Spain Mexico	31 26	34.13 22.88	12.42 7.65	244	.011	.347
<i>Satisfaction with life</i>	Spain Mexico	31 24	22.90 34.58	14.35 18.33	214	.007	-.379
<i>Caregiver's burden</i>	Spain Mexico	32 27	34.52 24.65	35.06 25.07	287.5	.028	.332
Quality of life	Spain Mexico	40 34	36.19 39.04	43.59 46.99	627.5	.568	.063

5. Discussion

Patient associations play a protective role in families, reducing the disease's psychological and economic impact. They have been shown to positively affect research development, government regulations and clinical trials (Cheshire et al., 2010). For this reason, this study examined the role of organizations in reducing the emotional and economic impact of illness on caregivers, analyzing the financial expenses incurred by caregivers of people with DMD in Mexico and Spain and the physical and psychological consequences of providing care. Considering these variables, the role of associations in the care of parents of children with DMD was analyzed.

While the socioeconomic situation in each of these countries differs in many aspects, it was found that the economic impact of DMD on these families was high and significant in both countries. Health and social systems do not adequately address the needs of patient with these conditions. Families in both countries spend a large part of their income on health professionals for both the child and the caregiver. However, the DMD patient support associations play an essential role in reducing these families' economic and psychological impact.

To start with, the highest annual expenses incurred by these families were related to assistive technology for the care of their child, followed by costs associated with health professionals to treat the child and, lastly, expenses related to professionals providing services for the caregiver. Not surprisingly, in both Spain and Mexico, the highest costs were linked to purchasing assistive technology to improve mobility, as the average age of the patients in this study was between 13 and 14 years old. It is from this age group onwards that the degree of disability increases. Similarly, another study that focused on family members of people with rare NMDs found that assistive technology usually involves increased costs for the family (Larkindale et al., 2010). These expenditures on

technical aids were significantly different between the two countries. Mexican caregivers were found to spend less money than Spanish caregivers on technical aids, this being the most prominent expenditure observed in the present study. One reason for this difference is the fundamental work of the associations in providing the patient with technical aids, such as wheelchairs or other orthopedic aids.

On top of that, these data become even more substantial when considering the percentage of household income allocated to costs associated with the disease. It should be noted that the minimum income per family unit is different in Mexico and Spain. Therefore, it is vital to consider each family's minimum income and the costs and subsidies received. The highest household income percentages in Spain and Mexico were also found in assistive technology costs. However, the rates were also remarkable regarding the costs associated with professionals supporting the child and the caregiver. For Mexico, these results were consistent with a previous study that estimated that the families of people with DMD spend much of their income on care (Carbajal-Rodríguez et al., 2015). In the case of Mexico, it is the association that reduces the impact.

In terms of the number of hours spent providing care per week, it was higher in Mexico and Spain than in previous studies focused on the caregivers of people with schizophrenia (Schene et al., 1998), caregivers of older people (Cook et al., 2018) and caregivers of people with dementia (Rabarison et al., 2018). However, there were no significant differences between the two countries.

Moreover, there were differences between Spain and Mexico in terms of subsidies. The results showed that the subsidies directed at health services are higher in Spain than in Mexico. This difference may be due to the fact that, in Spain, the health system is public, and therefore, there is a wider range of public services available to the patient,

free of charge. However, when analyzing the overall impact of these expenses and subsidies on the caregiver's life, considering their salary, there were no significant differences. The same phenomenon was observed when studying the subsidies for technical aids. At the first glance, technical aids subsidies are higher in Spain than in Mexico, but when considering all the financial factors, the economic impact is higher in Spain. Therefore, when economic impact studies are conducted, it is relevant to consider the salary of the person, the subsidies received and the emotional impact.

On the other hand, it can be observed that caregivers of children with DMD receive more subsidies for the caregiver in Mexico than in Spain. It is important to note that the funding sources are different in the two countries; in Mexico, they come mainly from patient support associations (Zhu et al., 2014), while in Spain, they originate from both the state and the associations for people with DMD (Luque et al., 2022).

The interventions in Mexico are multidisciplinary and come from the associations themselves. The associations provide patients and families with the services of professionals (neurologists, pulmonologists, cardiologists, etc.) necessary to provide comprehensive care for their needs. As mentioned above, this cross-cultural analysis is based on two different models. In the Mexican case, each patient is cared for simultaneously by other professionals, although the patient organizations do not provide this clinical coordination in Spain. In Spain, there is a very fragmented model, in which care is public and free but not comprehensive, so care will not be simultaneous. In this case, the associations demand that patients receive complete and simultaneous care. Therefore, multidisciplinary treatment and care should be a positive element to consider when establishing the action plans to reduce the impact of the disease in this group.

Organizations struggle every day to improve their QoL and reduce the impact of the disease. They are actively involved in fundraising for research in the hope of finding

a cure for DMD. They also encourage the creation of patient registers to facilitate the recruitment of participants for clinical trials (Fokkema et al., 2013). Many associations provide the medical services that the child needs, which considerably reduces the costs associated with the disease (Hernández-Martín, 2020).

In addition to the economic costs, the disease has a significant emotional impact on families. Caregivers in Spain had scores consistent with medium-severity somatic symptoms and mild to moderate burden levels. In contrast, caregivers in Mexico had scores consistent with mild symptoms and burden levels. The presence of somatization in caregivers is common in the literature (Saban, 2016; Vasquez et al., 2009). This is consistent with the fact that caring for a person with dependency not only affects psychological well-being but can also have a negative impact on the caregiver's own health (Cheshire et al., 2010). The results obtained in somatic symptomatology were higher in the case of Spain and lower in the case of Mexico compared to other studies with patients with anxiety and depression (Ros-Montalbán et al., 2010), with caregivers of people with Alzheimer's disease (Durán-Gómez et al., 2020) and with caregivers of patients with RDs (Li et al., 2021). The same occurred in the overload scores. The results obtained were higher for the Spain sample and lower for the Mexico sample than the results observed in caregivers of patients with RD, specifically with spinal muscular atrophy (Aranda-Reneo et al., 2020) and with Wolf-Hirschhorn (Berrocoso et al., 2020). In the case of studies carried out specifically in Mexico and with a normative population, we found that the score obtained in the present sample is higher in both cases (González-Ramírez et al., 2009).

The presence of emotional disturbances in caregivers of dependent persons has been widely studied and corroborated by different studies (Borg & Hallberg, 2006; Gräsel, 1995; Malhotra et al., 2012). The patient's dependency in their daily life causes

progressive physical and mental deterioration in the caregiver, which brings along depressive symptoms and puts their psychological health at risk (de Alba-Agredano et al., 2015). Similar results were found in the present study. Other authors have described that caregivers of children with NMD typically report high levels of stress related to the patient's demands, acceptability, social isolation, (Mah et al., 2008) and low QoL (Yilmaz et al., 2010). Other studies have shown that these caregivers suffer from high levels of anxiety and depression because of their caregiving responsibility (Baiardini et al., 2011; Yilmaz et al., 2020).

A reduction in life satisfaction can also be observed within the physical and psychological impact. It is noted that caregivers feel that they have not achieved what they wanted in life and that their life circumstances are not favorable. The mean life satisfaction in the study was lower than in other studies conducted on a “normative” population (Limonero et al., 2012; Martínez et al., 2004; Reig-Ferrer et al., 2001). However, the mean life satisfaction in Mexico was similar to that found in a previous study with a Mexican population (Blázquez et al., 2015).

Concerning the scores obtained on the CarerQoL scale, Mexico and Spain demonstrated lower QoL levels than other studies related to informal caregivers (Baji et al., 2021; Fitzgerald et al., 2018; Jain et al., 2018; Voormolen et al., 2021).

Considering a cross-cultural comparison, Spanish caregivers were found to have more severe somatic symptoms, higher burden levels and lower life satisfaction than Mexican caregivers. These results must be contextualized considering the culture of each country, bearing in mind that caregivers from Mexico were exclusively women. For Mexican women, motherhood is a social requirement that gives meaning to their lives, as it is a constitutive element of “feminine identity”. Women have always been required to take care of the children's upbringing, care for the sick and provide affection and support as

mothers/wives. Therefore, women adapt their lifestyles to prioritize their family and parenting roles as part of their identity (de Oca et al., 2013). Because of this, the psychological and physical stress related to their child's illness is likely to be attenuated by integrating it into their responsibility as mothers. Another reason that may explain these differences is the comprehensive care mothers receive, which was pointed out throughout the study. The reassurance of mothers that their children will be comprehensively cared for by several specialists may be influencing the lower emotional impact on Mexican mothers.

Furthermore, as mentioned above, Mexico is characterized by a strong culture of associations dedicated to supporting RD. Social support is a vital resource in coping with an illness of a family member and a variable that may reduce the impact of the condition (Espinoza Miranda & Jofre Aravena, 2012). The decisive role played by these associations in supporting the families may minimize the emotional consequences of a child's disease.

Overall, the present study demonstrates differences in the status of caregivers belonging to associations in Mexico and Spain. It is observed that caregivers of children with DMD in Mexico have a greater well-being and are less affected by the economic impact of the disease, which is attributable to the work carried out by the associations on a daily basis and to the fact that they generate a network of social support and health services that they make available to the patient free of charge. On the other hand, these associations assume competencies that should be national governments' responsibilities in the first place. These differences may also be attributable to cultural issues and to the fact that Mexico has a deeply rooted culture of support. This study shows that an optimal support network and comprehensive multidisciplinary medical and health care would improve the lives of both patients and their families, reducing the negative impact of the

disease on the family. The fact that a child with DMD can receive all treatments on the same day also increases the parents' tranquillity.

The limitations of this study are related to the length and duration of the protocol used. As discussed above, difficulties were also encountered in drawing comparisons between adaptations of the SWLS at the international level. Additionally, the lack of studies on the physical and psychological states of the caregivers of children with DMD also makes international comparisons difficult. Another limitation was the type of sampling used, which was by convenience, as these are RDs. On the other hand, another limitation found in the present study was the measurement of QoL obtained through the CarerQoL, which is global and unidimensional, not allowing us to exhaustively assess which dimensions of QoL are most affected. Another limitation we found is that the present study only includes fathers and mothers, although informal caregivers can be siblings, grandparents, aunts and uncles, etc.

Future research could seek to generate a unified protocol to assess the physical and psychological state of caregivers of patients with neuromuscular disorders in order to plan interventions that consider this group's specific needs. Furthermore, there is a need for instruments that explore in greater depth the dimensions of QoL that are specific to this population. So far, other generic subscales for pediatric diseases, such as the PedsQL FIM, have not been validated with a Spanish sample. It would also be interesting to conduct a comparative study with other Latin American countries. Finally, a longitudinal study would be appropriate to assess the positive impact that organizations have on families over time.

The practical implications of the present study include that a multidisciplinary care model should be considered as a positive element. The results obtained demonstrated how this care positively affects patients and families, so it should be considered in future

studies and when developing health intervention plans. Likewise, the fact that Mexican caregivers have a higher overall well-being suggests that having a cultural value of social support is fundamental for the well-being of this population, as well as multidisciplinary and quality medical care. On the other hand, gender variables should be considered in future research.

6. Conclusions

In general, the participants' caregivers in Mexico have better physical and psychological health than those in Spain. In addition, the economic impact of the disease is considerably reduced in Mexico compared to Spain, thanks to the role of patient associations. The associations ensure that each patient is treated simultaneously by different professionals in the Mexican case, although the patient organizations do not provide this clinical coordination in Spain. In this case, the associations demand that patients receive comprehensive and simultaneous care. In Spain, there is a fragmented model in which care is public and accessible but not complete. Therefore, many parents assume the costs of private specialists because they are not satisfied with the care they receive. Integrated, comprehensive and multidisciplinary care, as well the development of social support programs for caregivers, would help improve the lives of patients and their families. Since healthcare systems often fail to address all of the family's needs, DMD patient support organizations play a crucial role in reducing the economic and psychological impact of the disease on these families. At the individual and social level, cultural values such as social support should be promoted for the well-being of this group, as well as governmental measures to develop a range of health services that address the needs of these patients.

7. References

- Achelrod, D., Blankart, C. R., Linder, R., Von Kodolitsch, Y., & Stargardt, T. (2014). The economic impact of Marfan syndrome: a non-experimental, retrospective, population-based matched cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-90>
- Angelini, C., & Peterle, E. (2012). Old and new therapeutic developments in steroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Acta Myologica*, 31(1), 9-15. PMID: 22655511
- Apers, S., Kovacs, A. H., Luyckx, K., Thomet, C., Budts, W., Enomoto, J., Sluman, M. A., Wang, J., Jackson, J. L., Khairy, P., Cook, S. C., Chidambaram, S., Alday, L., Eriksen, K., Dellborg, M., Berghammer, M., Mattsson, E., Mackie, A. S., Menahem, S., ... & Moons, P. (2016). Quality of life of adults with congenital heart disease in 15 countries: evaluating country-specific characteristics. *Journal of the American College of Cardiology*, 67(19), 2237-2245. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.03.477>
- Aranda-Reneo, I., Peña-Longobardo, L. M., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E. F., & López-Bastida, J. (2020). The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8989-9001. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238989>
- Atienza, F. L., Pons, D., Balaguer, I., & García-Merita, M. (2000). Propiedades psicométricas de la escala de satisfacción con la vida en adolescentes. *Psicothema*, 12(2), 314-319. <https://reunido.uniovi.es/index.php/PST/article/view/7597>

- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., & Ramón, J.R. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 30(2), 177-190. http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272007000300002&lng=es&tlng=es
- Ayuso, C., Dal-Ré, R., Palau, F., & Díaz, J. A. (2016). *Ética en la investigación de las Enfermedades Raras*. Ergon.
- Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P., Balestracci, S., Tarchino, F., Parodi, S., Walter, C., & Braidó, F. (2011). Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the subjective impact on children and parents. *Journal of Child Neurology*, 26(6), 707-713. <https://doi.org/10.1177/088307381038904>
- Baji, P., Brouwer, W., van Exel, J., Golicki, D., Rupel, V., Zrubka, Z., Gulácsi, L., Brodsky, V., Rencz, F., & Péntek, M. (2021). Validation of the Hungarian version of the CarerQol instrument in informal caregivers: results from a cross-sectional survey among the general population in Hungary. *Quality of Life Research*, 30(2), 629-641. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02662-8>
- De Alba Agredano, M., Castellanos Valencia, A., & Sánchez Loyo, L. M. (2015). Suicide risk and depressive symptoms among parents of children with neuromuscular disease. *Acta de Investigación Psicológica*, 5(1), 1872-1880. [https://doi.org/10.1016/S2007-4719\(15\)30007-7](https://doi.org/10.1016/S2007-4719(15)30007-7)
- De Aranillas, R. M., Borrero, M. F., Moreno, P. P., & Bollido, M. F. (2010). Evidencias de validez de la adaptación al español de la escala de satisfacción con la vida (SWLS) en una muestra de estudiantes universitarios. *Metodología De Encuestas*, 12(1), 45-62. ISSN: 1575-7803

- De Oca, Y. P. A. M., Medina, J. L. V., López-Fuentes, N. I. G. A., & Escobar, S. G. (2013). Los roles de género de los hombres y las mujeres en el México contemporáneo. *Enseñanza e Investigación en Psicología*, 18(2), 207-224. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=29228336001>
- De Oliveira, L. C., Eduardo, I. M., Souza, T. F., de Medeiros, L. G., Prudente, C. O. M., & Ribeiro, M. F. M. (2020). Quality of life of family caregivers of patients with duchenne muscular dystrophy. *Journal of Health Sciences*, 22(1), 56-60. <https://doi.org/10.17921/2447-8938.2020v22n1p56-60>
- Del Barrio, J. A., & Castro, A. (2008). Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. In *Anales del sistema sanitario de Navarra* (Vol. 31, pp. 153-163). Gobierno de Navarra. Departamento de Salud.
- De la Paz, M.P. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Revista de administración sanitaria siglo XXI*, 6(1), 157-178.
- Baumgartner, M., & Ruiz, D. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne. *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*, 65(586), 315-318. <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>.
- 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), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>
- Blázquez, F. P., Hernández, C. Y. G., & Calvillo, M. A. M. (2015). Propiedades psicométricas de la escala de satisfacción con la vida (SWLS) de Diener en población de Michoacán (México). *Avances en Psicología Latinoamericana*, 33(2), 223-232. <https://doi.org/10.12804/apl33.02.2015.04>

- Borg, C., & Hallberg, I. R. (2006). Life satisfaction among informal caregivers in comparison with non-caregivers. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 20(4), 427-438. <https://doi.org/10.1111/j.1471-6712.2006.00424.x>
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnet, K., McDonald, C., Pandya, S., & Poysky, J. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9(1), 77-93. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)
- Carbajal Rodríguez, L., & Navarrete Martínez, J. I. (2015). Enfermedades raras. *Acta Pediátrica de México*, 36(5), 369-373. <https://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v36n5/2395-8235-apm-36-05-00369.pdf>
- Catamara Ramírez, J. S. (2019). *Las enfermedades raras y políticas públicas: un análisis dentro del contexto latinoamericano a la luz de la Bioética*. [109 f., il. Dissertação (Mestrado em Bioética) Universidade de Brasília] <https://repositorio.unb.br/handle/10482/35827>
- Cheshire, A., Barlow, J. H., & Powell, L. A. (2010). The psychosocial well-being of parents of children with cerebral palsy: a comparison study. *Disability and Rehabilitation*, 32(20), 1673-1677. <https://doi.org/10.3109/09638281003649920>
- Cook, S. K., Snellings, L., & Cohen, S. A. (2018). Socioeconomic and demographic factors modify observed relationship between caregiving intensity and three dimensions of quality of life in informal adult children caregivers. *Health and Quality of Life Outcomes*, 16(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s12955-018-0996-6>
- Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., & Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>

- Diener, E. D., Emmons, R. A., Larsen, R. J., & Griffin, S. (1985). The satisfaction with life scale. *Journal of Personality Assessment*, 49(1), 71-75.
https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4901_13
- Dijkers, M. (1999). Measuring Quality Of Life: Methodological Issues. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 78(3), 286-300.
<https://doi.org/10.1097/00002060-199905000-00022>
- Duan, D., Goemans, N., Takeda, S. I., Mercuri, E., & Aartsma-Rus, A. (2021). Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 7(1), 1-19.
<https://doi.org/10.1038/s41572-021-00248-3>
- Durán-Gómez, N., Guerrero-Martín, J., Pérez-Civantos, D., Jurado, C. F. L., Palomo-López, P., & Cáceres, M. C. (2020). Understanding resilience factors among caregivers of people with Alzheimer's disease in Spain. *Psychology Research and Behavior Management*, 13, 1011-1025. <https://doi.org/10.2147/PRBM.S274758>
- Espinoza Miranda, K., & Jofre Aravena, V. (2012). Sobrecarga, apoyo social y autocuidado en cuidadores informales. *Ciencia y Enfermería*, 18(2), 23-30.
<http://doi.org/10.4067/S0717-95532012000200003>
- EUROPLAN III (2017) *III Conferencia EUROPLAN. En el marco de la EU Joint Action RD-ACTION*. https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/Final_Report_RD_ACTION_EUROPLAN_Workshop_espaol_FINAL.pdf
- EURORDIS (2017) Juggling care and daily life: the balancing act of the rare disease community. http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf.

- Fitzgerald, C., George, S., Somerville, R., Linnane, B., & Fitzpatrick, P. (2018). Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 17(1), 125-131. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2017.08.016>
- Fitzpatrick, C., & Barry, C. (1990). Cultural differences in family communication about Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 32(11), 967-973. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1990.tb08119.x>
- Fokkema, J., López-Hernández, S., & López-Hernández, L. B. (2013). Impacto de las organizaciones de padres en la investigación de la distrofia muscular de Duchenne: el activismo materno como motor de cambio. *Investigación en Discapacidad*, 2(3), 135-140. <https://www.medigraphic.com/pdfs/invdiss/ir-2013/ir133f.pdf>
- González, M. T., & Landero, R. (2006). Síntomas psicossomáticos auto-informados y estrés en estudiantes de psicología. *Revista de Psicología Social*, 21(2), 141-152. <https://www.scielo.org/pdf/rpsp/2008.v23n1/7-18/es>
- González Ramírez, M. T., Landero Hernández, R., & García-Campayo, J. (2009). Relación entre la depresión, la ansiedad y los síntomas psicossomáticos en una muestra de estudiantes universitarios del norte de México. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 25(2), 141-145. <https://www.scielo.org/pdf/rpsp/v25n2/v25n2a07.pdf>
- Gräsel, E. (1995). Somatic symptoms and caregiving strain among family caregivers of older patients with progressive nursing needs. *Archives of Gerontology and Geriatrics*, 21(3), 253-266. [https://doi.org/10.1016/0167-4943\(95\)00660-d](https://doi.org/10.1016/0167-4943(95)00660-d)
- Hanly, P., Maguire, R., Balfe, M., Hyland, P., Timmons, A., O'Sullivan, E., Butow, P., & Sharp, L. (2016). Burden and happiness in head and neck cancer carers: the role of supportive care needs. *Supportive Care in Cancer*, 24, 4283-4291. <https://doi.org/10.1007/s00520-016-3261-8>

- Hernández Martín, P. (2020). *Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne*. [Trabajo de fin de grado], Universidad de La Laguna. <http://riull.ull.es/xmlui/handle/915/19905>
- Hoefman, R. J., Van Exel, N. J. A., Foets, M., & Brouwer, W. B. (2011). Sustained informal care: The feasibility, construct validity and test-retest reliability of the CarerQol-instrument to measure the impact of informal care in long-term care. *Journal of Aging and Health*, 15(8), 1018-1027. <https://doi.org/10.1080/13607863.2011.575351>
- Hoefman, R. J., van Exel, N. J. A., de Jong, S. L., Redekop, W. K., & Brouwer, W. B. (2011). A new test of the construct validity of the CarerQol instrument: measuring the impact of informal care giving. *Quality of Life Research*, 20(6), 875-887. <https://doi.org/10.1007/s11136-010-9829-8>
- Iskrov, G., Astigarraga, I., Stefanov, R., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Schieppati, A., Taruscio, D., Péntek, M., Von der Schulenburg, J., Kanavos, P., Chevreul, K., Persson, U., & Fattore, G. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life in patients with histiocytosis in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(1), 67-78. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0790-5>
- Jain, P., Subendran, J., Smith, M. L., Widjaja, E., & PEPSQOL Study Team (2018). Care-related quality of life in caregivers of children with drug-resistant epilepsy. *Journal of Neurology*, 265(10), 2221-2230. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-8979-4>
- Johannsen, J., Fuhrmann, L., Grolle, B., Morgenstern, L., Wiegand-Grefe, S., & Denecke, J. (2020). The impact of long-term ventilator-use on health-related quality of life and the mental health of children with neuromuscular diseases and their families:

- need for a revised perspective?. *Health and Quality of Life Outcomes*, 18(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s12955-020-01467-0>
- Kanters, T. A., van der Ploeg, A. T., Brouwer, W. B., & Hakkaart, L. (2013). The impact of informal care for patients with Pompe disease: an application of the CarerQol instrument. *Molecular Genetics and Metabolism*, 110(3), 281-286. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2013.07.020>
- Khosla, N., & Valdez, R. (2018). A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable & Rare Diseases Research*, 7(4), 213-222. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01085>
- Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. (2002). The PHQ-15: Validity of a new measure for evaluating the severity of somatic symptoms. *Psychosomatic Medicine*, 64(2), 258-266. <https://doi.org/10.1097/00006842-200203000-00008>
- 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>
- Larkindale, J., Yang, W., Hogan, P. F., Simon, C. J., Zhang, Y., Jain, A., Habeeb-Louks, E., Kennedy, A., & Cwik, V. A. (2014). Cost of illness for neuromuscular diseases in the United States. *Muscle & Nerve*, 49(3), 431-438. <https://doi.org/10.1002/mus.23942>
- Levenstein, S., Li, Z., Almer, S., Barbosa, A., Marquis, P., Moser, G., Sperber, A., Toner, B., & Drossman, D. A. (2001). Cross-cultural variation in disease-related concerns among patients with inflammatory bowel disease. *The American Journal of Gastroenterology*, 96(6), 1822-1830. [https://doi.org/10.1016/S0002-9270\(01\)02441-](https://doi.org/10.1016/S0002-9270(01)02441-8)

- Li, X., Liu, M., Lin, J., Li, B., Zhang, X., Zhang, S., Lu, Z., Zhang, J., Zhou, J., & Ou, L. (2021). A questionnaire-based study to comprehensively assess the status quo of rare disease patients and caregivers in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01954-7>
- Limonero, J. T., Tomás-Sábado, J., Fernández-Castro, J., Gómez-Romero, M. J., & Ardilla-Herrero, A. (2012). Estrategias de afrontamiento resilientes y regulación emocional: predictores de satisfacción con la vida. *Behavioural Psychology*, 20(1), 183-196.
- Luque, J., Mendes, I., Gomez, B., Morte, B., Lopez de Heredia, M., Herreras, E., Corrochano, V., Bueren, J., Gallano, P., Artuch, R., Fillat, C., Pérez-Jurado, L., Montoliu, L., Carracedo, A., Millán, J., Webb, S., Palau, F., & García-Redondo, A. (2022). CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. *Clinical Genetics*, 101(5-6), 481-493. <https://doi.org/10.1111/cge.14113>
- Mah, J. K., Thannhauser, J. E., McNeil, D. A., & Dewey, D. (2008). Being the lifeline: The parent experience of caring for a child with neuromuscular disease on home mechanical ventilation. *Neuromuscular Disorders*, 18(12), 983-988. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.09.001>
- Malhotra, S., Khan, W., & Bhatia, M. S. (2012). Quality of life of parents having children with developmental disabilities. *Delhi Psychiatry Journal*, 15(1), 173-174. <http://medind.nic.in/daa/t12/i1/daat12i1p171.pdf>
- Martínez, M. J. C., Martínez, M. R., García, J. C., Cortés, M. I. O., Ferrer, A. R., & Herrero, B. T. (2004). Fiabilidad y validez de la Escala de Satisfacción con la Vida de Diener en una muestra de mujeres embarazadas y púerperas. *Psicotema*, 16(3), 448-455. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=72716318>

- Mayrides, M., Ruiz de Castilla, E. M., & Szelepsi, S. (2020). A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-1314-z>
- Medina, H. F. (2020). Enfermedades raras en México. *Revista de la Universidad Emiliano Zapata*, 21, 1-44. https://www.unez.edu.mx/revistas/vestigium_0.pdf#page=21
- Palau, F. (1996). Análisis genético y molecular de las enfermedades neurológicas hereditarias. Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Biológicas, Universitat de Valencia. https://ruc.udc.es/dspace/bitstream/handle/2183/9457/CC_21_art_6.pdf
- Pardo, X. M., Cárdenas, S. J., Cruz, A. V., Venegas, J. M., & Magaña, I. M. (2014). Escala de carga del cuidador de Zarit: evidencia de validez en México. *Psicooncología*, 11(1), 71-87. https://doi.org/10.5209/rev_PSIC.2014.v11.n1.44918
- Parish, S. L., & Cloud, J. M. (2006). Financial well-being of young children with disabilities and their families. *Social Work*, 51(3), 223-232. <https://doi.org/10.1093/sw/51.3.223>
- Paz-Rodríguez, F. (2010). Predictores de ansiedad y depresión en cuidadores primarios de pacientes neurológicos. *Revista Ecuatoriana de Neurología*, 19(1-2), 1-9. <http://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2015/06/Predictores-de-Ansiedad-y-Depresión-en-Cuidadores-Primarios-de-Pacientes-Neurológicos.pdf>
- Peay, H. L., Meiser, B., Kinnett, K., Furlong, P., Porter, K., & Tibben, A. (2016). Mothers' psychological adaptation to Duchenne/Becker muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 24(5), 633-637. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.189>

- Rabarison, K. M., Bouldin, E. D., Bish, C. L., McGuire, L. C., Taylor, C. A., & Greenlund, K. J. (2018). The economic value of informal caregiving for persons with dementia: Results from 38 states, the District of Columbia, and Puerto Rico, 2015 and 2016 BRFSS. *American Journal of Public Health*, 108(10), 1370-1377. <https://doi.org/10.2105/AJPH.2018.304573>
- 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. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1285-0>
- Ramírez, V. J. A., del Río, B. R., Russell, M. E. R., & López, C. G. F. (2008). Validez de la entrevista de carga de Zarit en una muestra de cuidadores primarios informales. *Psicología y Salud*, 18(2), 237-245. <https://psicologiaysalud.uv.mx/index.php/psicysalud/article/view/665/1168>
- Reig-Ferrer, A., Cabrero-García, J., Ferrer-Cascales, R., & Richart-Martínez, M. (2001). *La calidad de vida y el estado de salud de los estudiantes universitarios*. Alicante: Universidad de Alicante. <https://www.cervantesvirtual.com/nd/ark:/59851/bmcb56h4>
- Reverte, S. (2017). *Validación del test de la calidad de vida relacionada con el cuidado* [Trabajo de Fin de Máster], Universidad de Miguel-Hernández. <http://193.147.134.18/bitstream/11000/4363/1/RUIZ%20REVERTE%2C%20SALVADOR.pdf>
- Rodríguez, A. A., Martínez, Ó., Amayra, I., López-Paz, J. F., Al-Rashaida, M., Lázaro, E., Caballero, P., Pérez, M., Berrocoso, S., García, M., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., & Passi, N. (2021). Diseases costs and impact of the caring role on informal

- carers of children with neuromuscular disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(6), 2991-3007.
<https://doi.org/10.3390/ijerph18062991>
- Ros-Montalbán, S., Comas Vives, A., & García-García, M. (2010). Validación de la Versión Española del Cuestionario PHQ-15 para la evaluación de síntomas físicos en pacientes con trastornos de depresión y/o ansiedad: estudio DEPRE-SOMA. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 38(6), 345-357.
<http://web.a.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=759dd0df-80ea-4c13-ad6f-b8930ee35399%40sessionmgr4007>
- Saban, K. L., Griffin, J. M., Urban, A., Janusek, M. A., Pape, T. L., & Collins, E. (2016). Perceived health, caregiver burden, and quality of life in women partners providing care to Veterans with traumatic brain injury. *Journal of Rehabilitation Research and Development*, 53(6), 681-692.
<https://doi.org/10.1682/jrrd.2015.07.0143>
- Saka, Ö., McGuire, A., & Wolfe, C. (2009). Cost of stroke in the United Kingdom. *Age and Ageing*, 38(1), 27-32. <https://doi.org/10.1093/ageing/afn281>
- Sarid, O., Slonim-Nevo, V., Pereg, A., Friger, M., Sergienko, R., Schwartz, D., Greenberg, D., Shahar, I., Chernin, E., & Vardi, H. (2017). Coping strategies, satisfaction with life, and quality of life in Crohn's disease: A gender perspective using structural equation modeling analysis. *PLoS One*, 12(2), e0172779-e0172794.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172779>
- Schene, A. H., Van Wijngaarden, B., & Koeter, M. W. (1998). Family caregiving in schizophrenia: domains and distress. *Schizophrenia Bulletin*, 24(4), 609-618.
<https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.schbul.a033352>

- Schepelmann, K., Winter, Y., Spottke, A. E., Claus, D., Grothe, C., Schröder, R., Heuss, D., Vielhaber, S., Mylius, V., Kiefer, R., Schrank, B., Oertel, W., & Dodel, R. (2010). Socioeconomic burden of amyotrophic lateral sclerosis, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 257(1), 15-23. <https://doi.org/10.1007/s00415-009-5256-6>
- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039-2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)
- Seco Saucedo, M., & Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social*, 17, 373-395. <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289/1355>
- So, T. T., West, M. A., & Dawson, J. F. (2011). Team-based working and employee well-being: A cross-cultural comparison of United Kingdom and Hong Kong health services. *European Journal of Work and Organizational Psychology*, 20(3), 305-325. <https://doi.org/10.1080/13594320903384821>
- Solves Almela, J. A., Arcos Urrutia, J. M., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S., & Rius Sanchis, I. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: estudio ENSERio*. Madrid. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). https://repositorio-institucional.ceu.es/bitstream/10637/10636/4/Estudio_Solves_2018.pdf
- Soelaeman, R. H., Smith, M. G., Sahay, K., Tilford, J. M., Goodenough, D., Paramsothy, P., Ouyang, L., Oleszek, J., & Grosse, S. D. (2021). Labour market participation and productivity costs for female caregivers of minor male children with Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 64(6), 717-725. <https://doi.org/10.1002/mus.27429>

- Stein, S., Bogard, E., Boice, N., Fernandez, V., Field, T., Gilstrap, A., Kahn, S., Larkindale, J., & Mathieson, T. (2018). Principles for interactions with biopharmaceutical companies: the development of guidelines for patient advocacy organizations in the field of rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 1-10. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0761-2>
- Vasquez, J. C., Fritz, G. K., Kopel, S. J., Seifer, R., McQuaid, E. L., & Canino, G. (2009). Ethnic differences in somatic symptom reporting in children with asthma and their parents. *Journal of the American Academy of the Child & Adolescent Psychiatry*, 48(8), 855-863. <https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e3181a81333>
- Vicente Cemborain, E., Guevara Eslava, M., Lasanta Sáez, M. J., Ramos Arroyo, M. A., & Ardanaz, E. (2018). Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: la experiencia de Navarra. *Revista Española de Salud Pública*, 92(19), e1-e12. <https://hdl.handle.net/2454/33739>
- Voormolen, D. C., van Exel, J., Brouwer, W., Sköldunger, A., Gonçalves-Pereira, M., Irving, K., Bieber, A., Selbaek, G., Woods, B., & Zanetti, O. (2021). A validation study of the CarerQol instrument in informal caregivers of people with dementia from eight european countries. *Quality of Life Research*, 30(2), 577-588. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02657-5>
- Wilson, M. R., Van Houtven, C. H., Stearns, S. C., & Clipp, E. C. (2007). Depression and missed work among informal caregivers of older individuals with dementia. *Journal of Family and Economic Issues*, (28)4, 684-698. <https://doi.org/10.1007/s10834-007-9081-8>
- Yılmaz, O., Yıldırım, S. A., Öksüz, C., Atay, S., & Turan, E. (2010). Mothers' depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: Role of functional

independence level of the children. *Pediatrics International*, 52(4), 648-652. <https://doi.org/10.1111/j.1442-200x.2010.03094.x>

Zarit, S. H., Reever, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *Gerontologist*, (20)6, 649-655. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649>

Zhu, Y., Romitti, P. A., Conway, K. M., Andrews, J., Liu, K., Meaney, F. J., Streret, N., Puzhankara, S., Druschel, C., & Matthews, D. J. (2014). Complementary and alternative medicine for Duchenne and Becker muscular dystrophies: characteristics of users and caregivers. *Pediatric Neurology*, 51(1), 71-77. <https://doi.org/10.1002/mus.27429>

VI. Discusión

6. Discusión

El objetivo de la presente tesis ha consistido en analizar el impacto económico y psicosocial que tienen las ENM en los cuidadores. De manera específica, se han evaluado los costes informales del cuidado en familias de niños/as con ENM de baja prevalencia, el apoyo económico derivado de las instituciones públicas o privadas, y la pérdida de productividad laboral del cuidador. Después de llevar a cabo esta evaluación, se han analizado qué variables pueden estar influenciadas por la situación socioeconómica, entre ellas: la sintomatología somática, CV, sobrecarga y satisfacción con la vida, así como variables sociodemográficas. Otro objetivo específico de la presente investigación ha sido analizar la relación entre la pérdida de productividad laboral del cuidador y el uso de determinados servicios con la sintomatología física y psicológica.

En segundo lugar, y de manera general, se han analizado las variables explicativas del malestar emocional producido en los padres y madres como consecuencia de tener un hijo o hija con una ENM. De manera específica, se han investigado los factores que pueden estar asociados con la sobrecarga de los progenitores de niños/as con ENM, y se han introducido nuevas variables que pueden influir en ésta, como las variables sociodemográficas de los pacientes y los cuidadores; el nivel de dependencia del niño o niña; la sintomatología somática; la CV; la satisfacción vital y la adaptación psicológica a la enfermedad.

Por último, y conociendo las necesidades que presentan estas familias, se ha analizado el papel de diferentes asociaciones en la mejora de la CV de los cuidadores de niños con DMD. Específicamente, este estudio analiza los costes financieros resultantes de la enfermedad, la sobrecarga, la satisfacción con la vida, la CV, y la sintomatología somática en los cuidadores de niños con DMD a nivel transcultural, comparativamente entre México y España.

Como se ha expuesto a lo largo del marco teórico de la presente tesis, las ENM de baja prevalencia son enfermedades que constituyen un amplio rango de patologías caracterizadas por fallos en los músculos, en las motoneuronas, en las uniones neuromusculares o en el cerebelo (Scotton et al., 2014). Se tratan de un grupo heterogéneo, pero que a la vez comparten características en común, como la pérdida de la fuerza muscular, la progresión constante de la enfermedad y su cronicidad. Otra característica muy importante de estas enfermedades, y que las hace especialmente graves, es que son menos conocidas que otras de mayor prevalencia, manifiestan un cuadro complejo y debilitante, que va acompañado de un pronóstico grave. Además, la comunidad científica se tropieza frecuentemente con múltiples retos en el desarrollo de nuevos tratamientos (Jimenez-Moreno et al., 2021). Otro rasgo característico de las ENM de baja prevalencia es que dan lugar a discapacidades de diverso grado y acaban afectando a la CV de la persona que las padece. A medida que la enfermedad progresa, la persona se vuelve cada vez más dependiente en las AVDs (Karaduman et al., 2010).

Tal y como se ha comentado, muchas ENM tienen su comienzo en la infancia, ya que una de las características principales de éstas es el aumento de la incidencia si hay consanguinidad. Nacer con una ENM conlleva un deterioro significativo en el funcionamiento cotidiano, y una demanda de atención e intervención médica continua, así como de cuidados informales (Magliano et al., 2015). La debilidad física que experimentan estos pacientes puede limitar su capacidad para participar en diversas actividades físicas y sociales, lo que se traduce en un menor funcionamiento físico, social y escolar (Mah et al., 2008).

Debido a estas características, los familiares de niños/as con ENM tienen una gran responsabilidad de cuidado e invierten mucho tiempo de sus vidas en éste. Los padres y madres pueden llegar a experimentar un intenso aislamiento y frustración debido a la falta

de apoyo y a que dedican muchas horas a las labores de cuidado (Mah et al., 2008). Por otro lado, estos padres y madres tienen que enfrentarse al miedo a perder de forma prematura a su ser querido, así como a la escasez de tratamientos que ralenticen el avance de la enfermedad (Mahoney y Handberg, 2022). Asimismo, como consecuencia de la atención especializada que es requerida por los pacientes no sufragada por la Seguridad Social, los cuidadores viven situaciones de dificultad económica, obstaculizando en última instancia las inversiones de dinero en investigación de medicamentos y terapias (Dunoyer, 2011). Toda esta carga que asume el cuidador principal del niño o niña también se traduce en reacciones emocionales desadaptativas y negativas como consecuencia del estrés y la ansiedad. Estas reacciones emocionales pueden producir tanto problemas físicos como psicológicos, dando lugar en última instancia a un decremento en su CV (Picci et al., 2015).

Una de las ENM más severas y más prevalentes de inicio en la infancia es la DMD, la cual ha ocupado uno de los principales focos de interés de esta tesis. Como se expone a lo largo de una de las secciones anteriores, la DMD es una distrofia muscular progresiva e incapacitante, que limita la vida de los pacientes y sus familias (Duan et al., 2021; Yiu y Kornberg, 2015). A pesar de esto, y gracias a los avances médicos, la esperanza de vida ha aumentado considerablemente, con una media de supervivencia de 28,1 años (Broomfield et al., 2021) habiendo aumentado 8,1 años desde el 2003 (Emery y Muntoni, 2003). Sin embargo, el aumento de esperanza de vida no siempre se acompaña de una buena CV. Los pacientes con DMD y sus cuidadores informan de una CV más baja que la población general, que además disminuye a medida que los pacientes envejecen (Grossoehme et al., 2022). Cada una de las etapas físicas de progresión de la DMD presenta nuevos desafíos físicos, emocionales, sociales y funcionales tanto para el paciente como para sus familias. Las cargas financieras y emocionales que los cuidadores experimentan aumentan con el

tiempo, al mismo tiempo que la progresión de la enfermedad y el envejecimiento del cuidador. Asociado a este último aspecto, los cuidadores reportan niveles muy altos de ansiedad debido a sus valoraciones negativas sobre su capacidad para cuidar a sus hijos con DMD (Grossoehme et al., 2022).

En definitiva, los pacientes pediátricos afectados por alguna ENM, así como sus familiares, están expuestos a dificultades derivadas de su enfermedad desde una edad muy temprana. Por lo tanto, antes de planificar un programa terapéutico, es esencial determinar las necesidades y expectativas del niño/a y sus progenitores respecto a la rehabilitación. De este modo, médicos y terapeutas pueden crear programas de rehabilitación realistas y centrados en el paciente y la familia.

6.1. Descripción de la muestra

6.1.1. Personas afectadas en México y España

En la presente tesis, la muestra estuvo constituida por padres y madres mayores de 18 años, con hijos e hijas menores afectados/as por una ENM. Destaca en este grupo el nivel medio de dependencia de los hijos/as, que correspondió a un nivel de dependencia severa dentro de los criterios clínicos establecidos de la escala Barthel. No es de extrañar la obtención de estos resultados, ya que la media de edad del menor con ENM fue de $12,75 \pm 6,56$. Si analizamos la literatura al respecto, a partir de esta franja de edad es cuando se produce un incremento en el grado de discapacidad (Larkindale et al., 2014). A pesar de que los avances médicos han permitido que la condición médica afecte el menor grado posible a su independencia, todavía no hay cura y muchas personas seguirán teniendo una discapacidad progresiva. Es de real importancia centrar la atención en este aspecto de la enfermedad ya que el nivel de dependencia que padecen estas personas supone una enorme presión para las familias, que declaran tener una menor CV y mayores niveles de estrés. En muchas ocasiones, para los propios pacientes y sus familias, lo más

importante es seguir siendo independientes durante más tiempo (Hartley et al., 2011) y para los padres y madres la pérdida de la capacidad de caminar constituye uno de los momentos más estresantes de sus vidas (Porteous et al., 2021).

6.1.2. Cuidadores informales de México y España

La presente muestra estuvo constituida en su mayor parte por mujeres cuidadoras, lo cual coincide con investigaciones previas (Iwata y Horiguchi, 2016; Lai y Leonenko, 2007; Sharma et al., 2016; Steen et al., 2009; Turró-Garriga et al., 2010), y en el caso de México, este dato fue del 100%.

Estudios como el de Tiegs et al. (2006) ofrece una posible explicación a las diferencias de género a la hora de afrontar los cuidados, destacando que las mujeres pueden abordar situaciones problemáticas ofreciendo apoyo emocional y cuidado, mientras que los hombres utilizan menos este mecanismo y se enfocan más en encontrar soluciones. Asimismo, otra explicación acerca de las diferencias de género viene dada por los estereotipos y normas de género, manteniendo en el tiempo estas diferencias (del Río-Lozano et al., 2013). Por último, la desigualdad en la participación laboral a lo largo de las últimas décadas hace que las mujeres asuman el rol de cuidadora (Wykle, 1994). La edad media de los cuidadores españoles de ENM fue de $45,15 \pm 8,04$ y la media de años estudiados fue de $14,94 \pm 6,91$, lo cual se ajusta a lo esperado para esa franja de edad, así como los datos sociodemográficos sobre estado civil y ocupación, según el Instituto Nacional de Estadística (INE, 2021).

En el caso de las cuidadoras mexicanas, la media de edad fue de $41,18 \pm 10,14$ y la media de años estudiados fue de $10,84 \pm 4,57$. En cuanto a la edad de las cuidadoras, esta no correspondía con la media de edad poblacional (29 años) según el Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI, 2020) de México. Sin embargo, estas diferencias pueden ser debidas a que la presente tesis estaba dirigida a un estrato de la población

muy específico y, por tanto, su edad puede no ser representativa de la población. No se encontraron datos oficiales relativos a los años de estudio de la población. Por otro lado, y al igual que en el caso español, la mayoría de cuidadoras estaban casadas y se dedicaban a labores del hogar. Los datos del estado civil corresponden con el INEGI (2020), y los datos de la ocupación concuerdan con un estudio llevado a cabo con población mexicana (Escoto et al., 2020).

6.2. Pérdida de productividad laboral en España

En cuanto a las medidas de pérdida de productividad laboral, se observa que más de la mitad de los cuidadores se encontraban trabajando o habían trabajado durante los últimos 12 meses. No obstante, de esa mitad, el 8% de los cuidadores tuvieron que abandonar el trabajo. Este dato, a pesar de no constituir un porcentaje especialmente alto, significa que la presencia de una enfermedad de estas características en la familia puede generar una pérdida del puesto de trabajo, suponiendo en muchas situaciones un empeoramiento de su esfera emocional. Hay estudios que han demostrado que esta pérdida de productividad laboral constituye gran parte de los costes asociados a las ER, siendo incluso mayores que los costes directos (Angelis et al., 2015). Esta dificultad para acudir a sus puestos de trabajo responde a dos causas: en primer lugar, el cuidador invierte muchas horas en el cuidado de su hijo/a y, debido a emergencias o al empeoramiento de la enfermedad, pueden aparecer situaciones inesperadas que les hagan incapaces de asistir a su trabajo (Lagae et al., 2019). La segunda causa de esta dificultad son los problemas de salud que sufren estos cuidadores, incluyendo problemas físicos, trastornos del sueño, ansiedad o depresión (Schreiber-Katz et al., 2014).

El impacto que tiene la pérdida del trabajo sobre la vida del cuidador ha sido ampliamente documentado en la literatura (Borrero, 1980; Goldsmith et al., 1996; Zapata, 2021). La pérdida del trabajo se asocia a un aumento de la sintomatología depresiva, al

deterioro de las relaciones familiares y sociales y a una pérdida de la autoestima (Buendía, 1990).

Una explicación a estas consecuencias viene dada por Longacre et al. (2017) quienes exponen que los cambios en el trabajo relacionados con el cuidado de un/a hijo/a con una enfermedad afectan a la provisión de recursos, lo que puede conducir a un mayor estrés. Además, se puede dar un conflicto en el equilibrio entre el trabajo y la familia, que a su vez puede tener un efecto adverso en la salud psicológica de los padres (Longacre et al., 2017).

6.3. Efectos psicológicos de la asistencia en cuidadores españoles

Una de las consecuencias indirectas de los efectos emocionales del cuidado es la sobrecarga que experimentan los padres. Por ello, se analizaron diversas variables psicológicas. Se observó que los cuidadores sufrían una sobrecarga moderada según los criterios de la escala Zarit. La puntuación obtenida fue superior a otros estudios de cuidadores con ENM (e.g. Boyer et al., 2006; Landfeldt et al., 2016; Pagnini et al., 2010) y de cuidadores de personas con enfermedades crónicas (Berwig et al., 2017; Ikeda et al., 2012; Péntek et al., 2016). A pesar de estas diferencias, todos estos estudios citados confirman su presencia en cuidadores de personas dependientes.

Esta sobrecarga experimentada por las familias cuidadoras, especialmente para los propios progenitores, suele ser muy perjudicial. Los retos a los que se enfrentan día a día pueden ser múltiples y afectan al bienestar económico, psicosocial y físico. Por tanto, va a producir un impacto sustancial en sus vidas, en el ámbito profesional, social y familiar (Boettcher et al., 2021).

Por otra parte, se ha visto que los cuidadores sufren de sintomatología somática con un grado de severidad media. Esto concuerda con otros estudios realizados en esta

población, en los que se afirma que existe un desarrollo de problemas físicos como consecuencia de los cuidados prolongados (Porteous et al., 2021).

Los resultados del presente estudio fueron similares a otros estudios con cuidadores de personas con otras patologías (e.g. Romero y Cuba; 2013; Saban et al., 2016; Vasquez et al., 2009).

La presencia de sintomatología somática confirma que el cuidado de una persona dependiente no solo afecta el bienestar psicológico, sino que también puede tener un impacto negativo en la propia salud física (Kanters et al., 2013). Esto es atribuible a los esfuerzos físicos como levantar al paciente de la cama, los traslados continuos, realizar labores de higiene, entre otros, que contribuyen a que los cuidadores sufran afecciones en las extremidades y, consecuentemente, en el sistema esquelético del cuidador (Gräsel, 1995).

En la medida de satisfacción con la vida, las diferencias en las adaptaciones de la escala dificultan la comparación de resultados a nivel internacional. Por tanto, sólo es posible su comparación en población española, si bien no se encontraron estudios llevados a cabo con cuidadores informales. Además, tampoco se encontraron estudios internacionales en los que se analizaran los resultados con puntuaciones estándar. La media de satisfacción con la vida en el presente estudio fue inferior a otros estudios llevados a cabo con población “normativa” (Limonero et al., 2012; Martínez et al., 2004; Reig-Ferrer et al., 2001). Se ha visto que aquellos padres y madres de niños/as con una condición crónica tienen una peor percepción de su satisfacción con la vida y, por tanto, un peor bienestar subjetivo, que aquellos progenitores de niños y niñas sin ningún tipo de enfermedad (Canam y Acorn, 1999; Cheshire et al., 2010). Existen determinados factores comunes a todos los padres y madres, cuyo hijo/a sufre una ENM, que aumentarán el riesgo de tener una baja satisfacción con la vida percibida. Éstos tienen que convivir con una enfermedad

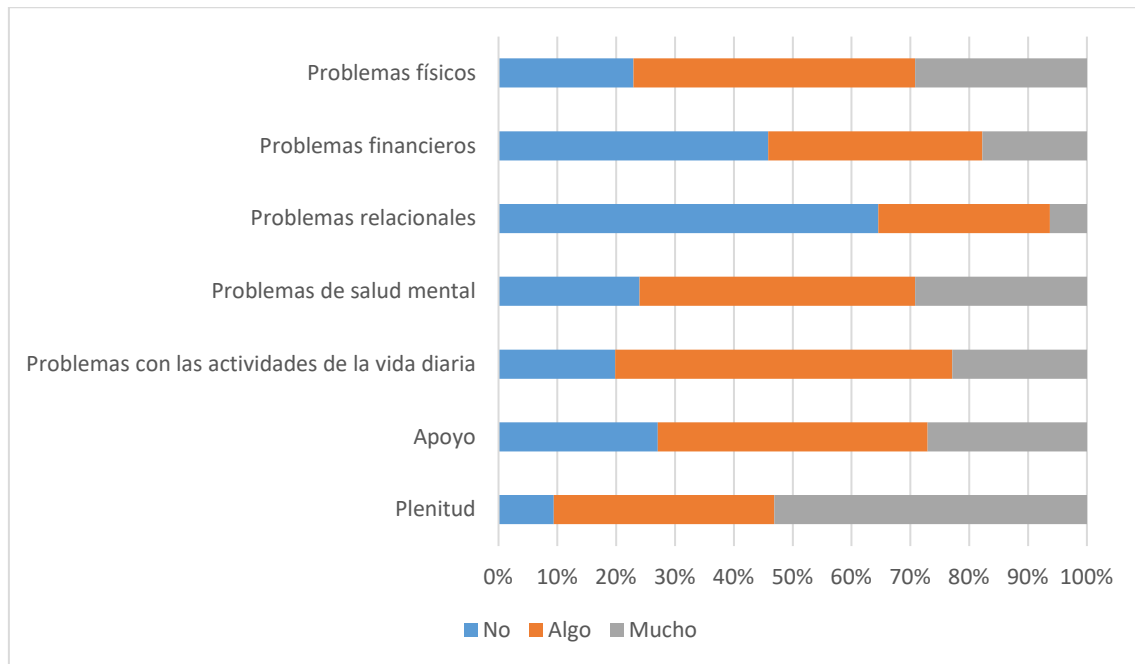
día a día y, además, es muy probable que el diagnóstico de la condición de su hijo/a se haya dado por parte de los sanitarios con cierta demora. Varios estudios han hallado que el evento que produce mayores niveles de estrés y malestar es el momento de la comunicación diagnóstica (Frishman et al., 2017; Porteus et al., 2021). Cuando éste se recibe, las familias se encuentran con que no hay un tratamiento curativo, lo que resulta frustrante y desesperanzador. Además, muchas de estas ENM son progresivas y muy incapacitantes, lo que provoca que el paciente no pueda levantarse de la cama, y que el cuidador pase la mayor parte del día asistiéndole y acompañándole en sus actividades diarias. Esto se suma a los sentimientos de incertidumbre sobre si la situación empeorará o el miedo a perder a su ser querido en un futuro no tan lejano (Frishman et al., 2017; Porteus et al., 2021).

En cuanto a la medida de CV, se observó que la mayoría de cuidadores informaron problemas de salud mental, físicos, de relaciones sociales y problemas económicos como consecuencia del cuidado de los niños y niñas con ENM. En comparación con otros estudios como el de Kanter et al. (2013), sobre cuidadores de personas con enfermedad de Pompe, o el de Pangalila et al. (2012), sobre cuidadores de niños con DMD, los cuidadores del presente estudio tenían más problemas en las distintas esferas de su CV.

Sin embargo, también se encontró que casi todos los cuidadores informales (91%) reportaron al menos algo de "satisfacción" al brindar atención, y que recibían apoyo de otros para realizar sus tareas de cuidado. Esto tiene que ver con la propia experiencia de cuidado, que en ciertas ocasiones puede ser satisfactoria. Los cuidadores pueden brindar atención a los miembros de su familia y encontrar satisfacción en dicho rol (Lynch et al., 2018) ya que, para muchas personas, el acto de cuidar puede dar sentido y satisfacción a sus vidas (Ergh et al., 2003) (Figura 7).

Figura 7

Respuestas a los dominios del CarerQoL



Los aspectos positivos del cuidado pueden generar una mayor percepción de ganancia o recompensa y el aumento de la autoestima (Fauziana et al., 2018). Estos aspectos pueden llegar a ser un factor protector ya que se ha reportado una buena CV en cuidadores que presentaban una sobrecarga intensa, gracias a la experiencia positiva de cuidado.

La media obtenida del CarerQoL-Tariff mostró que los cuidadores del presente estudio presentaron una CV más baja que los cuidadores de otros estudios (Baji et al., 2021; Fitzgerald et al., 2018; Jain et al., 2018; Voormolen et al., 2021). Se ha visto que la CV en los padres y madres de niños/as con ENM es baja porque está fuertemente influenciada por el comportamiento del menor y las demandas de cuidado (Yılmaz et al., 2010). Además, las ENM se asocian a una mayor carga en el cuidador y una peor CV (Sequeira et al., 2021).

6.4. Análisis inferenciales de los resultados de los estudios en España

6.4.1. Análisis de las variables sociodemográficas, de uso de servicios médicos y de pérdida de productividad laboral

En cuanto a los análisis entre variables sociodemográficas y otras variables categóricas destacan algunos hallazgos. El estar casado se asoció a una menor probabilidad de abandonar el trabajo. El hecho de tener pareja puede implicar que uno de los dos pueda hacerse cargo del niño o niña, y por tanto no se presenten cifras altas de absentismo laboral. Sin embargo, el vivir solo implica en muchas ocasiones que el padre o la madre sea el cuidador principal y consecuentemente no puedan dedicar excesivo tiempo a otras labores (Wilson et al., 2007). Por otro lado, se observó que aquellos que no habían acudido al psicólogo tenían menor tasa de abandono que aquellos que sí. Una posible explicación es que el trabajo podría servir como factor protector o vía de escape para reducir las consecuencias psicológicas del impacto de la enfermedad (Sloan, 2008).

Aquellos padres que tenían un/a hijo/a con dependencia moderada y severa presentaban una mayor tasa de absentismo laboral que aquellos con dependencia leve o sin dependencia. A medida que la enfermedad progresa, el nivel de dependencia aumenta y con ella el tiempo requerido de cuidado, pudiendo conllevar al abandono del trabajo por alguno de los dos progenitores (Kuhlthau et al., 2010).

El uso del servicio médico también se asoció a mayor abandono, lo que podría deberse al aumento de bajas laborales por problemas físicos o psicológicos derivados de la enfermedad del hijo/a, dando lugar a una pérdida de productividad laboral, y, finalmente, al abandono (Farré et al., 2018; Sruamsiri et al., 2018; Wood, 2019). El cuidador, al tener que estar ocupándose de la persona afectada durante más horas, va a tener una mayor tasa de absentismo. La carga económica directa e indirecta en el cuidador aumenta a medida que avanza la enfermedad, y en muchos casos los programas gubernamentales

de apoyo financiero, si bien van dirigidos en su mayoría a los pacientes, no cubren adecuadamente los costes adicionales en los cuidadores (Wood, 2019).

6.4.2. Análisis de variables sociodemográficas y variables psicológicas

En este apartado, se encontraron diferencias entre padres y madres en cuanto a la sintomatología somática, siendo las madres las que mayor puntuación obtenían. En este sentido, la literatura indica que las mujeres sufren mayor sintomatología somática que los hombres (e.g. Masterson et al., 2015; Silverstein, 1999). A su vez, se encontraron diferencias entre el estado civil del cuidador y la CV, así, las personas solteras obtuvieron menores puntuaciones en CV. Un efecto similar tuvo el estado civil con otra variable como el abandono del trabajo, el cual se ha comentado anteriormente. El efecto en la CV podría explicarse por la falta de apoyo social percibido por aquellas personas que no tienen una pareja estable (Vivaldi y Barra, 2012). Esto es consecuente con otras investigaciones en las que se señala que el estado civil del cuidador puede contribuir a la reducción de la CV (Dorz et al., 2003; Yilmaz et al., 2009). Además, hubo diferencias entre la ocupación del cuidador y las puntuaciones en: i) CV, los jubilados y estudiantes tenían peores puntuaciones en CV y ii) la sintomatología somática, los desempleados tenían mayor sintomatología somática.

Se evidencia cómo todos aquellos que no se encontraban en posición de trabajar de forma remunerada obtenían puntuaciones más altas en medidas de malestar emocional. También se encontraron diferencias entre abandono del trabajo y sobrecarga del cuidador. Aquellos que abandonaban el trabajo tenían mayor sobrecarga. No es de extrañar la siguiente relación, ya que una mayor sobrecarga se asocia a un mayor nivel de dependencia del paciente, y esto va a dar lugar a que el cuidador dedique un mayor número de horas al cuidado, lo que conduce al absentismo laboral y, de forma drástica, al abandono del trabajo. Otra posible explicación es que la sobrecarga del cuidador se ha relacionado en

estudios como el de Castillo et al. (2008) con mayores puntuaciones en depresión. Así, una posible explicación a esta relación es que las personas que puntúan alto en sobrecarga pueden llegar a tener puntuaciones altas en depresión, y esto se ha relacionado con la probabilidad de ausentarse horas en el trabajo (Wilson et al., 2007).

Por otro lado, aquellos cuidadores que acudían a un servicio de psicología para ellos tenían mayores puntuaciones en sintomatología somática. Es posible que la presencia de los síntomas somáticos influya en la consideración sobre asistir a un servicio de apoyo psicológico, ya que puede ser una alarma para los propios cuidadores de que su salud se está viendo afectada. Los que utilizaban el servicio de fisioterapia para ellos también tenían menores puntuaciones en CV, mayores puntuaciones en sintomatología somática y mayor sobrecarga. Esto coincide con la investigación de Rodríguez-González et al. (2017) quienes encontraron que las personas con patologías que estuviesen siendo tratados con terapia física, sufrían un mayor estrés y afecciones emocionales.

6.4.3. Variables predictoras de la sobrecarga

El presente estudio analizó los factores relacionados con la carga del cuidador, y descubrió que la ocupación, el estado civil y el nivel de dependencia del menor influían en el nivel de sobrecarga. Aquellos cuidadores que no estaban casados o no tenían pareja, que no tenían trabajo y que tenían un hijo/a con un nivel de dependencia severo, se encontraban en niveles más altos de carga del cuidador. Se ha comprobado que, al aumentar la dependencia del niño o niña, los cuidadores deben dedicar más horas a las tareas de cuidado. Esto puede agotar la capacidad del cuidador para gestionar las demandas de cuidado y también genera una mayor fatiga (Siddiqui y Khalid, 2019). También se ha visto que la situación de desempleo y, en consecuencia, los bajos niveles de ingresos, han constituido una barrera significativa para la mayoría de los cuidadores (Roopchand-Martin y Creary-Yan, 2014). Por otro lado, estar soltero o separado se ha asociado a una mayor

sobrecarga debido a que el cuidador es la única persona que puede atender al afectado y, por tanto, asume toda la responsabilidad. Además, la mayoría de los cuidadores no dejan de trabajar, por lo que tienen que asumir esta responsabilidad además de su trabajo, lo que limita su tiempo de ocio (Dorz et al., 2003; McDonald et al., 1999; Yilmaz et al., 2009).

Uno de los hallazgos más importantes del presente estudio es que se encontró que la satisfacción vital y la sintomatología somática predecían si los cuidadores padecían un nivel intenso, moderado o ligero de sobrecarga. Por lo tanto, se puede concluir que el aumento de los síntomas somáticos y la reducción de la satisfacción vital pueden ser un factor de riesgo para la sobrecarga del cuidador. Los resultados obtenidos resultan congruentes, ya que el aumento de los síntomas somáticos se ha asociado en la literatura con una mayor presencia de estrés y malestar emocional (Park, 2021). Dentro de estos síntomas somáticos, se ha encontrado que la fatiga y las alteraciones del sueño se asocian a un mayor estrés del cuidador (Saban et al., 2016). Esta relación es explicada por Pagnini et al. (2010), quienes afirman que, en un primer momento, la sobrecarga puede expresarse en forma de los síntomas, es decir, la sobrecarga se expresa corporalmente. Por lo tanto, el desarrollo de intervenciones dirigidas a reducir estos síntomas puede ser un factor protector contra el desarrollo de la sobrecarga y los trastornos del estado de ánimo en el futuro.

Por otro lado, otros estudios han encontrado que la causa que subyace a la relación entre satisfacción con la vida y sobrecarga pueden ser los aspectos positivos del cuidado. Se ha documentado que una mayor satisfacción vital está significativamente asociada a una perspectiva más positiva del cuidado. Los cuidadores tienden a informar de una mayor satisfacción con la vida incluso en presencia de una mayor carga de cuidados que contribuye a una mayor experiencia positiva, incluso con un mayor número de tareas. Se

reconoce que la satisfacción con la vida es un factor que alivia la carga en las tareas estresantes del cuidado (Fauziana et al., 2018).

La relación entre la satisfacción vital, sintomatología somática y sobrecarga viene explicada por el factor "autoestima", entendida como la evaluación positiva general que un individuo hace de sí mismo, basada en el respeto a uno mismo y la autopercepción (Rosenberg, 1965).

La autoestima es una de las características que permite a los individuos hacer frente a las dificultades y es un recurso interno que protege de las influencias negativas en un entorno estresante (Kim, 2017). En este caso, se refiere a la capacidad percibida para afrontar retos y amenazas (Peay et al., 2015).

En el presente estudio se encontró que una alta puntuación en autoestima predijo una baja sintomatología somática y una alta satisfacción vital. Esta relación es coherente con otros estudios realizados con cuidadores de ER, en los que se encuentra relación entre autoestima y satisfacción vital (Gómez-Zúñiga et al., 2021) y sintomatología somática (Saban et al., 2016). Este factor se incluye dentro de la adaptación psicológica a la enfermedad, y constituye un factor protector frente al diagnóstico, indicando una mayor resiliencia (Vázquez et al., 2020). Así, una mayor autoestima de los progenitores de niños/as con distrofia y una mayor sensación de control sobre la situación de cuidado predijeron una mejor salud psicológica (Chen y Clark, 2010). Además, los familiares que cuentan con habilidades de afrontamiento adecuadas, alta autoestima y una red social de apoyo perciben menos carga y son capaces de identificar un mayor número de beneficios de la experiencia de cuidar (Magliano et al., 2014).

Por otro lado, aquellos cuidadores que estaban desempleados tenían un menor nivel de autoestima y una mayor sintomatología somática. Esta relación no es sorprendente, ya que se ha demostrado que el desempleo puede afectar directamente a la autopercepción

(Velo y Criado, 1994). Hay que tener en cuenta la importancia de esta variable, ya que, si un miembro de la familia se encuentra en situación de desempleo, es probable que no disponga de recursos económicos (o que se vean reducidos) para atender las necesidades del menor (acceso a recursos médicos o ayudas técnicas). Se trata, por tanto, de una fuente importante de estrés para la familia, que conduce a una menor percepción del manejo de la enfermedad, lo que puede provocar sentimientos de impotencia y desesperanza, que se traducen en problemas físicos y mentales. Entre ellos se incluyen el aumento de los síntomas somáticos (Hammarström y Janlert, 2002) y la disminución de la autoestima (Waters y Moore, 2002). Estos resultados también fueron encontrados en un estudio realizado con padres y madres de niños con distrofinopatías, y sugieren la necesidad de crear guarderías fuera del hogar apoyadas por el gobierno o servicios de respiro para los cuidadores, permitiendo a los progenitores reducir las tareas de cuidado de manera temporal y, consecuentemente, reducir el estrés y la sobrecarga (Chen y Clark, 2010).

Los cuidadores de niños/as con ENM se enfrentan a diario a retos derivados del cuidado que provocan un deterioro en su salud física y psicológica. En este estudio, se observa que estos cuidadores sufren una elevada sobrecarga, así como problemas asociados como baja satisfacción vital, elevada sintomatología somática y, en general, baja CV. Es fundamental conocer qué factores pueden favorecer la aparición de estos problemas, para poder prevenirlos e intervenir de forma temprana. Se observa que la falta de apoyo adecuado por parte del entorno cercano, unido al hecho de que el niño o la niña a su cargo presenta un alto nivel de discapacidad, provocará sobrecarga. Además de estas dos variables mencionadas, una autovaloración negativa y una mala situación laboral aumentarán la sintomatología somática y reducirá su satisfacción vital, lo que en última instancia generará más sobrecarga. Otra conclusión a la que llega este estudio es que variables socio-demográficas como la ocupación y el estado civil serán de especial relevancia para la

salud del cuidador. Por último, encontrar aspectos positivos en las tareas de cuidado puede mejorar la autoestima, reduciendo la aparición de consecuencias negativas. Este modelo explicativo de la sobrecarga es coherente con otro estudio realizado con cuidadores de enfermos crónicos, que concluye que la salud física y psicológica, la autopercepción, la capacidad funcional del niño o niña y las demandas de cuidado son predictores de la sobrecarga (Raina et al., 2004). Además, los resultados obtenidos se encuentran respaldados por dos importantes investigadores en este campo (Pearlin, et al., 1990; Zarit et al., 2002) que conceptualizan la sobrecarga o el estrés del cuidador como un fenómeno producido por varios factores, a saber: dificultades físicas y psicosociales.

6.5. Costes informales en cuidadores españoles

Los cuidados informales representan un recurso real invertido en la mejora de la CV de las personas que padecen alguna enfermedad, no siendo remunerados a pesar de tener que renunciar a su tiempo de ocio y de trabajo. Por otra parte, queda claro en la literatura el impacto económico que puede llegar a tener una enfermedad dentro de la sociedad y dentro de una unidad familiar, constituyendo un problema real al que muchos organismos deberían prestar atención. Sin embargo, y en el caso de las ER, la falta de conocimientos médicos y científicos sobre éstas a menudo se traduce en una investigación limitada y la consiguiente falta de comprensión de su impacto económico (Sequeira et al., 2021).

La presente tesis muestra una serie de costes económicos a los que tienen que hacer frente los familiares de niños/as con ENM. Se observa que los gastos anuales más altos se dan en los siguientes profesionales: en primer lugar, fisioterapia, seguido de los cuidadores externos, logopedia, médicos privados, atención psicológica y, por último, terapia acuática. En cuanto a los costes relacionados con el propio cuidado físico y mental del cuidador, nos encontramos con que el mayor gasto económico va dirigido a médicos

privados, gimnasio, fisioterapia y atención psicológica. En cuanto a los gastos en ayudas técnicas, el mayor uso de ayudas técnicas se dio en sillas de ruedas, férulas nocturnas, adaptaciones del baño y furgoneta adaptada. Por otro lado, y en cuanto a costes económicos se refiere, los más altos se dieron en compra de una nueva casa adaptada, compra de furgoneta, ascensor, elevador y silla eléctrica.

Analizando los costes de forma global, los más elevados se dan en las ayudas técnicas para el niño o la niña. Esto es congruente con el estudio de Larkindale et al. (2014), donde se encontró que los costes más altos en los familiares se daban en ayudas externas dirigidas a mejorar la movilidad del paciente con ENM.

Los gastos dirigidos a los profesionales para la atención del menor fueron inferiores en el presente estudio comparado con otro llevado a cabo con cuidadores de niños/as con el síndrome de Marfan, pero superiores en lo que respecta a los costes no médicos (Achelrod et al., 2014).

En general, se observa que los cuidadores sufren una gran carga económica derivada de los propios costes derivados de la atención sanitaria. Esto es consistente con un estudio llevado a cabo en EEUU, que pone de manifiesto la alta carga financiera que supone una ER. Este coste relacionado con la atención médica o sanitaria puede alcanzar millones de dólares al año en el caso de ciertas ER, e incluye hospitalizaciones y visitas a urgencias, medicamentos, salud dental, cuidados paliativos, visitas ambulatorias, costes y reembolsos de seguros, rehabilitación, atención sanitaria a domicilio, dispositivos de asistencia, servicios sociales y cuidadores externos (Navarrete-Opazo et al., 2021).

La media de horas semanales invertidas por parte de los cuidadores en actividades necesarias para su hijo/a con ENM fue muy superior en comparación con otro estudio con otras enfermedades crónicas y en comparación con el estudio de cuidadores de personas mayores con dependencia (Harrow et al., 1995; Van Houtven et al., 2010). Cuando se

compara con otros estudios con pacientes con ER, se puede señalar que la media de horas semanales de la presente muestra es superior a otros estudios como el de Hendriksz et al. (2014), realizado con pacientes con síndrome de Morquio, y como el de López-Bastida et al. (2017), llevado a cabo con cuidadores de pacientes con AME. En comparación con cuidadores de pacientes con ELA, la media de horas invertidas a la semana por los cuidadores es superior a la presente muestra (López-Bastida et al., 2009).

La mayoría de los pacientes con patologías neuromusculares son asistidos en sus hogares debido a las limitaciones de movilidad producidas por la enfermedad. Por la presente razón, son las familias las que asisten a los pacientes, dedicando un elevado número de horas a las labores de atención, lo que provoca una carga importante entre los miembros de la unidad familiar. Debido a que el número de horas semanales dedicadas al cuidado se ha asociado en la literatura a un aumento en la carga del cuidador, es necesaria la existencia de servicios de respiro e iniciativas similares para mejorar el bienestar de los cuidadores (Valcárcel-Nazco et al., 2022).

Cuando se evalúa el impacto económico de una enfermedad, es de especial relevancia analizar todos los factores que pueden influir en que este impacto se vea reducido o aumentado. Por ello, en la presente tesis se analiza el porcentaje de dinero que los cuidadores invierten de su propio salario en costearse los servicios sanitarios necesarios para su hijo/a, así como ayudas técnicas, teniendo en cuenta el dinero subvencionado por parte de organismos públicos o privados.

La renta de la unidad familiar al año dirigida a los gastos en los profesionales indica, de forma global, que el porcentaje más alto en cuanto a profesionales para el menor se destina a fisioterapia, atención psicológica y logopedia, siendo el primero el más dominante. No es de extrañar este dato, debido a que en España uno de los servicios privados más demandados en enfermedades crónicas es el servicio de fisioterapia. En lo que se

refiere al porcentaje de renta destinado a profesionales para el propio cuidador, los más altos se destinan a médicos privados, fisioterapia y atención psicológica. Estos porcentajes son importantes para las familias, ya que aquellas más desfavorecidas tendrán que afrontar una situación financiera grave que afectará a todas las esferas de su vida. Se trata de un agravante del estrés, siendo los más afectados aquellos cuidadores con bajos ingresos y pacientes con alto grado de dependencia (Moreira de Souza y Turrini, 2011).

Asimismo, los costes de atención informal se han identificado como uno de los factores principales que impulsan el coste de la carga de la enfermedad, con un aumento de los gastos junto a la progresión de la misma (Schreiber-Katz et al., 2014). En el presente estudio se ha empleado el método de sustitución o reemplazo, ya que es un procedimiento ampliamente utilizado por investigadores a nivel nacional e internacional (Chevreul et al., 2015; Delgado et al., 2014; Hanratty et al., 2007; Hollander et al., 2009; Joo et al., 2015; Langa et al., 2001; Moreno y Guerrero, 2009; Rice et al., 1993; Rivera et al., 2009).

En primer lugar, cabe destacar que este método tiene limitaciones a la hora de hacer comparaciones entre estudios internacionales, ya que no se cuenta con una homogeneidad de salario a nivel mundial. Se observa que, en comparación con estudios que se han llevado a cabo en EEUU, el coste asociado al cuidado según el método de sustitución o de reemplazo es muy superior al de la presente muestra (Hollander et al., 2009; Joo et al., 2015). Sin embargo, se observa cómo la media de horas semanales dedicadas al cuidado es inferior a este estudio, por lo que sus salarios son superiores. En comparación con una investigación desarrollada con cuidadores de personas que se encontraban en situación de dependencia en Inglaterra, el coste asociado al cuidado también fue superior (Hanratty et al., 2007). Se aprecia en diferentes estudios con cuidadores de pacientes con

Enfermedad de Alzheimer en EEUU y en España que los costes informales anuales también son superiores al del presente estudio (Rice et al., 1993; Rivera et al., 2009).

Sin embargo, el método de reemplazo muestra un coste económico informal mayor en esta muestra que en el estudio de Moreno y Guerrero (2009), estudiando múltiples patologías, en las cuales se incluían enfermedades de baja y alta prevalencia. También el estudio de Chevreul et al. (2015), con cuidadores de pacientes con esclerosis sistémica, muestra costes informales inferiores a los del presente estudio. Este resultado es similar cuando se compara con el de Delgado et al. (2014), que refiere unos costes informales inferiores en cuidadores de pacientes con insuficiencia cardíaca crónica. Otro estudio con cuidadores informales de personas con demencia llevado a cabo en EEUU muestra costes inferiores a los de la presente muestra, teniendo en cuenta escenarios similares (salario mínimo parecido en ambos estudios) a la hora de utilizar el método de reemplazo (Langa et al., 2001).

Tras la revisión de trabajos publicados a nivel internacional, se observa que se realiza un análisis específico con el método de reemplazo, si bien la metodología de evaluación se caracteriza por ser heterogénea entre países y estudios. Este análisis consiste en observar si existen diferencias en los costes informales (medidos a través de este método) entre los diferentes grados de dependencia del niño o niña que padece la enfermedad. En la presente tesis se encuentra que, a mayor nivel de dependencia del menor, los costes son superiores. Esto es consistente con el estudio mencionado anteriormente (Lar-kindale et al., 2014), en el que a medida que aumentan las demandas del cuidado del paciente, aumentan los costes. También es consistente con un estudio llevado a cabo en India, realizado con pacientes con enfermedades que afectan al aparato locomotor, en el que la sobrecarga financiera es más elevada en aquellos familiares de niños y niñas con

dependencia severa (Laskar et al., 2010). No es de extrañar esta relación, ya que el aumento de la dependencia del niño o niña va a dar lugar a un mayor requerimiento de ayudas técnicas y de servicios de salud, y, por tanto, a un aumento de costes. El nivel de dependencia infantil conlleva una serie de costes económicos inmediatos y a largo plazo que tienen importantes implicaciones para el bienestar del menor, la familia y la sociedad (Stabile y Allin, 2012).

Los resultados expuestos a lo largo del presente apartado enfatizan las necesidades de este colectivo. Por un lado, es importante destacar la reducción del tiempo de ocio que sufren los cuidadores debido a las horas de cuidado, que se podría solventar introduciendo servicios de respiro. Estos servicios de respiro consisten en una variedad de prestaciones que incluyen las guarderías, instituciones o respiro en el propio hogar. Por otro lado, este “respiro” también puede ser proporcionado por otros familiares que se ofrezcan a llevar a cabo las tareas de cuidado (Greenwood et al., 2012). Estos servicios han sido evaluados como una de las estrategias más utilizadas y más eficaces que permiten dar un descanso al cuidador a un bajo coste (Daza-Gallardo et al., 2022). A pesar de que en el caso español existe el llamado Servicio de Ayuda a Domicilio (SAD), que se encarga de procurar ayuda en situaciones de dependencia en las que el cuidador principal es un familiar, se han identificado dificultades a la hora de dar respuestas rápidas y eficientes (Rojas, 2020). Por ello, deberían generarse un mayor número de programas de respiro al cuidador, y detectarse de forma temprana situaciones en las que el cuidador no puede manejar de manera adecuada las demandas de la persona que padece la enfermedad. Esto posibilitaría que la persona cuidadora sienta más apoyo en el cuidado y por tanto un menor estrés generado por la propia situación.

En lo que respecta al apartado relacionado con el impacto económico, los cuidadores se ven gravemente afectados, generando aún más desigualdad en aquellos con bajos

recursos económicos. Así, este va en aumento a medida que la enfermedad progresa, por lo que muchas familias se van a encontrar en una situación desfavorecida como consecuencia del impacto económico de la enfermedad. Por consiguiente, es de imperiosa necesidad la detección de familias que se encuentren en una situación de vulnerabilidad debido al impacto económico de la enfermedad. Por otro lado, y teniendo en cuenta que muchos cuidadores deben acceder a servicios privados para poder recibir una atención veloz y adecuada, se considera de especial relevancia destinar un mayor número de ayudas económicas a este colectivo, así como generar servicios de acceso gratuito y de calidad para la atención multidisciplinar.

En general, se observa a lo largo del *Estudio I* el gran impacto económico que producen las ENM, corroborado por una reciente revisión bibliográfica, que muestra la alta carga económica que conlleva este tipo de enfermedades para la sociedad y para la propia familia (García-Pérez et al., 2021). Sin embargo, esta carga económica que afronta la familia parece darse de forma independiente al país o al sistema socioeconómico (Shahat y Greco, 2021). Se ha visto que la existencia de una carga económica sustancial producida por la discapacidad infantil se da también en países con cobertura pública de salud, educación y servicios sociales (Shahat y Greco, 2021). Por tanto, cuando el sistema público no cubre las necesidades de estos pacientes, entra en acción otros organismos para hacer frente a esta problemática.

6.6. Rol de las asociaciones de pacientes y análisis comparativo entre México y España

A partir de los resultados obtenidos en el *Estudio I* y *Estudio II*, se concluye que el impacto económico y psicosocial de las ENM muchas veces no es abordado por los sistemas políticos ni de salud. Como consecuencia de que estas necesidades no sean abordadas por el Estado aparecen las asociaciones de afectados, encargadas de velar por el

bienestar del paciente y de sus familias. Éstas hacen un trabajo diario de apoyo y sostén a los afectados, así como de sensibilización y concienciación de la enfermedad a la sociedad. Por otro lado, también fomentan la investigación en ER y luchan por la mejora de la CV de este colectivo.

Es importante destacar que las políticas de salud dirigidas a las ER han tenido cursos y desarrollos diferentes entre continentes y países, si bien el *Estudio III* se ha centrado de forma específica en dos países: México y España. En España, la primera política dirigida a las ER se desarrolló en el 2009 (Vicente et al., 2018), mientras que en México la primera acción remonta al 2012 (Catamara, 2019). Siendo muy diferentes los cursos que han seguido estos países, se puede observar a lo largo de la literatura que existe un impacto económico y emocional en las familias de niños que padecen DMD.

Como consecuencia de este impacto, aparecen las asociaciones de afectados para abordar las necesidades de los pacientes y sus familias, adaptándose a las necesidades que no son cubiertas por el Estado. Por tanto, en función del país en el que se encuentren, van a desarrollarse dentro de la asociación unas líneas de actuación u otras. En el caso de México, debido a que cuentan con un sistema de salud más privatizado, las asociaciones se van a encargar de distribuir una atención médica y de calidad a estas familias, que es lo primordial. Esto es respaldado por un estudio que realizó una evaluación de necesidades en niños y niñas con discapacidad en países de bajos ingresos, llegando a la conclusión de que, teniendo en cuenta la jerarquía de la pirámide de Maslow, van a primar aquellas necesidades que resultan básicas para el/la niño/a, las fisiológicas, relacionadas con su propia salud (Lygnegård et al., 2013).

En el caso de España, que cuentan con una cartera de servicios sanitarios públicos y de acceso gratuito, las asociaciones se encargarán de otro tipo de cuestiones como fomentar el apoyo social o el desarrollo de campañas de sensibilización y concienciación (Castillo-Esparcia y López-Villafranca, 2016).

Debido a estas diferencias, el *Estudio III* examinó el papel de las organizaciones en la reducción del impacto emocional y económico de la enfermedad en los cuidadores, analizando los gastos financieros incurridos por los cuidadores de personas con DMD en México y España y las consecuencias físicas y psicológicas de la prestación de cuidados.

Mientras que la situación socioeconómica en cada uno de estos países difiere en muchos aspectos, se encontró que el impacto económico de la DMD en estas familias fue alto y significativo en ambos países. Los sistemas sociales y de salud no abordan adecuadamente las necesidades de los pacientes con estas condiciones. Las familias de ambos países dedican una gran parte de sus ingresos a profesionales de la salud tanto para el menor como para el cuidador. Sin embargo, las asociaciones de apoyo a los pacientes con DMD juegan un papel esencial en la reducción del impacto económico y psicológico de estas familias.

En primer lugar, los gastos anuales más elevados en los que incurrieron estas familias estaban relacionados con las ayudas técnicas dirigidas al cuidado de su hijo/a, seguidos de los gastos asociados a los profesionales de la salud para tratar al niño o niña y, por último, los gastos relacionados con los profesionales que prestan servicios al cuidador. Tanto en España como en México, los costes más elevados estuvieron relacionados con la compra de ayudas técnicas para mejorar la movilidad y el desarrollo funcional en las AVDs, ya que la edad media de los pacientes de este estudio estaba entre los 13 y los 14 años. Es a partir de esta edad cuando aumenta el grado de discapacidad. Del mismo modo, otro estudio que se centró en los familiares de personas con ENM poco frecuentes

descubrió que la compra de ayudas técnicas suele suponer un coste sustancial que la familia debe asumir (Larkindale et al., 2013). Estos gastos en ayudas técnicas fueron significativamente diferentes entre los dos países. Se encontró que los cuidadores mexicanos gastan menos dinero que los españoles en ayudas técnicas, siendo éste el gasto más destacado observado en el presente estudio. Una de las razones de esta diferencia es la labor fundamental de las asociaciones a la hora de proporcionar al paciente ayudas técnicas, como sillas de ruedas u otras ayudas ortopédicas.

Además, estos datos se vuelven aún más sustanciales si se considera el porcentaje de la renta familiar que se destina a los gastos asociados a la enfermedad. Hay que tener en cuenta que los ingresos mínimos por unidad familiar son diferentes en México y en España. Por lo tanto, es fundamental considerar los ingresos mínimos de cada familia, así como los gastos y subvenciones recibidas. Los porcentajes más altos de renta familiar dirigidos al cuidado del paciente en España y México también se dieron en los costes de las ayudas técnicas, tal y cómo observamos en el *Estudio I*. Sin embargo, los porcentajes también fueron notables en cuanto a los costes asociados a los profesionales dirigidos al niño o niña y al cuidador. En el caso de México, estos resultados fueron consistentes con un estudio previo que estimó que las familias de las personas con DMD gastan gran parte de sus ingresos en el cuidado (Carbajal-Rodríguez y Navarrete-Martínez, 2015).

En cuanto al número de horas semanales dedicadas al cuidado, fue mayor tanto en México como en España que en estudios anteriores centrados en los cuidadores de personas con esquizofrenia (Schene et al., 1998), cuidadores de personas mayores (Cook et al., 2018) y cuidadores de personas con demencia (Rabarison et al., 2018). Sin embargo, no hubo diferencias significativas entre ambos países.

Además, hubo diferencias entre España y México en cuanto a las subvenciones. Los resultados mostraron que las subvenciones dirigidas a los servicios sanitarios para

el/la niño/a y a las ayudas técnicas son mayores en España que en México. Esta diferencia puede deberse a que, en España, el sistema sanitario es público y, por tanto, hay una mayor oferta de servicios públicos a disposición del paciente, de forma gratuita. Sin embargo, al analizar el impacto global de estos gastos y subvenciones en la vida del cuidador, considerando su salario, no hubo diferencias significativas. Por lo tanto, cuando se realizan estudios del impacto económico que puede generar una enfermedad, es de especial relevancia considerar el salario de la persona, las subvenciones recibidas y el impacto emocional.

Por otro lado, se observa que los cuidadores de niños con DMD reciben más subvenciones para el cuidador en México que en España. Es importante destacar que las fuentes de financiación son diferentes en los dos países: en México, provienen principalmente de las asociaciones de apoyo a los pacientes (Zhu et al., 2014), mientras que, en España, como se comenta anteriormente, provienen sobre todo de organismos públicos (Luque et al., 2022). Las asociaciones se agrupan en torno a un grupo de patologías o a una patología en específico, y dedican todos los fondos y presupuestos a éstas. Sin embargo, los organismos públicos tienen que repartir estos recursos entre miles de patologías y problemáticas sociales.

Otra de las explicaciones a estas diferencias encontradas radica en la forma en la que se realizan las intervenciones con los pacientes. Las intervenciones en México son multidisciplinarias y provienen de las propias asociaciones. Éstas ponen a disposición de los pacientes y familiares los servicios de profesionales (neurólogos, neumólogos, cardiólogos, etc.) necesarios para la atención integral de sus necesidades. Como se ha mencionado anteriormente, el análisis transcultural del *Estudio III* se basa en dos modelos de actuación diferentes. En el caso mexicano, cada paciente es atendido simultáneamente

por otros profesionales, mientras que, en España, las organizaciones de pacientes no proporcionan esta coordinación clínica. En España existe un modelo muy fragmentado, en el que la atención es pública y gratuita pero no integral, por lo que la atención no es simultánea. En este caso, las asociaciones exigen que los pacientes reciban una atención completa y simultánea. Por ello, el tratamiento y la atención multidisciplinar debe ser un elemento positivo a tener en cuenta a la hora de desarrollar y establecer planes de actuación para reducir el impacto de la enfermedad en este colectivo. Por todo ello, los pacientes y sus familias buscan en organismos privados la atención multidisciplinar e integral que no obtienen de la cartera de servicios públicos, aumentando el gasto y el impacto económico de la enfermedad.

Como se comenta a lo largo de los *Estudios I, II y III*, las ENM no sólo tienen un impacto económico, sino también emocional. No es diferente el caso de los familiares de niños de DMD, el cual se analiza de forma específica en el *Estudio III*. Debido a las características clínicas de la DMD, ésta tiene un importante impacto emocional en las familias.

Los cuidadores en España tenían puntuaciones que hacían referencia a una sintomatología somática de gravedad media y niveles de sobrecarga de leves a moderados. En cambio, los cuidadores de México tenían puntuaciones consistentes con síntomas y niveles de sobrecarga leves. La presencia de somatización en los cuidadores es común en la literatura (Saban et al., 2016; Vasquez et al., 2009). Esto es consistente con el hecho de que el cuidado de una persona con dependencia no sólo afecta al bienestar psicológico, sino que también puede tener un impacto negativo en la propia salud del cuidador (Cheshire et al., 2010). Los resultados obtenidos en sintomatología somática fueron más altos en el caso de España y más bajos en el caso de México en comparación con otros estudios con pacientes con ansiedad y depresión (Ros et al., 2010), con cuidadores de personas

con enfermedad de Alzheimer (Durán-Gómez et al., 2020) y con cuidadores de pacientes con ER (Li et al., 2021). Lo mismo ocurrió en las puntuaciones de sobrecarga. Los resultados obtenidos fueron más altos para la muestra de España y más bajos para la de México que los observados en cuidadores de pacientes con ER, concretamente con AME (Aranda-Reneo et al., 2020) y con Wolf-Hirschhorn (Berrocoso et al., 2020). En el caso de los estudios realizados específicamente en México y con población normativa, encontramos que la puntuación obtenida en la presente muestra es mayor en ambos casos (González-Ramírez et al., 2009).

También se observa una reducción de la satisfacción vital dentro del impacto físico y psicológico. Se observa que los cuidadores sienten que no han conseguido sus objetivos vitales y que sus circunstancias no son favorables. La media de satisfacción vital en el estudio fue inferior a la de otros estudios realizados en población "normativa" (Limonero et al., 2012; Martínez et al., 2004; Reig-Ferrer et al., 2001), tal y como se observa en el *Estudio II*. Sin embargo, la media de satisfacción vital en México fue similar a la encontrada en un estudio anterior con población mexicana normativa (Blázquez et al., 2015).

En cuanto a las puntuaciones obtenidas en la escala CarerQoL, México y España demostraron niveles de CV más bajos que otros estudios relacionados con cuidadores informales (Baji et al., 2021; Fitzgerald et al., 2018; Jain et al., 2018; Voormolen et al., 2021).

La presencia de alteraciones emocionales en los cuidadores de personas dependientes ha sido ampliamente estudiada y corroborada por diferentes estudios (Borg et al., 2006; Gräsel et al., 1995; Malhotra et al., 2012). La dependencia del paciente, junto con otras variables contextuales y clínicas, provoca un progresivo deterioro físico y mental en el cuidador, lo que conlleva síntomas depresivos y pone en riesgo su salud psicológica

(De Alba-Agredano et al., 2015). En el *Estudio II* se encontraron resultados similares. Se ha descrito a lo largo de la literatura que los cuidadores de niños/as con ENM suelen informar de altos niveles de estrés relacionados con las demandas del paciente, el aislamiento social (Mah et al., 2008) y la baja CV (Yilmaz et al., 2010).

Considerando una comparación transcultural, se encontró que los cuidadores españoles tenían síntomas somáticos más severos, niveles de sobrecarga más altos y menor satisfacción con la vida que los cuidadores mexicanos. Estos resultados deben ser contextualizados y analizados considerando el contexto cultural de cada país, y teniendo en cuenta que los cuidadores de México eran exclusivamente mujeres. Para las mujeres mexicanas la maternidad es, en muchos casos, una exigencia social que da sentido a sus vidas, ya que es un elemento constitutivo de la "identidad femenina". A las mujeres siempre se les ha exigido que se ocupen de la crianza de los/as hijos/as, que se encarguen del cuidado de las personas enfermas y que proporcionen afecto y apoyo como madres/esposas. Por lo tanto, las mujeres adaptan su estilo de vida para dar prioridad a sus funciones familiares y de crianza como parte de su identidad (de Oca et al., 2013). Por ello, es probable que el estrés psicológico y físico relacionado con la enfermedad de su hijo se atenúe al integrarlo en su responsabilidad como madres. Otra razón que puede explicar estas diferencias es la atención integral que reciben las madres, señalada a lo largo del *Estudio III*, constituyendo una característica representativa de la asociación mexicana. La seguridad que tienen las madres de que sus hijos serán atendidos de forma integral por varios especialistas puede estar influyendo en su impacto emocional, reduciendo su efecto, y generando un bienestar psicológico entre ellas.

Además, como se ha mencionado anteriormente, México se caracteriza por una fuerte cultura de asociacionismo, y de crear redes de apoyo dedicadas a favorecer a las ER. El apoyo social es un recurso vital para afrontar la enfermedad de un familiar y una

variable que puede reducir el impacto de la enfermedad (Espinoza-Miranda y Jofre-Aravena, 2012). El papel decisivo que desempeñan estas asociaciones en el apoyo a las familias puede minimizar las consecuencias emocionales de la enfermedad de un menor.

En general, se demuestra que las familias destinan gran parte de sus ingresos al cuidado del paciente. No es de extrañar este resultado, ya que un estatus socioeconómico bajo o medio presupone que los progenitores deban realizar horas extra en el trabajo para obtener unos ingresos suficientes que permitan cubrir las necesidades básicas de la familia y pagar los servicios de apoyo profesional para su hijo/a (Ndame, 2020).

El *Estudio III* demuestra diferencias en la situación de los cuidadores pertenecientes a las asociaciones de México y España. Se observa que los cuidadores de niños con DMD en México tienen un mayor bienestar y se ven menos afectados por el impacto económico de la enfermedad, lo cual es atribuible a la labor que realizan las asociaciones en el día a día y al hecho de que generan una red de apoyo social y de servicios de salud que ponen a disposición del paciente de forma gratuita. Estas diferencias también pueden atribuirse a cuestiones culturales y al hecho de que México tiene una cultura de apoyo muy arraigada.

Por tanto, a través de estos resultados se demuestra que una red de apoyo óptima y una atención médica y sanitaria multidisciplinaria integral mejorarían la vida tanto de los pacientes como de sus familias, reduciendo el impacto negativo de la enfermedad en la familia.

A lo largo de la presente tesis se ha puesto de manifiesto el impacto que tiene una ENM en la vida de los progenitores y, en definitiva, en el entorno familiar. El impacto económico y emocional que sufre la familia no pasa desapercibido, generando una problemática individual y social a la que los sistemas públicos deben hacer frente. Cuando se expresan los datos epidemiológicos de estas patologías, se genera cierto recelo sobre

si son patologías a las que los órganos gubernamentales deben prestar atención. Sin embargo, cuando se considera la totalidad de casos, éstos suponen un gran número de personas afectadas. Los estudios aquí expuestos son una prueba del gran desafío que supone recibir un diagnóstico de una enfermedad de este tipo en la familia, y de la necesidad de apoyo social, emocional, y económico, que en muchas ocasiones está ausente. Cabe destacar la necesidad de un mayor número de investigaciones en este ámbito, dirigidas a evaluar y establecer protocolos de acción en aquellas familias más vulnerables, pero también preventivas, destinadas a detectar casos en los que se puedan llegar a desarrollar problemas emocionales como consecuencia de las continuas demandas de cuidado. Asimismo, una mayor visibilidad de este colectivo se convierte en algo indispensable, reconociendo la gran labor que realizan los cuidadores día a día, y que, gracias a ésta, muchas familias y personas afectadas progresan y viven una vida digna y de calidad.

Con respecto a las limitaciones de la presente tesis, se deben destacar las siguientes. Las limitaciones de estos estudios incluyen la extensión del protocolo y su duración. La longitud de los cuestionarios ha podido generar fatiga en el participante y producir una respuesta menos elaborada, además de una pérdida muestral. Muchos participantes sabían de antemano la duración del protocolo, lo que pudo producir, en última instancia, una negativa a participar en éste.

Otra limitación está relacionada con el reclutamiento de la muestra. Ésta estuvo compuesta por un porcentaje importante de afectados por DMD. Además, los grupos creados según el nivel de dependencia no son homogéneos y el tipo de muestreo utilizado (de conveniencia) ha podido resultar una limitación. Sin embargo, es importante tener en cuenta que realizar un estudio con ENM de baja prevalencia dificulta la selección aleatoria de los participantes. Asimismo, la no inclusión de otros cuidadores familiares, como

hermanos, tíos, tías, abuelos, etc., pudo haber sesgado el estudio, ya que en muchas familias son los principales cuidadores de la persona dependiente. Por último, la proporción de participantes por sexo no estuvo equilibrada, lo cual dificulta la interpretación de los resultados para el colectivo masculino.

Otra de las dificultades encontradas en la presente tesis incluye la dificultad de hacer comparaciones relacionadas con los costes informales entre estudios internacionales, ya que los salarios no son homogéneos en todo el mundo. También se encontraron dificultades a la hora de realizar comparaciones entre las adaptaciones internacionales de la escala de satisfacción con la vida, como ya se ha mencionado. Por otro lado, otra limitación encontrada en el presente estudio fue la medición de la CV obtenida a través del CarerQoL, que es global y unidimensional, no permitiendo evaluar exhaustivamente qué dimensiones de la CV son las más afectadas.

La creación de un protocolo dirigido a valorar los costes informales de un grupo de enfermedades es uno de los aspectos más relevantes de la presente tesis. Se trata de una línea que debe de ser tratada en futuras investigaciones, ya que a día de hoy se carece de un protocolo unificado a nivel nacional o internacional, y por ello se ve afectada la comparación entre estudios. Como se ha mencionado anteriormente, aunque la investigación sobre los costes derivados de determinadas patologías ha aumentado, no existe en la actualidad una metodología para evaluarlos. Asimismo, recoger los resultados a través de este protocolo a nivel longitudinal sería conveniente para evaluar la evolución de los costes derivados del empeoramiento de las ENM de los participantes. En este sentido, la elaboración de un protocolo estándar para el análisis consistente del estado físico y psicológico del cuidador resulta de especial interés, de cara a llevar a cabo intervenciones que contemplen las necesidades específicas de este colectivo. Por otro lado, otras perspectivas de cuidadores no parentales, como hermanos, abuelos o tíos, podrían incluirse

en la investigación. Futuros estudios podrían incluir otras enfermedades poco frecuentes diferentes a aquellas incluidas en la presente tesis, por ejemplo, motoras o endocrinológicas, e incluir nuevas variables que han demostrado influir en la sobrecarga en otros estudios, como el apoyo social o los problemas de conducta de los niños o niñas.

Esta tesis resalta la importancia de realizar intervenciones a través de un enfoque centrado en la familia que reconozca que ésta es fundamental para la salud del menor. Puede ser útil incluir un apoyo integral no sólo para el/la niño/a afectado, sino también para la familia, por ejemplo, con la participación en un grupo de apoyo de padres y madres (Thomson et al., 1992). Esto se debe a que los progenitores con valores solidarios, implicados y con actitudes positivas aumentan la resiliencia al estrés en sus hijos e hijas (Gocheva et al., 2019; Nereo et al., 2003).

Asimismo, un modelo de atención multidisciplinar debe ser considerado como un elemento positivo. Los resultados obtenidos demostraron cómo esta atención afecta positivamente a pacientes y familiares, por lo que debe ser considerada en estudios futuros y al desarrollar planes de intervención en salud. Asimismo, el hecho de que los cuidadores mexicanos tengan un mayor bienestar general sugiere que contar con un valor cultural de apoyo social es fundamental para el bienestar de esta población, así como una atención médica multidisciplinaria y de calidad. Por otro lado, las variables de género deben ser consideradas en futuras investigaciones, ya que se resalta constantemente en la investigación la participación mayoritaria de las mujeres en las labores de cuidado.

VII. Conclusioni

7. Conclusioni

Di seguito è riportata una ripartizione delle principali conclusioni tratte dai tre articoli che compongono questa tesi:

- a) Questo studio mostra che chi si prende cura di bambini con malattie neuromuscolari deve affrontare una serie di costi elevati legati alla propria salute fisica e psicologica. Le donne rappresentavano la percentuale maggioritaria dei partecipanti e la maggior parte di loro aveva figli con grave dipendenza. Inoltre, è stato riscontrato che, sia il gruppo di bambini con gravi bisogni di supporto, sia i loro caregiver, avevano necessità maggiori rispetto ad altre popolazioni con e senza patologia. A sua volta, è importante sottolineare che esistono alcuni finanziamenti pubblici affinché le persone colpite possano accedere ai servizi sanitari. Tuttavia, i finanziamenti da parte dei governi regionali e delle organizzazioni non-profit sono praticamente inesistenti per i costi associati al supporto professionale per gli operatori sanitari. Inoltre, se questi caregiver partono da una situazione socioeconomica bassa, la dedizione alla cura aumenta la loro vulnerabilità. Pertanto, queste situazioni danno origine alla disuguaglianza sociale in questo gruppo. Infine, è stato riscontrato anche che i caregiver donne, single o separate, e disoccupate presentavano un peggiore stato di salute fisica e psicologica.
- b) Questo studio ha presentato le variabili predittive del sovraccarico nei caregiver di bambini con malattie neuromuscolari. Non essere sposati o non avere un partner, non avere un lavoro retribuito e il bambino sotto la loro cura soffre di una grave dipendenza, aumentano i livelli di sovraccarico del caregiver. Si osserva che la presenza di sintomi somatici e la soddisfazione della vita predicono che il genitore soffra di un grado o dell'altro di

sovraccarico. Allo stesso modo, l'autostima del caregiver di fronte alla malattia del bambino influenzerà i sintomi somatici e la soddisfazione di vita. Infine, la disoccupazione è un importante fattore di rischio per futuri problemi di salute legati all'assistenza.

- c) Lavorare per ridurre i sintomi somatici dei caregiver, evitare problemi fisici e migliorare la loro soddisfazione di vita e l'autostima potrebbero essere considerati fattori protettivi. Conoscere i predittori del carico dei caregiver è importante per i professionisti incaricati di sviluppare programmi di supporto psicologico. Questa analisi sottolinea l'importanza di prestare particolare attenzione alla presenza di determinati sintomi nei caregiver e prestare attenzione anche all'ambiente della persona, al fine di evitare di sovraccaricarli. In questo modo, l'esperienza di cura non deve essere dannosa per la loro salute fisica e psicologica. Infine, l'analisi della relazione tra predittori sociodemografici e psicosociali è fondamentale per rivedere gli attuali protocolli di valutazione della dipendenza, evidenziando le aree di maggior impatto sul caregiver.
- d) Comparativamente, i caregiver messicani di bambini con DMD avevano una migliore salute fisica e psicologica rispetto ai caregiver spagnoli. Inoltre, l'impatto economico della malattia è notevolmente ridotto in Messico rispetto alla Spagna, grazie al ruolo delle associazioni dei pazienti. Queste associazioni assicurano che ogni paziente sia curato contemporaneamente da diversi professionisti nel caso messicano, mentre le organizzazioni di pazienti non forniscono questo coordinamento clinico in Spagna. In questo caso, da parte loro, svolgono quotidianamente un lavoro di rivendicazione affinché i pazienti ricevano un'assistenza completa e simultanea. In Spagna esiste un modello

frammentato in cui l'assistenza è pubblica e accessibile ma non completa. Per questo molti genitori si fanno carico dei costi degli specialisti privati perché non sono soddisfatti delle cure che ricevono.

- e) Un'assistenza integrata, completa e multidisciplinare, così come lo sviluppo di programmi di sostegno sociale per i caregiver, contribuirebbe a migliorare la vita dei pazienti e delle loro famiglie. Poiché i sistemi sanitari spesso non riescono a soddisfare tutte le esigenze della famiglia, le organizzazioni di sostegno ai pazienti affetti da DMD svolgono un ruolo cruciale nel ridurre l'impatto economico e psicologico della malattia su queste famiglie. A livello individuale e sociale, dovrebbero essere promossi valori culturali come il sostegno sociale per il benessere di questo gruppo, nonché misure governative per sviluppare un portafoglio di servizi sanitari che rispondano alle esigenze di questi pazienti.
- f) Nel contesto attuale, la società evolve verso una maggiore individualità, sostenuta dall'ideologia dell'auto-aiuto, dell'autoefficacia o dell'autocontrollo. Questa individualità si riflette spesso nella società attraverso l'uso dei social network, l'uso costante di questi e i cambiamenti nella comunicazione interpersonale. Tutto ciò implica che le persone interagiranno in modo meno intimo e più impersonale, e che il contatto avvenga attraverso una fotografia o un commento scritto su una piattaforma virtuale. Questi fattori generano, in molte occasioni, sentimenti di solitudine e isolamento nelle persone che non soddisfano gli standard sociali. Cioè, soffrire di una malattia cronica o essere il caregiver di una persona dipendente significherà, nella maggior parte dei casi, un allontanamento dalle proprie relazioni sociali. D'altra parte, appariranno anche sentimenti di incomprensione e mancanza di sostegno da

parte dei coetanei e degli enti pubblici. Svolgere attività in isolamento con scarsa assistenza sociale è la realtà vissuta da molti padri e madri di figli e figlie con malattie neuromuscolari. In molte occasioni, questa solitudine e isolamento si spiegano con la scarsa comprensione della malattia da parte della cerchia sociale della persona, nonché con pregiudizi, convinzioni irrazionali, relazioni sociali ridotte o abilità sociali ridotte. È stato dimostrato che la solitudine può diventare uno degli indicatori con il maggior peso quando si tratta di sviluppare problemi emotivi e uno dei principali determinanti della salute delle persone. Nei paesi in cui la società è caratterizzata da un maggiore senso di comunità, espresso in indicatori di un alto livello di sostegno sociale, da altruismo, aiuto agli altri ed empatia, i sentimenti di solitudine diminuiscono e, quindi, la sofferenza di questi si riduce. Al di là del ruolo che le associazioni hanno nella cura che ricevono i pazienti e le loro famiglie, il contesto culturale messicano fa sentire i caregiver supportati durante tutto il processo da altre madri con bambini che hanno la stessa patologia, e che si sentono in molte occasioni integrate nella loro comunità. Dopo aver completato questa tesi, è stato possibile concludere che un adeguato sostegno sociale sia da parte dei colleghi che da organizzazioni pubbliche e private può generare un senso di comprensione e una riduzione dei sentimenti negativi e dei problemi di salute. Sia le organizzazioni pubbliche che quelle private, nonché la società, devono generare una rete di supporto e cura per le persone che vivono in situazioni di vulnerabilità e dipendenza.

7. Conclusiones

A continuación, se desglosan las principales conclusiones extraídas de los tres trabajos que conforman la presente tesis:

- a) Este proyecto presenta las características sociodemográficas de los progenitores y las consecuencias socioeconómicas de tener a un miembro en la familia con una ENM. Así, los cuidadores de niños/as con ENM tienen que hacer frente a una serie de elevados costes relacionados con su propia salud física y psicológica. Las mujeres representaban el porcentaje mayoritario de los participantes, y la mayoría de ellas tenían hijos/as con dependencia severa. Además, se encontró que tanto el grupo de afectados con necesidades severas de apoyo, como sus cuidadores, tenían mayores necesidades con respecto a otras poblaciones con y sin patología. A su vez, es importante señalar que existe cierta financiación pública para que los afectados puedan acceder a los servicios sanitarios. Sin embargo, la financiación de los gobiernos regionales y de las organizaciones sin ánimo de lucro es prácticamente inexistente para los gastos asociados al apoyo profesional a los cuidadores. Además, si estos cuidadores parten de una situación socioeconómica baja, la dedicación a los cuidados aumenta su vulnerabilidad. Por lo tanto, estas situaciones dan lugar a una desigualdad social en este grupo. Por último, también se encontró que los cuidadores que son mujeres, solteros o separados y desempleados presentaban un peor estado de salud física y psicológica.
- b) Este trabajo ha presentado las variables predictivas de la sobrecarga en cuidadores de niños y niñas con ENM. No estar casado o no tener pareja, no contar con un trabajo remunerado y que el/la hijo/a a su cuidado padezca una dependencia severa, aumentan los niveles de sobrecarga del cuidador. Se observa que la presencia de sintomatología somática y la satisfacción vital predicen que el

progenitor sufra un grado u otro de sobrecarga. Asimismo, la autoestima del cuidador ante la enfermedad del hijo/a influirá en la sintomatología somática y en la satisfacción vital. Por último, el desempleo supone un importante factor de riesgo para sufrir en un futuro problemas de salud como consecuencia de la prestación de cuidados.

- c) Trabajar en la reducción de la sintomatología somática de los cuidadores, evitar problemas físicos y mejorar su satisfacción vital y autoestima podrían considerarse factores protectores del desarrollo de problemas emocionales. Conocer los factores predictivos de la carga de los cuidadores es importante para los profesionales encargados de desarrollar programas de apoyo psicológico. Este análisis enfatiza la importancia de prestar especial atención a la presencia de determinados síntomas en los cuidadores y también prestar atención al entorno de la persona, con el fin de evitar su sobrecarga. De esta forma, la experiencia del cuidado no tiene por qué ser perjudicial para su salud física y psicológica. Por último, el análisis de la relación entre predictores sociodemográficos y psicosociales es fundamental para revisar los protocolos actuales de valoración de la dependencia, destacando las áreas de mayor impacto en el cuidador.
- d) El contexto cultural, económico y social es un factor crucial para entender y analizar la sobrecarga asociada al cuidado que padecen muchos progenitores. Comparativamente, los cuidadores de los niños con DMD mexicanos tuvieron una mejor salud física y psicológica que los cuidadores españoles. Además, el impacto económico de la enfermedad se reduce considerablemente en México en comparación con España, gracias al papel de las asociaciones de pacientes. Estas asociaciones se encargan de que cada paciente sea tratado simultáneamente por distintos profesionales en el caso mexicano, mientras que las organizaciones de

pacientes no proporcionan esta coordinación clínica en España. En este caso, por su parte realizan un trabajo diario de reivindicación para que los pacientes reciban una atención integral y simultánea. En España, existe un modelo fragmentado en el que la atención es pública y accesible pero no completa. Por ello, muchos progenitores asumen los costes de los especialistas privados porque no están satisfechos con la atención que reciben.

- e) Una atención integrada, completa y multidisciplinar, así como el desarrollo de programas de apoyo social para los cuidadores, ayudarían a mejorar la vida de los pacientes y sus familias. Dado que los sistemas de salud a menudo no logran abordar todas las necesidades de la familia, las organizaciones de apoyo al paciente con DMD juegan un papel crucial en la reducción del impacto económico y psicológico de la enfermedad en estas familias. A nivel individual y social, deben promoverse valores culturales como el apoyo social para el bienestar de este grupo, así como medidas gubernamentales para desarrollar una cartera de servicios sanitarios que aborden las necesidades de estos pacientes.
- f) En el contexto actual, la sociedad evoluciona hacia una mayor individualidad, amparada en la ideología de la auto-ayuda, la auto-eficacia, o el auto-control. Esta individualidad muchas veces se ve plasmada en la sociedad a través del uso de las redes sociales, del constante manejo de éstas y de los cambios en la comunicación interpersonal. Todo esto implica que las personas van a interactuar de una manera menos cercana y más impersonal, y que el contacto se dé a través de una fotografía o de un comentario escrito en una plataforma virtual. Estos factores generan, en muchas ocasiones, sentimientos de soledad y aislamiento en las personas que no cumplen con los estándares sociales. Esto es, padecer una enfermedad crónica o ser cuidador de una persona dependiente va a suponer, en la mayoría de los casos,

un distanciamiento de sus relaciones sociales. Por otro lado, también van a aparecer sentimientos de incomprensión y falta de apoyo por parte sus iguales y de los organismos públicos. El desempeño de tareas de manera aislada con una baja asistencia social constituye la realidad que viven muchos padres y madres de hijos e hijas con ENM. En múltiples ocasiones, esta soledad y aislamiento viene explicada por la baja comprensión de la enfermedad por parte del círculo social de la persona, así como prejuicios, creencias irracionales, reducción de las relaciones sociales, o reducción de habilidades sociales. Se ha demostrado que la soledad puede llegar a ser uno de los indicadores con mayor peso a la hora de desarrollar problemas emocionales y un principal determinante de la salud de las personas. En los países donde la sociedad se caracteriza por un sentimiento comunitario mayor, expresado en indicadores de nivel de apoyo social alto, por el altruismo, el ayudar al otro, y la empatía, los sentimientos de soledad disminuyen, y, por tanto, el sufrimiento de éstos se reduce. Más allá del papel que tienen las asociaciones en la atención que reciben los pacientes y sus familiares, el contexto cultural mexicano hace que las cuidadoras se sientan apoyadas durante todo el proceso por otras madres con hijos que tienen su misma patología, y que se sientan en muchas ocasiones integradas dentro de su comunidad. Tras la realización de esta tesis se ha podido concluir que un apoyo social adecuado tanto de los iguales como de organismos públicos y privados pueden generar una sensación de comprensión, y una reducción de sentimientos negativos y problemas de salud. Por ello es importante que, tanto los organismos públicos y privados, así como la sociedad, generen una red de apoyo y cuidado para las personas que viven situaciones de vulnerabilidad y dependencia.

VIII. Referencias

8. Referencias

- Abegunde, D. O., Mathers, C. D., Adam, T., Ortegón, M., y Strong, K. (2007). The burden and costs of chronic diseases in low-income and middle-income countries. *The Lancet*, 370(9603), 1929-1938. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)61696-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)61696-1)
- Achelrod, D., Blankart, C. R., Linder, R., Von Kodolitsch, Y., y Stargardt, T. (2014). The economic impact of Marfan syndrome: a non-experimental, retrospective, population-based matched cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 90-102. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-90>
- Adaro Espina, B. B., y Muñoz Rubio, J. E. (2014). *El bienestar psicosocial desde la perspectiva de niños y niñas que viven en contextos de vulnerabilidad social* [Tesis doctoral, Universidad Andrés Bello]. <http://repositorio.unab.cl/xmlui/handle/ria/1256>
- Álvarez, G. E., y Fernández, R. L. (1991). Síndrome de "Burnout" o desgaste profesional. *Revista de la Asociación Española de Neurología*, 11(39), 257-265. <http://revista-aen.es/index.php/aen/article/view/15231/15092>
- Álvarez, L., González, A. M., y Muñoz, P. (2008). El cuestionario de sobrecarga del cuidador de Zarit: Cómo administrarlo e interpretarlo. *Gaceta Sanitaria*, 22(6), 618-619. [https://doi.org/10.1016/S0213-9111\(08\)75365-2](https://doi.org/10.1016/S0213-9111(08)75365-2)
- Ama, N. O., y Seloilwe, E. S. (2010). Estimating the cost of care giving on caregivers for people living with HIV and AIDS in Botswana: a cross-sectional study. *Journal of the International AIDS Society*, 13(1), 14-22. <https://doi.org/10.1186/1758-2652-13-14>
- Amayra, I., López, J. F., y Lázaro, E. (Eds.). (2014). *Enfermedades neuromusculares. Bases para la intervención*. Bilbao, España: Publicaciones de la Universidad de Deusto.

- Ambrosino, N., Carpene, N., y Gherardi, M. (2009). Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults. *European Respiratory Journal*, 34(2), 444-451. <https://doi.org/10.1183/09031936.00182208>
- Angelini, C. (2016). Challenges and progress in the diagnosis of congenital muscular dystrophies. *Expert Opinion on Orphan Drugs*, 4(4), 347-358. <https://doi.org/10.1517/21678707.2016.1145587>
- Angelini, C. (2020). LGMD. Identification, description and classification. *Acta Myologica*, 39(4), 207-217. <https://doi.org/10.36185/2532-1900-024>
- Angelini, C., Giaretta, L., y Marozzo, R. (2018). An update on diagnostic options and considerations in limb-girdle dystrophies. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 18(9), 693-703. <https://doi.org/10.1080/14737175.2018.1508997>
- Angelis, A., Tordrup, D., y Kanavos, P. (2015). Socio-economic burden of rare diseases: a systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*, 119(7), 964-979. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>
- Apers, S., Kovacs, A. H., Luyckx, K., Thomet, C., Budts, W., Enomoto, J., Sluman, M. A., Wang, J., Jackson, J. L., Khairy, P., Cook, S. C., Chidambaram, S., Alday, L., Eriksen, K., Dellborg, M., Berghammer, M., Mattsson, E., Mackie, A. S., Menahem, S., ... y Moons, P. (2016). Quality of life of adults with congenital heart disease in 15 countries: evaluating country-specific characteristics. *Journal of the American College of Cardiology*, 67(19), 2237-2245. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.03.477>
- Aranda-Reneo, I., Peña-Longobardo, L. M., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E. F., y López-Bastida, J. (2020). The burden of spinal mus-

- cular atrophy on informal caregivers. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8989-9001. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238989>
- Argumosa, A., y Herranz, J. L. (2001). La repercusión económica de las enfermedades crónicas: el coste de la epilepsia infantil en el año 2000. *Boletín de Pediatría*, 41(175), 23-29. https://www.sccalp.org/documents/0000/0800/BolPediatr2001_41_023-029.pdf
- Atienza González, F. L., Balaguer Solá, I., Alves, N. J. C. R. C., y Fonseca, A. M. L. F. M. D. (2016). Factorial invariance of the Satisfaction with Life Scale in adolescents from Spain and Portugal. *Psicothema*, 28(3), 353-358. <https://doi.org/10.7334/psicothema2016.1>
- Atienza, F. L., Pons, D., Balaguer, I., y García-Merita, M. (2000). Propiedades psicométricas de la escala de satisfacción con la vida en adolescentes. *Psicothema*, 12(2), 314-319. <https://reunido.uniovi.es/index.php/PST/article/view/7597>
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., y Ramón, J. R. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 30(2), 177-190. http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272007000300002&lng=es&tlng=es
- Aygören-Pürsün, E., Bygum, A., Beusterien, K., Hautamaki, E., Sisic, Z., Wait, S., Boysen, H., y Caballero, T. (2014). Socioeconomic burden of hereditary angioedema: results from the hereditary angioedema burden of illness study in Europe. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 99-108. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-99>

- Aymé, S., Bellet, B., y Rath, A. (2015). Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(1), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0251-8>
- Ayuso, C., Dal-Ré, R., Palau, F., y Díaz, J. A. (2016). *Ética en la investigación de las enfermedades raras*. Ergon. <https://www.ciberer.es/media/602599/ética-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras.pdf>
- Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P., Balestracci, S., Tarchino, F., Parodi, S., Walter, C., y Braido, F. (2011). Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the subjective impact on children and parents. *Journal of Child Neurology*, 26(6), 707-713. <https://doi.org/10.1177/088307381038904>
- Bainbridge, M. N. (2020). Determining the incidence of rare diseases. *Human Genetics*, 139(5), 569-574. <https://doi.org/10.1007/s00439-020-02135-5>
- Baldanzi, S., Bevilacqua, F., Lorio, R., Volpi, L., Simoncini, C., Petrucci, A., Cosottini, M., Massimetti, G., Tognoni, G., Ricci, G., Angelini, C., y Siciliano, G. (2016). Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 11-34. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0417-z>
- Ballester, E. C., Periz, L. A., Codinachs, M. C., Fonts, L. C., y Alonso, M. P. (2009). Valoración del grado de autonomía funcional de pacientes renales crónicos según índices de Barthel, Lawton y baremo de Ley de Dependencia. *Enfermería Nefrológica*, 12(2), 104-110. <https://scielo.isciii.es/pdf/nefro/v12n2/original4.pdf>
- Baji, P., Brouwer, W., van Exel, J., Golicki, D., Rupel, V., Zrubka, Z., Gulácsi, L., Brodsky, V., Rencz, F. y Péntek, M. (2021). Validation of the Hungarian version of the CarerQol instrument in informal caregivers: results from a cross-sectional

- survey among the general population in Hungary. *Quality of Life Research*, 30(2), 629-641. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02662-8>
- Barreto, I., Lepesqueur Guillen, L., y 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. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-99572015000400002&lng=en&nrm=iso
- Barreto, L. C. L. S., Oliveira, F. S., Nunes, P. S., de França Costa, I. M. P., Garcez, C. A., Goes, G. M., Aquino, E., de Souza, J., y de Souza Araújo, A. A. (2016). Epidemiologic study of Charcot-Marie-Tooth disease: a systematic review. *Neuroepidemiology*, 46(3), 157-165. <https://doi.org/10.1159/000443706>
- Barros, G., Moreira, I., y Ríos, R. (2018). Tratamiento-rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(5), 560-569. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.07.005>
- Baumgartner, M., y Ruiz, D. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne. *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*, 65(586), 315-318. <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>.
- Beluci, M. L., Mondini, C. C. D. S. D., Trettene, A. D. S., y Dantas, R. A. S. (2019). Correlation between quality of life and burden of family caregivers of infants with cleft lip and palate. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 53, e03432-e03438. <https://doi.org/10.1590/s1980-220x2017047603432>
- Beri, V. (2022). The mediating role of death obsessions in the relationship between caregiver burden and somatic symptoms: a study on the informal dementia caregivers in India. *Omega: Journal of Death & Dying*, 1-16. <https://doi.org/10.1177/00302228221090757>

- Berrocso, 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., y Nevado, J. (2020). Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>
- Berwig, M., Heinrich, S., Spahlholz, J., Hallensleben, N., Brähler, E., y Gertz, H. J. (2017). Individualized support for informal caregivers of people with dementia-effectiveness of the German adaptation of REACH II. *BMC Geriatrics*, 17(1), 286-299. <https://doi.org/10.1186/s12877-017-0678-y>
- Best, S., Vidic, N., An, K., Collins, F., y White, S. M. (2022). A systematic review of geographical inequities for accessing clinical genomic and genetic services for non-cancer related rare disease. *European Journal of Human Genetics*, 30(6), 645-652. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-01022-5>
- Biesecker, B. B., Erby, L. H., Woolford, S., Adcock, J. Y., Cohen, J. S., Lamb, A., Lewis, K., Truit, M., Turriff, M., y Reeve, B. B. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Education and Counseling*, 93(2), 248-254. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2013.05.006>
- Bird, T. D. (2018). *Myotonic dystrophy type 1*. GeneReviews.
- Blankfeld, D. F., y Holahan, C. J. (1999). Social support, coping, and psychological adjustment among caregivers of head-injured patients. *Psychology & Health*, 14(4), 609-624. <https://doi.org/10.1080/08870449908410753>

- Blázquez, F. P., Hernandez, C. Y. G., y Calvillo, M. A. M. (2015). Psychometric properties of Diener's scale of satisfaction with life (SWLS) in a Mexican population. *Avances en Psicología Latinoamericana*, 33(2), 223-233. <https://doi.org/10.12804/apl33.02.2015.04>
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., y 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), 4993-5006. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>
- Boosman, H., Visser-Meily, J. M. A., Meijer, J.-W. G., Elsinga, A., y Post, M. W. M. (2010). Evaluation of change in fatigue, self-efficacy and health-related quality of life, after a group educational intervention programme for persons with neuromuscular diseases or multiple sclerosis: a pilot study. *Disability and Rehabilitation*, 33(8), 690-696. <https://doi.org/10.3109/09638288.2010.510176>
- Borg, C., y Hallberg, I. R. (2006). Life satisfaction among informal caregivers in comparison with non-caregivers. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 20(4), 427-438. <https://doi.org/10.1111/j.1471-6712.2006.00424.x>
- Borrero, M. (1980). Psychological and emotional impact of unemployment. *The Journal of Sociology & Social Welfare*, 7(6), 916-934. <https://scholarworks.wmich.edu/jssw/vol7/iss6/12>
- Bos, I., Wynia, K., Almansa, J., Drost, G., Kremer, B., y Kuks, J. (2018). The prevalence and severity of disease-related disabilities and their impact on quality of life in neuromuscular diseases. *Disability and Rehabilitation*, 41(14), 1-6. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1446188>

- Bos, I., Wynia, K., Drost, G., Almansa, J., y Kuks, J. B. M. (2017). The extremity function index (EFI), a disability severity measure for neuromuscular diseases: psychometric evaluation. *Disability and Rehabilitation*, 40(13), 1561-1568. <https://doi.org/10.1080/09638288.2017.1300690>
- Boström, K., y Ahlström, G. (2005). Living with deteriorating and hereditary disease: experiences over ten years of persons with muscular dystrophy and their next of kin. *American Journal of Medical Genetics*, 131(1), 17-24. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30762>
- Boyer, F., Morrone, I., Laffont, I., Dizien, O., Etienne, J. C., y Novella, J. L. (2006). Health related quality of life in people with hereditary neuromuscular diseases: an investigation of test-retest agreement with comparison between two generic questionnaires, the Nottingham health profile and the short form-36 items. *Neuromuscular Disorders*, 16(2), 99-106. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2005.11.002>
- Boyer, F., Novella, J., Coulon, J., Delmer, F., Morrone, I., Lemoussu, N., Bombart, V., Calmus, A., Cornu, J., Dulieu, V., y Étienne, J. (2006). Les aidants familiaux des personnes myopathes: liaisons entre charge de soins, qualité de vie et santé mentale. *Annales De Réadaptation Et De Médecine Physique*, 49(1), 16-22. <https://doi.org/10.1016/j.annrmp.2005.08.001>
- Broomfield, J., Hill, M., Guglieri, M., Crowther, M., y Abrams, K. (2021). Life expectancy in duchenne muscular dystrophy: reproduced individual patient data meta-analysis. *Neurology*, 97(23), e2304-e2314. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000012910>
- Brouwer, W. B., van Exel, N. J., van Gorp, B., y Redekop, W. K. (2006). The CarerQol instrument: a new instrument to measure care-related quality of life of informal

- caregivers for use in economic evaluations. *Quality of Life Research*, 15(6), 1005-1021. <https://doi.org/10.1007/s11136-005-5994-6>
- Brunherotti, M. A., Sobreira, C., Rodrigues-Júnior, A. L., de Assis, M. R., Terra Filho, J., y Martinez, J. A. B. (2007). Correlations of Egen Klassifikation and Barthel Index scores with pulmonary function parameters in Duchenne muscular dystrophy. *Heart & Lung*, 36(2), 132-139. <https://doi.org/10.1016/j.hrtlng.2006.07.006>
- Buchanan, D. C., LaBarbera, C. J., Roelofs, R., y Olson, W. (1979). Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. *General Hospital Psychiatry*, 1(3), 262-269. [https://doi.org/10.1016/0163-8343\(79\)90028-8](https://doi.org/10.1016/0163-8343(79)90028-8).
- Buendía, J. (1990). Psicopatología del desempleo. *Anales De Psicología*, 6(1), 21-36. <https://revistas.um.es/analesps/article/view/28121>
- Burns, T. M., Conaway, M. R., Cutter, G. R., Sanders, D. B., y Muscle Study Group. (2008). Less is more, or almost as much: a 15-item quality-of-life instrument for myasthenia gravis. *Muscle & nerve*, 38(2), 957-963. <https://doi.org/10.1002/mus.21053>
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnet, K., McDonald, C., Pandya, S., y Poysky, J. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9(1), 77-93. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)
- Cabrera, C. B. V., y Artal, F. J. C. (1999). *Sobrecarga y estado anímico en cuidadores de sujetos discapacitados por lesión neurológica*. Brasilia DF. Brasil. Hospital Sarah. Red Sarah de hospitales del Aparato Locomotor. <http://envejecimiento.csic.es/documentos/documentos/polibienestar-sobrecarga-02.pdf>

- Cacucci, L., Ricci, B., Moretti, M., Gasparini, G., Pelo, S., y Grippaudo, C. (2017). Surgical orthodontic treatment of a patient affected by type 1 myotonic dystrophy (Steinert syndrome). *Case Reports in Dentistry*, 1-9. <https://doi.org/10.1155/2017/7957961>
- Camacho, A., Esteban, J., y Paradas, C. (2018). Informe de la fundación del cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología*, 33(1), 35-46. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
- Canam, C., y Acorn, S. (1999). Quality of life for family caregivers of people with chronic health problems. *Rehabilitation Nursing*, 24(5), 192-200. <https://doi.org/10.1002/j.2048-7940.1999.tb02176.x>
- Cantarero Prieto, D. (2008). Desigualdades territoriales y equidad en el sistema sanitario español. *Cuadernos Económicos de ICE*, 75, 141-166. <http://hdl.handle.net/10902/6415>
- Carbajal Rodríguez, L., y Navarrete Martínez, J. I. (2015). Enfermedades raras. *Acta Pediátrica de México*, 36(5), 369-373. <https://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v36n5/2395-8235-apm-36-05-00369.pdf>
- Carbajal-Rodríguez, L., Voirol-García, A., Mora-Magaña, I., Rodríguez-Herrera, R., y Zarco-Román, J. (2011). Gaucher disease in Mexico. Epidemiologic overview. *Acta Pediátrica de México*, 32(5), 277-280. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=423640331004>
- Carignani, A., y Flores, D. Y. (2020). Estrategia de Estado para el tratamiento de la atrofia muscular espinal: un desafío del sistema de salud en Argentina. *Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitario*, 9(4), 70-88. <https://doi.org/10.17566/ciads.v9i4.749>

- Carretero Gómez, S., Garcés Ferrer, J., y Ródenas Rigla, F. (2015). *La sobrecarga de las cuidadoras de personas dependientes: análisis y propuestas de intervención social*. Tirant lo Blanch. <http://envejecimiento.csic.es/documentos/documentos/polibienestar-sobrecarga-02.pdf>
- Casas, E., Escandell, M. J., Ribas, M., y Ochoa, S. (2010). Instrumentos de evaluación en rehabilitación psicosocial. *Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría*, 30(1), 25-47. <https://scielo.isciii.es/pdf/neuropsiq/v30n1/02.pdf>
- Cassandrini, D., Trovato, R., Rubegni, A., Lenzi, S., Fiorillo, C., Baldacci, J., Minetti, C., Astrea, G., Bruno, C., y Santorelli, F. M. (2017). Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Italian Journal of Pediatrics*, 43(1), 101-117. <https://doi.org/10.1186/s13052-017-0419-z>
- Castañeda-Cardona, C., Holguín Romero, A., y Rosselli, D. (2019). *Enfermedades raras: del diagnóstico a las políticas públicas*. Editorial Pontificia Universidad Javeriana. <https://doi.org/10.11144/Javeriana.9789587814118>
- Castiglioni, C., Bevilacqua, J. A., y Hervias, K. C. (2015). Enfermedades neuromusculares en el adolescente. Síntomas y signos clínicos orientadores al diagnóstico. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(1), 66-73. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2015.02.007>
- Castillo-Esparcia, A., y López-Villafranca, P. (2016). Las estrategias de comunicación de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras (ER) en España. *Ciência & Saúde Coletiva*, 21(8), 2423-2436. <https://doi.org/10.1590/1413-81232015218.19852015>
- Catamara Ramírez, J. S. (2019). *Las enfermedades raras y políticas públicas: un análisis dentro del contexto latinoamericano a la luz de la Bioética*. [109 f., il. Dissertação

- (Mestrado em Bioética) Universidade de Brasília] <https://repositorio.unb.br/handle/10482/35827>
- Chakrabarty, B., Sharma, M. C., Gulati, S., y Sarkar, C. (2017). skin biopsy for diagnosis of Ullrich congenital muscular dystrophy: An Observational Study. *Journal of Child Neurology*, 32(14), 1099-1103. <https://doi.org/10.1177/0883073817738466>
- Charvel, S., Cobo, F., Larrea, S., y Baglietto, J. (2018). Challenges in priority setting from a legal perspective in Brazil, Costa Rica, Chile, and Mexico. *Health and Human Rights*, 20(1), 173-184. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6039745/pdf/hhr-20-173.pdf>
- Chaustre, D. M., y Chona, W. (2011). Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. *Revista de la Facultad de Medicina*, 19(1), 45-55. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562011000100005&lng=en&tlng=es.
- Chemello, F., Bassel-Duby, R., y Olson, E. N. (2020). Correction of muscular dystrophies by CRISPR gene editing. *The Journal of Clinical Investigation*, 130(6), 2766-2776. <https://doi.org/10.1172/JCI136873>
- Chen, J. J., Cao, B. Y., Su, C., Liu, M., Wu, D., Li, W. J., y Gong, C. X. (2021). A Chinese girl with Turner syndrome and Duchenne muscular dystrophy: diagnosis and management of this dual diagnosis. *Chinese Medical Journal*, 134(06), 743-745. <https://doi.org/10.1097/CM9.0000000000001159>
- Chen, J. Y., y Clark, M. J. (2010). Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Nursing Research*, 18(4), 239-248. <https://doi.org/10.1097/JNR.0b013e3181fbc37b>

- Cheshire, A., Barlow, J. H., y Powell, L. A. (2010). The psychosocial well-being of parents of children with cerebral palsy: a comparison study. *Disability and Rehabilitation*, 32(20), 1673-1677. <https://doi.org/10.3109/09638281003649920>
- Chevreur, K., Berg Brigham, K., Gandré, C., y Mouthon, L. (2015). The economic burden and health-related quality of life associated with systemic sclerosis in France. *Scandinavian Journal of Rheumatology*, 44(3), 238-246. <https://doi.org/10.3109/03009742.2014.976653>
- Chou, K. R. (2000). Caregiver burden: a concept analysis. *Journal of Pediatric Nursing*, 15(6), 398-407. <https://doi.org/10.1053/jpdn.2000.16709>
- Cid-Ruzafa, J., y Damián-Moreno, J. (1997). Valoración de la discapacidad física: el índice de Barthel. *Revista Española De Salud Pública*, 71(2), 127-137. https://www.scielosp.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/resp/v71n2/barthel.pdf
- Claeys, K. G. (2020). Congenital myopathies: an update. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 62(3), 297-302. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14365>
- Cremers, C. H., Fischer, M. J., Kruitwagen-van Reenen, E. T., Wadman, R. I., Vervoor-deldonk, J. J., Verhoef, M., Visser-Meily, J., Van der Pol, W.L., y Schröder, C. D. (2019). Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(4), 321-329. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.011>
- Crespo, M., y Rivas, M. (2015). La evaluación de la carga del cuidador: una revisión más allá de la escala de Zarit. *Clínica y salud*, 26(1), 9-15. <http://doi.org/10.1016/j.clysa.2014.07.002>

- Comi, G. P., Niks, E. H., Cinnante, C. M., Kan, H. E., Vandenborne, K., Willcocks, R. J., Velardo, D., Ripolone, M., Benthem, J., Van de Velde, N., Nava, S., Ambrosoli, L., Cazzaniga, S., y Bettica, P. U. (2022). Characterization of patients with Becker muscular dystrophy by histology, magnetic resonance imaging, function, and strength assessments. *Muscle & Nerve*, 65(3), 326-333. <https://doi.org/10.1002/mus.27475>
- Cook, S. K., Snellings, L., y Cohen, S. A. (2018). Socioeconomic and demographic factors modify observed relationship between caregiving intensity and three dimensions of quality of life in informal adult children caregivers. *Health and Quality of Life Outcomes*, 16(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s12955-018-0996-6>
- Cornett, K. M., Menezes, M. P., Bray, P., Halaki, M., Shy, R. R., Yum, S. W., Estilow, T., Moroni, I., Foscan M., Pagliano, E., y Pareyson, D. (2016). Phenotypic variability of childhood Charcot-Marie-Tooth disease. *JAMA Neurology*, 73(6), 645-651. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2016.0171>
- Cornwall, K. M., Butterfield, R. J., Hernandez, A., Heatwole, C., y Johnson, N. E. (2018). A qualitative approach to health related quality-of-life in congenital muscular dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 5(2), 251-255. <https://doi.org/10.3233/jnd-170252>
- Cortés, F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>
- Dakin, H., y Wordsworth, S. (2011). Cost-minimisation analysis versus cost-effectiveness análisis, revisited. *Health Economics*, 22(1), 22-34. <https://doi.org/10.1002/hec.1812>
- Dany, A., Rapin, A., Lavrard, B., Saoût, V., Réveillère, C., Bassez, G., Tiffreau, V., Péron, Y., Sacconi, S., Eymard, B., Dramé, M., Jolly, D., Novella, J. L., y Boyer,

- F. C. (2017). The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version. *Muscle & Nerve*, 56(6), 1085-1091. <https://doi.org/10.1002/mus.25598>
- Daza-Gallardo, A. S., Martí-Vilar, M., y Marco-Peris, J. C. (2022). Estrés y estilos de afrontamiento de las cuidadoras informales de personas mayores dependientes: Revisión Sistemática. *Humanismo y Trabajo Social*, 21, 69-88. <https://roderic.uv.es/bitstream/handle/10550/84923/156200.pdf?sequence=1>
- De Alba Agredano, M., Valencia, A. C., y Loyo, L. M. S. (2015). Riesgo suicida y síntomas depresivos en padres de hijos con enfermedad neuromuscular. *Acta de Investigación Psicológica*, 5(1), 1872-1880. [https://doi.org/10.1016/S2007-4719\(15\)30007-7](https://doi.org/10.1016/S2007-4719(15)30007-7)
- De la Torre-Díez, I., López-Coronado, M., Vaca, C., Aguado, J. S., y de Castro, C. (2015). Cost-utility and cost-effectiveness studies of telemedicine, electronic, and mobile health systems in the literature: a systematic review. *Telemedicine and E-Health*, 21(2), 81-85. <https://doi.org/10.1089/tmj.2014.0053>
- De las Heras, K. (2013). Realidad sanitaria y social de las enfermedades raras en España. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 6(1), 1-3. <http://doi.org/10.4321/S1699-695X2013000100001>
- De Oca, Y. P. A. M., Medina, J. L. V., López-Fuentes, N. I. G. A., y Escobar, S. G. (2013). Los roles de género de los hombres y las mujeres en el México contemporáneo. *Enseñanza e Investigación en Psicología*, 18(2), 207-224. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=29228336001>

- De Oliveira, L. C., Eduardo I. M., Souza T. F., de Medeiros L. G., Prudente C. O. M., y Ribeiro M. F. M (2020). Quality of life of family caregivers of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Health Sciences*, 22(1), 56-60. <https://doi.org/10.17921/2447-8938.2020v22n1p56-60>
- Deeken, J. F., Taylor, K. L., Mangan, P., Yabroff, K. R., y 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. [https://doi.org/10.1016/s0885-3924\(03\)00327-0](https://doi.org/10.1016/s0885-3924(03)00327-0)
- Del Barrio, J. A., y Castro, A. (2008). Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 153-163. <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original11.pdf>
- Del Castillo, A. R., Morales-Vigil, T., Vázquez-Pineda, F., Sánchez-Román, S., Ramos-del Río, B., y Guevara-López, U. (2008). Sobrecarga, ansiedad y depresión en cuidadores primarios de pacientes con dolor crónico y terminales. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 46(5), 485-494. <http://www.re-dalyc.org/articulo.oa?id=457745523005>
- Delgado, J. F., Oliva, J., Llano, M., Pascual-Figal, D., Grillo, J. J., Comín-Colet, J., Díaz, B., de la Concha, L., Martí, B., y Peña, L. M. (2014). Costes sanitarios y no sanitarios de personas que padecen insuficiencia cardiaca crónica sintomática en España. *Revista Española de Cardiología*, 67(8), 643-650. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2013.12.016>

- Delisle, V. C., Beck, A. T., Dobson, K. S., Dozois, D. J., y Thombs, B. D. (2012). Revisiting gender differences in somatic symptoms of depression: much ado about nothing?. *PLoS One*, 7(2), e32490-e32495. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0032490>
- Dematteis, M., Pépin, J.-L., Jeanmart, M., Deschaux, C., Labarre-Vila, A., y Lévy, P. (2001). Charcot-Marie-Tooth disease and sleep apnoea syndrome: a family study. *The Lancet*, 357(9252), 267-272. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(00\)03614-x](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(00)03614-x)
- DeVol, R., Bedroussian, A., Charuworn, A., Chatterjee, A., Kim, I., Kim, S., y Klowden, K. (2007). *An unhealthy America: The economic burden of chronic disease* [Presentación oral]. Stakeholder Forum, Santa Monica, United States. <https://pdfs.semanticscholar.org/b663/58b1637406b9bcbe34100b4e7919a1696982.pdf>
- Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., y Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>
- Díaz, E., Ladra, S., y Zozaya, N. (2009). *La creación del Sistema Nacional de Dependencia: origen, desarrollo e implicaciones económicas y sociales*. Documento de trabajo Madrid: Fundación Alternativas, 143. https://www.fundacionalternativas.org/storage/actividades_descargas/7ed2d72bec81c02c1e5bed3c6a2838b5.pdf
- Diener, E. D., Emmons, R. A., Larsen, R. J., y Griffin, S. (1985). The satisfaction with life scale. *Journal of Personality Assessment*, 49(1), 71-75. https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4901_13

- Donelan, K., Hill, C. A., Hoffman, C., Scoles, K., Feldman, P. H., Levine, C., y Gould, D. (2002). Challenged to care: Informal caregivers in a changing health system. *Health Affairs*, 21(4), 222-231. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.21.4.222>
- Dorz, S., Novara, C., Sica, C., y Sanavio, E. (2003). Predicting burnout among HIV/AIDS and oncology health care workers. *Psychology and Health*, 18(5), 677-684. <https://doi.org/10.1080/0887044031000141180>
- D'ottavio, G., Parodi, R., Montero, J., Egri, N., Carlson, D., y Greca, A. (2008). Creatin-fosfoquinasa y su aplicación clínica. *Anuario Fundación Dr. JR Villavicencio*, 16, 156-159. http://www.villavicencio.org.ar/ALMACEN/archivos/publicaciones_00000000033.pdf
- DPI (1982). *Proceedings of the First World Congress, Singapore: Disabled People's International*. Extracts from 'Proceedings of the First World Congress' Disabled Peoples' International, Singapore.
- Duan, D., Goemans, N., Takeda, S. I., Mercuri, E., y Aartsma-Rus, A. (2021). Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 7(1), 1-19. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00248-3>
- Dueñas, E., Martínez, M. A., Morales, B., Muñoz, C., Viáfara, A. S., y Herrera, J. A. (2006). Síndrome del cuidador de adultos mayores discapacitados y sus implicaciones psicosociales. *Colombia Médica*, 37(2), 31-38. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-95342006000500006
- Düger, T., Yılmaz, Ö., Akı, E., Kayıhan, H., y Karaduman, A. (2003). The environmental barriers of children with Muscular Dystrophies and its effect on mother's low back pain. *Disability and Rehabilitation*, 25(20), 1187-1192. <https://doi.org/10.1080/09638280310001599952>

- Dunoyer, M. (2011). Accelerating access to treatments for rare diseases. *Nature Reviews Drug Discovery*, 10(7), 475-476. <https://doi.org/10.1038/nrd3493>
- Durán-Gómez, N., Guerrero-Martín, J., Pérez-Civantos, D., Jurado, C. F. L., Palomo-López, P., y Cáceres, M. C. (2020). Understanding resilience factors among caregivers of people with alzheimer's disease in Spain. *Psychology Research and Behavior Management*, 13, 1011-1025. <https://doi.org/10.2147/PRBM.S274758>
- Eichler, H. G., Kong, S. X., Gerth, W. C., Mavros, P., y Jönsson, B. (2004). Use of cost-effectiveness analysis in health-care resource allocation decision-making: how are cost-effectiveness thresholds expected to emerge?. *Value in Health*, 7(5), 518-528. <https://doi.org/10.1111/j.1524-4733.2004.75003.x>
- Emery, A. E., Muntoni, F., y Quinlivan, R. (2015). *Duchenne Muscular Dystrophy*. Oxford Monographs on Medical G.
- Erazo-Torricelli, R. (2013). Miopatías estructurales congénitas. *Revista de Neurología*, 57(1), S53-64. <https://doi.org/10.3358/rn.57S01.201350>
- Ergh, T. C., Hanks, R. A., Rapport, L. J., y Coleman, R. D. (2003). Social support moderates caregiver life satisfaction following traumatic brain injury. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 25(8), 1090-1101. <https://doi.org/10.1076/jcen.25.8.1090.16735>
- Ernst, R. L., y Hay, J. W. (1994). The US economic and social costs of alzheimer's disease revisited. *American Journal of Public Health*, 84(8), 1261-1264. <https://doi.org/10.2105/AJPH.84.8.1261>
- EURORDIS. European Organization for Rare Disorders (2005). *Enfemedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública*. http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf

- EUROPLAN III (2017) *III Conferencia EUROPLAN. En el marco de la EU Joint Action RD-ACTION*. https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/Final_Report_RD_ACTION_EUROPLAN_Workshop_espaol_FINAL.pdf
- Escoto Castillo, A. R., Padrón Innamorato, M., y Román Reyes, R. P. (2021). La complejidad de la crisis por Covid-19 y la fragilidad del mercado de trabajo mexicano. Las brechas entre hombres y mujeres en la ocupación, la desocupación y la disponibilidad para trabajar. *Revista Mexicana de Ciencias Políticas y Sociales*, 66(242), 373-417. <https://doi.org/10.22201/fcpys.2448492xe.2021.242.79055>
- Espinoza Miranda, K., y Jofre Aravena, V. (2012). Sobrecarga, apoyo social y autocuidado en cuidadores informales. *Ciencia y Enfermería*, 18(2), 23-30. <http://doi.org/10.4067/S0717-95532012000200003>
- Evans, W. R. (2018). Dare to think rare: diagnostic delay and rare diseases. *British Journal of General Practice*, 68(670), 224-225. <https://doi.org/10.3399/bjgp18X695957>
- Falsaperla, R., Praticò, A. D., Ruggieri, M., Parano, E., Rizzo, R., Corsello, G., Vitaliti, G., y Pavone, P. (2016). Congenital muscular dystrophy: from muscle to brain. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0289-9>
- Faria, R., Weatherly, H., y Van den Berg, B. (2012). A review of approaches to measure and monetarily value informal care. *Unit Costs of Health and Social Care*, 22-31. <https://www.pssru.ac.uk/pub/uc/uc2012/faria-weatherly-berg.pdf>

- Farrar, M. A., Park, S. B., Vucic, S., Carey, K. A., Turner, B. J., Gillingwater, T. H., Sbowoda, K., y Kiernan, M. C. (2017). Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Annals of Neurology*, 81(3), 355-368.
<https://doi.org/10.1002/ana.24864>
- Farré, M., Kostov, B., Haro, J. M., Cabrera, E., Risco, E., Alvira, M., Miguel, S., y Zabalegui, A. (2018). Costs and burden associated with loss of labor productivity in informal caregivers of people with dementia. *Journal of Occupational and Environmental Medicine*, 60(5), 449-456.
<https://doi.org/10.1097/JOM.0000000000001229>
- Fauziana, R., Sambasivam, R., Vaingankar, J. A., Abdin, E., Ong, H. L., Tan, M. E., Chong, S. A., y Subramaniam, M. (2018). Positive caregiving characteristics as a mediator of caregiving burden and satisfaction with life in caregivers of older adults. *Journal of Geriatric Psychiatry and Neurology*, 31(6), 329-335.
<https://doi.org/10.1186/s12888-018-1616-z>
- Faviez, C., Chen, X., Garcelon, N., Neuraz, A., Knebelmann, B., Salomon, R., Lyoner, S., Saunier, S., y Burgun, A. (2020). Diagnosis support systems for rare diseases: a scoping review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-16.
<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01374-z>
- Fee, R. J., Montes, J., y Hinton, V. J. (2019). Executive functioning in the dystrophinopathies and the relation to underlying mutation position. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 25(2), 146-155.
<https://doi.org/10.1017/S1355617718000942>
- Fein, R. (1958). *Economics of mental illness*. Basic books.

- Fernández-Ramos J. A., y Madruga-Garrido, M. (2022). Abordaje y clasificación de las enfermedades neuromusculares. *Asociación Española de Pediatría*, 1, 169-178. <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/18.pdf>
- Ferrans, C. E., Zerwic, J. J., Wilbur, J. E., y Larson, J. L. (2005). Conceptual model of health-related quality of life. *Journal of Nursing Scholarship*, 37(4), 336-342. <https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.2005.00058.x>
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Darras, B. T., Connolly, A. M., Kuntz, N. L., Kirschner, J., Chiriboga, C., Saito, K., Servais, L., Tizzano, E., Topaloglu, H., Tulinius, M., Montes, J., Glanzman A., Bishop, K., Zhong, J., Gheuens, S., Bennet, F., Schneider, E., ... y De Vivo, D. (2017). Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1723-1732. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>
- Fitzgerald, C., George, S., Somerville, R., Linnane, B., y Fitzpatrick, P. (2018). Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 17(1), 125-131. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2017.08.016>
- Fitzpatrick, C., y Barry, C. (1990). Cultural differences in family communication about Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 32(11), 967-973. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1990.tb08119.x>
- Flores, N., Jenaro, C., Moro, L., y Tomşa, R. (2015). Salud y calidad de vida de cuidadores familiares y profesionales de personas mayores dependientes: estudio comparativo. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*, 4(2), 79-88. <https://doi.org/10.30552/ejihpe.v4i2.73>
- Franco, G., Rojas, R., y Hasselkus, G. (2011). *Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, una guía para familias*. Duchenne parent project.

<https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2020/07/GUIA-PARA-FAMILIAS.-Diagnostico-y-manejo-de-la-DMD.pdf>

- Frishman, N., Conway, K. C., Andrews, J., Oleson, J., Mathews, K., Ciafaloni, E., Oleszek, J., Lamb, M., Matthews, D., Paramsothy, P., McKirgan, L., y Romitti, P. (2017). Perceived quality of life among caregivers of children with a childhood-onset dystrophinopathy: a double ABCX model of caregiver stressors and perceived resources. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1), 33-45. <https://doi.org/10.1186/s12955-017-0612-1>
- Gafni, A., Walter, S. D., Birch, S., y Sendi, P. (2007). An opportunity cost approach to sample size calculation in cost-effectiveness analysis. *Health Economics*, 17(1), 99-107. <https://doi.org/10.1002/hec.1244>
- Gagne, J. J., Thompson, L., O'Keefe, K., y Kesselheim, A. S. (2014). Innovative research methods for studying treatments for rare diseases: methodological review. *Bmj*, 349(g6802), 1-10. <https://doi.org/10.1097/RHU.0b013e3181df91c6>
- Gaite, L., Cantero, P., González-Lamuño, D., y García-Fuentes, M. (2005). *Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria*. Real patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. http://riberdis.cedid.es/bitstream/handle/11181/3217/Necesidades_pacientes_pediaticos_enfermedades_raras_Cantabria.pdf?sequence=1
- Ganapathy, V., Graham, G. D., DiBonaventura, M. D., Gillard, P. J., Goren, A., y Zorowitz, R. D. (2015). Caregiver burden, productivity loss, and indirect costs associated with caring for patients with poststroke spasticity. *Clinical Interventions in Aging*, 10, 1793. <https://doi.org/10.2147/CIA.S91123>
- García, A. (2011). Problemática multifactorial del absentismo laboral, el presentismo y la procrastinación en las estructuras en que se desenvuelve el trabajador. *Medicina*

- y *Seguridad del Trabajo*, 57(223), 111-120. http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0465-546X2011000200004&lng=es&tlng=es.
- García, A. H. (2015). Necesidades socio-sanitarias de la población con enfermedades raras que acude a las oficinas de farmacia en España. *Pharmaceutical Care España*, 17(6), 745-754. <https://www.pharmcareesp.com/index.php/Pharmaceutical-CARE/article/view/250/229>
- García-Pérez, L., Linertová, R., Valcárcel-Nazco, C., Posada, M., Gorostiza, I., y Serrano-Aguilar, P. (2021). Cost-of-illness studies in rare diseases: a scoping review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01815-3>
- Gérain, P., y Zech, E. (2019). Informal caregiver burnout? Development of a theoretical framework to understand the impact of caregiving. *Frontiers in Psychology*, 10(1748), 1-13. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01748>
- Ghaoui, R., Cooper, S. T., Lek, M., Jones, K., Corbett, A., Reddel, S. W., Needham, M., Liang, C., Waddell, L., Nicholson, G., O'Grady, G., Kaur, S., Ong, R., Davis, M., Sue, C., Laing, N., North, K., MacArthur, D., y Clarke, N. F. (2015). Use of whole-exome sequencing for diagnosis of limb-girdle muscular dystrophy. *JAMA Neurology*, 72(12), 1424-1432. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2015.2274>
- Given, C. W., Given, B., Stommel, M., Collins, C., King, S., y Franklin, S. (1992). The caregiver reaction assessment (CRA) for caregivers to persons with chronic physical and mental impairments. *Research in Nursing & Health*, 15(4), 271-283. <https://doi.org/10.1002/nur.4770150406>
- Glozman, J. M. (2004). Quality of life of caregivers. *Neuropsychology Review*, 14(4), 183-196. <https://doi.org/10.1007/s11065-004-8158-5>

- Gocheva, V., Schmidt, S., Orsini, A., Hafner, P., Schaedelin, S., Weber, P., y Fischer, D. (2019). Psychosocial adjustment and parental stress in duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(6), 832-841. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.09.008>
- Goldsmith, A. H., Veum, J. R., y Darity Jr, W. (1996). The psychological impact of unemployment and joblessness. *The Journal of Socio-economics*, 25(3), 333-358. [https://doi.org/10.1016/S1053-5357\(96\)90009-8](https://doi.org/10.1016/S1053-5357(96)90009-8)
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido, R., Pousada, M., y 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), 3724-3744. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724>
- Gonzales De La Vega, L., Hernández-Córdova, G., y Sobrzano, S. (2013). Enfermedades huérfanas en pediatría: a propósito del día mundial de las enfermedades raras. *Revista Médica de Chile*, 141(2), 270-271. <http://doi.org/10.4067/S0034-98872013000200019>
- González Ramírez, M. T., y Landero Hernández, R. (2008). Confirmación de un modelo explicativo del estrés y de los síntomas psicósomáticos mediante ecuaciones estructurales. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 23(1), 7-18. <https://www.scielosp.org/pdf/rpsp/2008.v23n1/7-18/es>
- González Ramírez, M. T., Landero Hernández, R., y García-Campayo, J. (2009). Relación entre la depresión, la ansiedad y los síntomas psicósomáticos en una muestra de estudiantes universitarios del norte de México. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 25(2), 141-145. <https://www.scielosp.org/pdf/rpsp/v25n2/v25n2a07.pdf>

- Gräsel, E. (1995). Somatic symptoms and caregiving strain among family caregivers of older patients with progressive nursing needs. *Archives of Gerontology and Geriatric*, 21(3), 253-266. [https://doi.org/10.1016/0167-4943\(95\)00660-d](https://doi.org/10.1016/0167-4943(95)00660-d)
- Grau Rubio, C. (2004). *Atención educativa al alumnado con enfermedades crónicas y de larga duración*. Aljibe.
- Greenwood, N., Habibi, R., y MacKenzie, A. (2012). Respite: Carers' experiences and perceptions of respite at home. *BMC Geriatrics*, 12(42), 1-12. <https://doi.org/10.1186/1471-2318-12-42>
- Grigull, L., Lechner, W., Petri, S., Kollwe, K., Dengler, R., Mehmecke, S., Schumacher, U., Lücke, T., Schneider-Gold, C., Köhler, C., Güttsches, A. K., Kortum, X., y Klawonn, F. (2016). Diagnostic support for selected neuromuscular diseases using answer-pattern recognition and data mining techniques: a proof of concept multicenter prospective trial. *BMC Medical Informatics and Decision Making*, 16(1), 1-9. <https://doi.org/10.1186/s12911-016-0268-5>
- Grossoehme, D. H., Thienprayoon, R., Sawnani, H., Jenkins, R., Rossman, I., Mosher, K., y Friebert, S. (2022). Assessment of the relationship between disease progression and goals of care by individuals with Duchenne Muscular Dystrophy and their caregivers. *Muscle & Nerve*, 65(6), 646-651. <https://doi.org/10.1007/s40271-022-00574-y>
- Gutiérrez-Rivas, E., Gutiérrez-Gutiérrez, G., y Alonso-Ortiz, A. (2014). Descripción, etiología, epidemiología, pronóstico y evolución de distrofias en la edad adulta. En Amayra Caro, I., Paz, L., Fco, J., y Lázaro Pérez, E. *Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención*. Universidad de Deusto
- Hammarström, A., y Janlert, U. (2002). Early unemployment can contribute to adult health problems: results from a longitudinal study of school leavers. *Journal of*

Epidemiology & Community Health, 56(8), 624-630.

<https://doi.org/10.1136/jech.56.8.561>

Hanratty, B., Drever, F., Jacoby, A., y Whitehead, M. (2007). Retirement age caregivers and deprivation of area of residence in England and Wales. *European Journal of Ageing*, 4(1), 35-43. <https://doi.org/10.1007/s10433-007-0044-6>

Harrow, B. S., Tennstedt, S. L., y McKinlay, J. B. (1995). How costly is it to care for disabled elders in a community setting?. *The Gerontologist*, 35(6), 803-813. <https://doi.org/10.1093/geront/35.6.803>

Hartley, S. E., Goodwin, P. C., y Goldbart, J. (2011). Experiences of attendance at a neuromuscular centre: perceptions of adults with neuromuscular disorders. *Disability and Rehabilitation*, 33(12), 1022-1032. <https://doi.org/10.3109/09638288.2010.520812>

Hartunian, N. S., Smart, C. N., y Thompson, M. S. (1980). The incidence and economic costs of cancer, motor vehicle injuries, coronary heart disease, and stroke: a comparative analysis. *American Journal of Public Health*, 70(12), 1249-1260. <https://doi.org/10.2105/ajph.70.12.1249>

Hasuike, Y., Mochizuki, H., y Nakamori, M. (2022). Cellular senescence and aging in myotonic dystrophy. *International Journal of Molecular Sciences*, 23(4), 2339-2357. <https://doi.org/10.3390/ijms23042339>

Hawrylak, M. F., y Rubio, C. G. (2014). Necesidades educativas, asistenciales y sociales especiales de los niños con enfermedades minoritarias: propuestas para una atención interdisciplinar. *Revista de Educación Inclusiva*, 7(3), 97-124. <https://revistaeducacioninclusiva.es/index.php/REI/article/view/134/128>

- Hay, J. W., y Ernst, R. L. (1987). The economic costs of Alzheimer's disease. *American Journal of Public Health*, 77(9), 1169-1175. <https://doi.org/10.2105/AJPH.77.9.1169>
- Hendriksz, C. J., Lavery, C., Coker, M., Ucar, S. K., Jain, M., Bell, L., y Lampe, C. (2014). Burden of disease in patients with Morquio A syndrome: results from an international patient-reported outcomes survey. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 1-8. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-32>
- Heras, M. A. D., y Angeles, M. (2002). *Los costes invisibles de la enfermedad*. Fundación BBVA. ISBN: 978-84-95163-68-4
- Hernández-Varga, C.I., Juárez-García, A., Hernández-Mendoza, E., y Ramírez-Páez, J.A. (2005). Burnout y síntomas somáticos cardiovasculares en enfermeras de una institución de salud en el Distrito Federal. *Revista de Enfermería*, 13(3), 125-131. <https://www.medigraphic.com/pdfs/enfermeriaimss/eim-2005/eim053b.pdf>
- Hidalgo, Á., Corugedo, I., y Del Llano, J. (2000). *Economía de la salud*. Madrid: Ed. Pirámide.
- Hime, N. J., Fitzgerald, D., Robinson, P., Selvadurai, H., Van Asperen, P., Jaffé, A., y 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 Australia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 1-17. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-36>
- Ho, M. H. T., Lang, R., Ip, Y. T., Zhi, H., Wong, W. H. S., y Chan, S. H. S. (2021). The impact of paediatric neuromuscular disorders on parents' health-related quality of life and family functioning. *Hong Kong Journal of Paediatrics*, 26(1), 14-20. <https://www.hkjpaed.org/pdf/2021;26;14-20.pdf>

- Hoefman, R. J., Van Exel, N. J. A., Foets, M., y Brouwer, W. B. (2011). Sustained informal care: The feasibility, construct validity and test-retest reliability of the CarerQol-instrument to measure the impact of informal care in long-term care. *Aging & Mental Health*, 15(8), 1018-1027. <https://doi.org/10.1080/13607863.2011.575351>
- Hoffmann, R. L., y Mitchell, A. M. (1998). Caregiver burden: historical development. *Nursing Forum*, 33(4), 5-12. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6198.1998.tb00223.x>
- Hollander, M. J., Liu, G., y Chappell, N. L. (2009). Who cares and how much. The imputed economic contribution to the Canadian healthcare system of middle-aged and older unpaid caregivers providing care to the elderly. *Healthcare Quarterly*, 12(2), 42-49. https://caregiversns.org/images/uploads/all/Hollander_Who_Cares_How_Much_2009.pdf
- Holroyd, J., y Guthrie, D. (1979). Stress in families of children with neuromuscular disease. *Journal of Clinical Psychology*, 35(4), 734-739. [https://doi.org/10.1002/1097-4679\(197910\)35:4<734::aid-jclp2270350408>3.0.co;2-8](https://doi.org/10.1002/1097-4679(197910)35:4<734::aid-jclp2270350408>3.0.co;2-8)
- Ikeda, T., Nagai, T., Kato-Nishimura, K., Mohri, I., y Taniike, M. (2012). Sleep problems in physically disabled children and burden on caregivers. *Brain and Development*, 34(3), 223-229. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2011.04.011>
- Instituto Nacional de Estadística (2021). *Nivel de formación de la población adulta (de 25 a 64 años)*. Ministerio de Asuntos Económicos y Transformación Digital de España. https://www.ine.es/ss/Satellite?L=es_ES&c=INESeccion_C&cid=1259925481659&p=%5C&pagename=ProductosYServicios%2FPYSLayout&param1=PYSDetalle&param3=1259924822888

- Instituto Nacional de Estadística y Geografía (2021). *Demografía y sociedad*. Sistema nacional de información, estadística y geografía de México. <https://www.inegi.org.mx/temas/>
- Itoh, H., y Tamura, T. (2018). Cardiac involvements in myotonic dystrophy. In: Takahashi, M., Matsumura, T. (eds) *Myotonic Dystrophy*. (pp. 63-76). Springer. https://doi.org/10.1007/978-981-13-0508-5_4
- Iwata, N., y Horiguchi, K. (2016). Differences in caregivers' psychological distress and associated factors by care recipients' gender and kinship. *Aging & Mental Health*, 20(12), 1277-1285. <https://doi.org/10.1080/13607863.2015.1074161>
- Iyadurai, S. J. P., y Kissel, J. T. (2016). The limb-girdle muscular dystrophies and the dystrophinopathies. *CONTINUUM: Lifelong Learning in Neurology*, 22(6), 1954-1977. <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000000406>
- Jain, P., Subendran, J., Smith, M. L., y Widjaja, E. (2018). Care-related quality of life in caregivers of children with drug-resistant epilepsy. *Journal of Neurology*, 265(10), 2221-2230. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-8979-4>
- James, K. A., Cunniff, C., Apkon, S. D., Mathews, K., Lu, Z., Holtzer, C., Pandya, S., Ciafaloni, E., y Miller, L. (2015). Risk factors for first fractures among males with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 35(6), 640-644. <https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000000348>
- Javalkar, K., Rak, E., Phillips, A., Haberman, C., Ferris, M., y Van Tilburg, M. (2017). Predictors of caregiver burden among mothers of children with chronic conditions. *Children*, 4(5), 39-49. <https://doi.org/10.3390/children4050039>

- Jenkinson, C., Brennan, C., Fitzpatrick, R., Bromberg, M., y Swash, M. (1999). Development and validation of a short measure of health status for individuals with amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease: the ALSAQ-40. *Journal of Neurology*, 246, III16-III21. <https://doi.org/10.1007/BF03161085>
- Jimenez-Mallebrera, C., Brown, S. C., Sewry, C. A., y Muntoni, F. (2005). Congenital muscular dystrophy: molecular and cellular aspects. *Cellular and Molecular Life Sciences CMLS*, 62, 809-823. <https://doi.org/10.1007/s00018-004-4510-4>
- Jimenez-Moreno, A. C., van Overbeeke, E., Pinto, C. A., Smith, I., Sharpe, J., Ormrod, J., Whichello, C., Bekker-Grob, E., Bullok, K., Levitan, B., Huys, I., Ardine de Wit, G., y Gorman, G. (2021). Patient preferences in rare diseases: a qualitative study in neuromuscular disorders to inform a quantitative preference study. *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 14(5), 601-612. <https://doi.org/10.1007/s40271-020-00482-z>
- Johannsen, J., Fuhrmann, L., Grolle, B., Morgenstern, L., Wiegand-Grefe, S., y Denecke, J. (2020). The impact of long-term ventilator-use on health-related quality of life and the mental health of children with neuromuscular diseases and their families: need for a revised perspective?. *Health and Quality of Life Outcomes*, 18(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s12955-020-01467-0>
- Jokela, M., Lehtinen, S., Palmio, J., Saukkonen, A. M., Huovinen, S., Vihola, A., y Udd, B. (2019). A novel COL6A2 mutation causing late-onset limb-girdle muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 266(7), 1649-1654. <https://doi.org/10.1007/s00415-019-09307-y>
- Joo, H., Fang, J., Losby, J. L., y Wang, G. (2015). Cost of informal caregiving for patients with heart failure. *American Heart Journal*, 169(1), 142-148. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2014.10.010>

- Jorquera, F. P. (2020). La realidad de las enfermedades raras en Chile: ni tan raras ni tan poco frecuentes. Una problemática de salud pública que no podemos ignorar. *Benessere. Revista de Enfermería*, 4(1), 78-80. <https://ieya.uv.cl/index.php/Benessere/article/viewFile/2307/2268>
- Ju, C., y Johnston, L. (2010). *Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)*. [Poster científico]. Pingry. <http://liquidbio.com/documents/1DMD.Ju.Johnsto1n.pdf>
- Jungbluth, H., Treves, S., Zorzato, F., Sarkozy, A., Ochala, J., Sewry, C., Phadke, R., Gautel, M., y Muntoni, F. (2018). Congenital myopathies: disorders of excitation-contraction coupling and muscle contraction. *Nature Reviews Neurology*, 14(3), 151-167. <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2017.191>
- Kanters, T. A., van der Ploeg, A. T., Brouwer, W. B., y Hakkaart, L. (2013). The impact of informal care for patients with Pompe disease: an application of the CarerQol instrument. *Molecular Genetics and Metabolism*, 110(3), 281-286. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2013.07.020>
- Karaduman, A., Yılmaz, Ö., Tüzün, E. H., Günel, M. K., Aras, B., Mutlu, A., Tarsuslu, T., y Aras, Ö. (2010). A comparison of quality of life in children with cerebral palsy and neuromuscular diseases. *Fizyoterapi Rehabilitasyon*, 21(1), 3-10. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.06.334>
- Karimi, M., y Brazier, J. (2016). Health, health-related quality of life, and quality of life: what is the difference?. *Pharmacoeconomics*, 34(7), 645-649. <https://doi.org/10.1007/s40273-016-0389-9>
- Keren, R., Zaoutis, T. E., Saddlemire, S., Luan, X. Q., y Coffin, S. E. (2006). Direct medical cost of influenza-related hospitalizations in children. *Pediatrics*, 118(5), e1321-e1327. <https://doi.org/10.1542/peds.2006-0598>

- Khadilkar, S. V., Yadav, R. S., y Patel, B. A. (2018). Congenital Muscular Dystrophies. In *Neuromuscular Disorders* (pp. 161-171). Springer.
https://doi.org/10.1007/978-981-10-5361-0_14
- Khosla, N., y Valdez, R. (2018). A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable & Rare Diseases Research*, 7(4), 213-222. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01085>
- Kim, D. (2017). Relationships between caregiving stress, depression, and self-esteem in family caregivers of adults with a disability. *Occupational Therapy International*. 1686143. <https://doi.org/10.1155/2017/1686143>
- Knapp, D., Dawson, S., Piatt, J., Devine, C. M. A., y Knackmuhs, C. E. (2018). The comfort derived from social comparisons at a camp for youth with neuromuscular disease. *American Journal of Recreation Therapy*, 16(4), 7-15
<https://doi.org/10.5055/ajrt.2017.0000>
- Kohler, M., Clarenbach, C. F., Böni, L., Brack, T., Russi, E. W., y Bloch, K. E. (2005). Quality of life, physical disability, and respiratory impairment in Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 172(8), 1032-1036. <https://doi.org/10.1164/rccm.200503-322OC>
- Kolb, S. J., y Kissel, J. T. (2015). Spinal muscular atrophy. *Neurologic Clinics*, 33(4), 831-846. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>
- Koopmanschap, M. A., van Exel, N., van den Berg, B., y Brouwer, W. B. (2008). An overview of methods and applications to value informal care in economic evaluations of healthcare. *Pharmacoeconomics*, 26(4), 269-280.
<https://doi.org/10.2165/00019053-200826040-00001>

- Kroenke, K., Spitzer, R. L., y Williams, J. B. (2002). The PHQ-15: Validity of a new measure for evaluating the severity of somatic symptoms. *Psychosomatic Medicine*, 64(2), 258-266. <https://doi.org/10.1097/00006842-200203000-00008>
- Kruger, E., McNiven, P., y Marsden, D. (2022). Estimating the prevalence of rare diseases: long-chain fatty acid oxidation disorders as an illustrative example. *Advances in Therapy*, 39, 3361-3377. <https://doi.org/10.1007/s12325-022-02186-2>
- Kulczycka, L., Sysa-Jędrzejowska, A., y Robak, E. (2010). Quality of life and satisfaction with life in SLE patients-the importance of clinical manifestations. *Clinical Rheumatology*, 29(9), 991-997. <https://doi.org/10.1007/s10067-010-1509-0>
- Kuhlthau, K., Kahn, R., Hill, K. S., Gnanasekaran, S., y Ettner, S. L. (2010). The well-being of parental caregivers of children with activity limitations. *Maternal and Child Health Journal*, 14(2), 155-163. <https://doi.org/10.1007/s10995-008-0434-1>
- Kurauchi, G., Endo, M., Odaira, K., Ono, R., Koseki, A., Goto, M., Sato, Y., Kon, S., Watanabe, N., Sugawara, N., Kimura, E., y Takada, H. (2019). Caregiver burden and related factors among caregivers of patients with myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(4), 527-536. <https://doi.org/10.3233/JND-190386>.
- Kuuppelomäki, M., Sasaki, A., Yamada, K., Asakawa, N., y Shimanouchi, S. (2004). Family carers for older relatives. *International Journal of Nursing Studies*, 41(5), 497-505. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2003.11.004>
- Lagae, L., Irwin, J., Gibson, E., y Battersby, A. (2019). Caregiver impact and health service use in high and low severity Dravet syndrome: A multinational cohort study. *Seizure*, 65, 72-79. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2018.12.018>

- Lai, D. W. L., y Leonenko, W. (2007). Efectos de la prestación de cuidados en el empleo y los costos económicos de los cuidadores familiares chinos en Canadá. *Revista de Asuntos Familiares y Económicos*, 28(3), 411-427. <https://doi.org/10.1007/s10834-007-9073-8>
- Landfeldt, E., Alfredsson, L., Straub, V., Lochmüller, H., Bushby, K., y Lindgren, P. (2017). Economic evaluation in duchenne muscular dystrophy: Model frameworks for cost-effectiveness analysis. *Pharmacoeconomics*, 35(2), 249-258. <https://doi.org/10.1007/s40273-016-0461-5>
- Landfeldt, E., Eagle, M., Straub, V., Lochmüller, H., Bushby, K., y Lindgren, P. (2017). Mortality cost of Duchenne muscular dystrophy. *Global & Regional Health Technology Assessment*, 4(1), e100-e103. <https://doi.org/10.5301/grhta.5000260>
- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., y 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., Lindgren, P., Bell, C. F., Schmitt, C., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., y Bushby, K. (2014). The burden of Duchenne muscular dystrophy: an international, cross-sectional study. *Neurology*, 83(6), 529-536. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000669>
- Landfeldt, E., Mayhew, A., Eagle, M., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., y Bushby, K. (2015). Development and psychometric analysis of the Duchenne muscular dystrophy functional ability self-assessment tool (DMD-SAT). *Neuromuscular Disorders*, 25(12), 937-944. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2015.09.012>

- Langa, K. M., Chernew, M. E., Kabeto, M. U., Regula Herzog, A., Beth Ofstedal, M., Willis, R. J., Wallace, R., Mucha, L., Straus, W., y Fendrick, A. M. (2001). National estimates of the quantity and cost of informal caregiving for the elderly with dementia. *Journal of General Internal Medicine*, 16(11), 770-778. <https://doi.org/10.1111/j.1525-1497.2001.10123.x>
- Larkindale, J., Yang, W., Hogan, P. F., Simon, C. J., Zhang, Y., Jain, A., Habeeb-Louks, E., Kennedy, A., y Cwik, V. A. (2014). Cost of illness for neuromuscular diseases in the United States. *Muscle & Nerve*, 49(3), 431-438. <https://doi.org/10.1002/mus.23942>
- Laskar, A. R., Gupta, V. K., Kumar, D., Sharma, N., y Singh, M. M. (2010). Psychosocial effect and economic burden on parents of children with locomotor disability. *The Indian Journal of Pediatrics*, 77(5), 529-533. <https://doi.org/10.1007/s12098-010-0064-7>
- Lawton, M.P., y Brody, E.M. (1969). Assessment of older people: Self-maintaining and instrumental activities of daily living. *The Gerontologist*, 9(3), 179-186. http://www.eurohex.eu/bibliography/pdf/Lawton_Gerontol_1969-1502121986/Lawton_Gerontol_1969.pdf
- Lazarus, R.S., y Folkman, S. (1986). *Estrés y procesos cognitivos*. Martínez Roca.
- Levenstein, S., Li, Z., Almer, S., Barbosa, A., Marquis, P., Moser, G., Sperber, A., Toner, B., y Drossman, D. A. (2001). Cross-cultural variation in disease-related concerns among patients with inflammatory bowel disease. *The American Journal of Gastroenterology*, 96(6), 1822-1830. [https://doi.org/10.1016/S0002-9270\(01\)02441-8](https://doi.org/10.1016/S0002-9270(01)02441-8)
- Li, X., Liu, M., Lin, J., Li, B., Zhang, X., Zhang, S., Lu, Z., Zhang, J., Zhou, J., y Ou, L. (2021). A questionnaire-based study to comprehensively assess the status quo of

- rare disease patients and care-givers in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01954-7>
- Li, C., Zeliadt, S. B., Hall, I. J., Smith, J. L., Ekwueme, D. U., Moinpour, C. M., Person, D., Thompson, I., Keane, T., y Ramsey, S. D. (2013). Burden among partner caregivers of patients diagnosed with localized prostate cancer within 1 year after diagnosis: an economic perspective. *Supportive Care in Cancer*, 21(12), 3461-3469. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1931-3>
- Limonero, J. T., Tomás-Sábado, J., Fernández-Castro, J., Gómez-Romero, M. J., y Ardi-lla-Herrero, A. (2012). Estrategias de afrontamiento resilientes y regulación emocional: predictores de satisfacción con la vida. *Behavioural Psychology*, 20(1), 183-196.
- Lin, J. D., Hu, J., Yen, C. F., Hsu, S. W., Lin, L. P., Loh, C. H., Chen, M. H., Wu, S. R., Chu, C., y Wu, J. L. (2009). Quality of life in caregivers of children and adolescents with intellectual disabilities: use of WHOQOL-BREF survey. *Research in Developmental Disabilities*, 30(6), 1448-1458. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.07.005>
- Lin, C. W., Kalb, S. J., y Yeh, W. S. (2015). Delay in diagnosis of spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Pediatric Neurology*, 53(4), 293-300. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.06.002>
- Liu, Z., Heffernan, C., y Tan, J. (2020). Caregiver burden: A concept analysis. *International Journal of Nursing Sciences*, 7(4), 438-445. <https://doi.org/10.1016/j.ijnss.2020.07.012>

- Liu, C., Li, L., Ge, M., Gu, L., Wang, M., Zhang, K., Su, Y., Zhang, Y., Liu, C., Lan, M., Yu, Y., Wang, T., Li, Q., Zhao, Y., Yu, Z., Li, N., y Meng, Q. (2019). overexpression of mir-29 leads to myopathy that resemble pathology of Ullrich congenital muscular dystrophy. *Cells*, 8(5), 459-474. <https://doi.org/10.3390/cells8050459>
- Liu, D., Wei, W., Xin, Z., Li, C., y Zhong, J. (2022) Study on the current status and influencing factors of psychological adaptation of relatives and caregivers of patients after esophageal cancer. *Psychology*, 13, 1151-1161. <https://doi.org/10.4236/psych.2022.138075>.
- Long, C., Amoasii, L., Mireault, A. A., McAnally, J. R., Li, H., Sanchez-Ortiz, E., Bhattacharyya, S., Shelton, J., Bassel-Duby, R., y Olson, E. N. (2015). Postnatal genome editing partially restores dystrophin expression in a mouse model of muscular dystrophy. *Science*, 351(6271), 400-403. <https://doi.org/10.1126/science.aad5725>
- Longacre, M. L., Valdmanis, V. G., Handorf, E. A., y Fang, C. Y. (2017). Work impact and emotional stress among informal caregivers for older adults. *Journals of Gerontology Series B: Psychological Sciences and Social Sciences*, 72(3), 522-531. <https://doi.org/10.1093/geronb/gbw027>
- López-Arellano, O., y Jarillo-Soto, E. C. (2017). La reforma neoliberal de un sistema de salud: evidencia del caso mexicano. *Cadernos de Saúde Pública*, 33(2), e00087416-e00087429. <https://doi.org/10.15090/0102-311X00087416>
- López-Bastida, J. (2012). Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 251. <https://www.cedid.es/redis/index.php/redis/article/view/48/52>

- López-Bastida, J., y Oliva-Moreno, J. (2010). Cost of illness and economic evaluation in rare diseases. In Posada de la Paz, M., Groft, S. (eds) *Rare Diseases Epidemiology. Advances in Experimental Medicine and Biology*. Springer. https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_16
- Lopez-Bastida, J., Perestelo-Perez, L., Monton-Alvarez, F., Serrano-Aguilar, P., y Alfonso-Sanchez, J. L. (2009). Social economic costs and health-related quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis in Spain. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 10(4), 237-243. <https://doi.org/10.1080/17482960802430781>
- López-Bastida, J., Peña-Longobardo, L. M., Aranda-Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., y 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), 141-148. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0695-0>
- López-Pisón, J., Rebage, V., Baldellou-Vázquez, A., Capablo-Liesa, J. L., Colomer, J., Calvo, M. T., Sáen de Cabezón, A., Alfaro-Torres, J., del Agua, C., Bestué-Carriel, M., y Peña-Segura, J. L. (2005). Enfermedades neuromusculares hereditarias en pediatría. Nuestra experiencia de 14 años. *Revista de Neurología*, 41(3), 145-150. <https://doi.org/10.33588/rn.4103.2004600>
- Lue, Y. J., y Chen, S. S. (2000). The strength and functional performance in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Kaohsiung Journal of Medical Sciences*, 16(5), 248-254. <http://ir.kmu.edu.tw/retrieve/399/780401-9.pdf>
- Luengo, S., Aranda, M. T., y de la Fuente, M. (2001). *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Colección estudios e Informes. Serie estudios nº 5.

- Luque, J., Mendes, I., Gomez, B., Morte, B., Lopez de Heredia, M., Herreras, E., Corrochano, V., Bueren, J., Gallano, P., Artuch, R., Fillat, C., Pérez-Jurado, L., Montoliu, L., Carracedo, A., Millán, J., Webb, S., Palau, F., y García-Redondo, A. (2022). CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. *Clinical Genetics*, 101(5-6), 481-493. <https://doi.org/10.1111/cge.14113>
- Luzuriaga Bonilla, J. P. (2017). *Ansiedad y su relación con síntomas somáticos en los familiares cuidadores primarios de pacientes con discapacidad (física, intelectual y mental), que acuden al Área de Salud N° 3 de la ciudad de Loja periodo 2016* [Trabajo de fin de grado]. Universidad Nacional de Loja.
- Lynch, S. H., Shuster, G., y Lobo, M. L. (2018). The family caregiver experience examining the positive and negative aspects of compassion satisfaction and compassion fatigue as caregiving outcomes. *Journal of Aging Health*, 22(11), 1424-1431. <https://doi.org/10.1080/13607863.2017.1364344>
- Lyngnegård, F., Donohue, D., Bornman, J., Granlund, M., y Huus, K. (2013). A systematic review of generic and special needs of children with disabilities living in poverty settings in low-and middle-income countries. *Journal of Policy Practice*, 12(4), 296-315. <https://doi.org/10.1080/15588742.2013.827141>
- Mackenbach, J. P., Meerding, W. J., y Kunst, A. E. (2011). Economic costs of health inequalities in the European Union. *Journal of Epidemiology & Community Health*, 65(5), 412-419. <https://doi.org/10.1136/jech.2010.112680>
- Magliano, L., D'angelo, M. G., Vita, G., Pane, M., D'amico, A., Balottin, U., Angelini, C., Battini, R., Politano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Civati, F., Brighina, E., Luca-Vita, G., Messina, S., Sframeli, M., Lombardo, M.E., Scalise, R., Colia, G., ... y Scutifero, M. (2014). Psychological and practical difficulties among parents

- and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta Myologica*, 33(3), 136-143.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4369844/>
- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'angelo, M. G., Civati, A., Brighina, E., Vita, G., Vita-Luca, G., Messina, S., Sframeli, M., Pane, M., Lombardo, M.E., Scalise, R., D'amico, A., Colia, G., Catteruccia, M., Balottin, U. ... y Politano, L. (2015). Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 52(1), 13-21. <https://doi.org/10.1002/mus.24503>
- Mah, J. K., Thannhauser, J. E., McNeil, D. A., y Dewey, D. (2008). Being the lifeline: The parent experience of caring for a child with neuromuscular disease on home mechanical ventilation. *Neuromuscular Disorders*, 18(12), 983-988. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.09.001>
- Mahoney, F. I. (1965). Functional evaluation: the Barthel index. *Maryland State Medical Journal*, 14(2), 61-65. <https://www.kcl.ac.uk/nmpc/assets/rehab/tools-bi-functional-evaluation-the-barthel-index.pdf>
- Mahoney, A. F., y Handberg, C. (2022). New medicine for neuromuscular diseases: An evolving paradox for patient and family hopes and expectations. *Nursing Inquiry*, e12527, 1-12. <https://doi.org/10.1111/nin.12527>
- Malhotra, S., Khan, W., y Bhatia, M. S. (2012). Quality of life of parents having children with developmental disabilities. *Delhi Psychiatry Journal*, 15(1), 173-174.
<http://medind.nic.in/daa/t12/i1/daat12i1p171.pdf>
- Manalel, J. A., Sumrall, S., Davidson, H., Grewal, M., Granovetter, M. A., y Koehly, L. M. (2022). Stress, coping, and positive aspects of caregiving among caregivers of children with rare disease. *Psychology & Health*, 1-17.

<https://doi.org/10.1080/08870446.2022.2057494>

- Mankodi, A., y Thornton, C. A. (2002). Myotonic syndromes. *Current Opinion in Neurology*, 15(5), 545-552. https://web.archive.org/web/20170829070701id_/http://www.biology.ualberta.ca/courses.hp/gen418/Myotonic_dystr.pdf
- Martínez, M. J. C., Martínez, M. R., García, J. C., Cortés, M. I. O., Ferrer, A. R., y Herrero, B. T. (2004). Fiabilidad y validez de la Escala de Satisfacción con la Vida de Diener en una muestra de mujeres embarazadas y puérperas. *Psicotema*, 16(3), 448-455. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=72716318>
- Martínez-Jalilie, M., Lozano-Arango, A., Suárez, B., Born, M., Jofré, J., Diemer, M., Castro, M., y Castiglioni, C. (2020). Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 31(3), 358-366. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2020.04.006>
- Martínez Pizarro, S. (2020). Síndrome del cuidador quemado. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 13(1), 97-100. https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2020000100013
- Mary, P., Servais, L., y Vialle, R. (2018). Neuromuscular diseases: diagnosis and management. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research*, 104(1), S89-S95. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2017.04.019>
- Masdeu, M. J., y Ferrer, A. (2003). Función de los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares. *Archivos de Bronconeumología*, 39(4), 176-183. [https://doi.org/10.1016/S0300-2896\(03\)75354-X](https://doi.org/10.1016/S0300-2896(03)75354-X)
- Maslach, C., y Jackson, S. E. (1981). The measurement of experienced burnout. *Journal of Organizational Behavior*, 2(2), 99-113. <https://doi.org/10.1002/job.4030020205>

- Masterson, M. P., Hurley, K. E., Zaider, T., Corner, G., Schuler, T., y Kissane, D. W. (2015). Psychosocial health outcomes for family caregivers following the first year of bereavement. *Death Studies*, 39(10), 573-578. <https://doi.org/10.1080/07481187.2014.985406>
- Matos, J. A., Pérez-Oliviero, A., y Morín-Martín, M. (2019). Enfermedades de las motoneuronas. *Medicine - Programa de Formación Médica Continuada Acreditado*, 12(75), 4412-4422. <https://doi.org/10.1016/j.med.2019.03.022>
- Mayrides, M., Ruiz de Castilla, E. M., y Szelepski, S. (2020). A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-1314-z>
- Mccaffrey, T., Guglieri, M., Murphy, A. P., Bushby, K., Johnson, A., y Bourke, J. P. (2017). Cardiac involvement in female carriers of duchenne or becker muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 55(6), 810-818. <https://doi.org/10.1002/mus.25445>
- McCormick, N., Marra, C. A., y Aviña-Zubieta, J. A. (2017). Productivity losses and costs in the less-common systemic autoimmune rheumatic diseases. *Current Rheumatology Reports*, 19(11), 72-92. <https://doi.org/10.1007/s11926-017-0698-9>
- McDonald, C. M. (2002). Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 81(11), S108-S120. <https://doi.org/10.1097/00002060-200211001-00012>
- McDonald, T. P., Poertner, J., y Pierpont, J. (1999). Predicting caregiver stress: An ecological perspective. *American Journal of Orthopsychiatry*, 69(1), 100-109. <https://doi.org/10.1037/h0080385>

- McMullan, J., Crowe, A. L., Downes, K., McAneney, H., y McKnight, A. J. (2022). Carer reported experiences: Supporting someone with a rare disease. *Health & Social Care in the Community*, 30(3), 1097-1108. <https://doi.org/10.1111/hsc.13336>
- McNally, E. M., y Pytel, P. (2007). Muscle diseases: the muscular dystrophies. *The Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease*, 2, 87-109. <https://doi.org/10.1146/annurev.pathol.2.010506.091936>
- Medina, H. F. (2020). Enfermedades raras en México. *Revista de la Universidad Emiliano Zapata*, 21, 1-44. https://www.unez.edu.mx/revistas/vestigium_0.pdf#page=21
- Medrano, G. R., Berlin, K. S., y Hobart Davies, W. (2013). Utility of the PedsQL™ family impact module: assessing the psychometric properties in a community sample. *Quality of Life Research*, 22(10), 2899-2907. <https://doi.org/10.1007/s11136-013-0422-9>
- Melnikova, I. (2012). Rare diseases and orphan drugs. *Nature Reviews Drug Discovery*, 11(4), 267-268. <https://doi.org/10.1038/nrd3654>
- Meltzer, L. J. (2002). *Mothers of children with chronic illnesses: A caregiver burden model and summer camp as respite care*. [Tesis doctoral, University of Florida].
- Membreno, J. H., Brown, M. M., Brown, G. C., Sharma, S., y Beauchamp, G. R. (2002). A cost-utility analysis of therapy for amblyopia. *Ophthalmology*, 109(12), 2265-2271. [https://doi.org/10.1016/S0161-6420\(02\)01286-1](https://doi.org/10.1016/S0161-6420(02)01286-1)
- Menon, D., Stafinski, T., Dunn, A., y Short, H. (2014). Involving patients in reducing decision uncertainties around orphan and ultra-orphan drugs: a rare opportunity?. *The Patient Patient-Centered Outcomes Research*, 8(1), 29-39. <https://doi.org/10.1007/s40271-014-0106-8>

- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E., Vitale, M., Snyder, B., Quijano, S., Bertini, E., Hust-Davis, R., Meyer, O., Simonds, A., Schroth, M., Graham, R., Kirschner, J., Lannaccone, S., Crawford, T., ... y Bertini, E. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>
- Mercuri, E., y Muntoni, F. (2013). Muscular dystrophies. *The Lancet*, 381(9869), 845-860. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61897-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61897-2)
- Merkies, I. S. J., y Hughes, R. A. C. (2010). The measurement of disease. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 81(9), 943-943. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2010.206409>
- Milbury, K., Badr, H., Fossella, F., Pisters, K. M., y Carmack, C. L. (2013). Longitudinal associations between caregiver burden and patient and spouse distress in couples coping with lung cancer. *Supportive Care in Cancer*, 21(9), 2371-2379. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1795-6>
- Miller, B., y McFall, S. (1991). The effect of caregiver's burden on change in frail older persons' use of formal helpers. *Journal of Health and Social Behavior*, 32(2), 165-179. <https://doi.org/10.2307/2137150>
- Montorio Cerrato, I., Fernández de Trocóniz, M. I., López López, A., y Sánchez Colodrón, M. (1998). La entrevista de carga del cuidador. Utilidad y validez del concepto de carga. *Anales de Psicología*, 14(2), 229-248. https://www.um.es/analesps/v14/v14_2/09-14-2.pdf

- Moreira de Souza, R., y Turrini, R. N. T. (2011). Paciente oncológico terminal: sobrecarga del cuidador. *Enfermería Global*, 10(22), 1-13. <https://scielo.isciii.es/pdf/eg/v10n22/administracion2.pdf>
- Moreno, J. O., y Guerrero, R. O. (2009). Los costes de los cuidados informales en España. *Presupuesto y Gasto Público*, 56, 163-81. <http://www.fundacionsindano.com/wp-content/uploads/2017/11/J.-Oliva-Moreno-et-al-2009-Costes-cuid.informales.pdf>
- Mullins, L. L., Carpentier, M. Y., Paul, R. H., Sanders, D. B., y Muscle Study Group. (2008). Disease-specific measure of quality of life for myasthenia gravis. *Muscle & Nerve*, 38(2), 947-956. <https://doi.org/10.1002/mus.21016>
- Münster, T., Veyckemans, F., Walter, M., Schosser, B., y Errando, C. (2011). *Recomendaciones para anestesia en pacientes que sufren de Distrofia muscular de Duchenne*. OrphanAnesthesia. Orphanet. https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Duchenne_ES.pdf
- Murphy, A. P., y Straub, V. (2015). The classification, natural history and treatment of the limb girdle muscular dystrophies. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(s2), S7-S19. <https://doi.org/10.3233/jnd-150105>
- Nair, K. S., Vasanth, A., Gourie-Devi, M., Taly, A. B., Rao, S., Gayathri, N., y Murali, T. (2001). Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 33(4), 147-149. <https://doi.org/10.1080/16501970120927>
- Natera De Benito, D., Orteiz, C., Carrera García, L., Expósito, J., Bobadilla, E., y Nascimento, A. (2019). Diagnóstico y tratamiento de las miopatías congénitas. *Medicina (Buenos Aires)*, 79(3), 82-86. <http://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v79s3/v79s3a18.pdf>

- Naughton, M. J., Shumaker, S. A., Anderson R. T., y 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.
- Nauser, J. A., Bakas, T., y Welch, J. L. (2011). A new instrument to measure quality of life of heart failure family caregivers. *Journal of Cardiovascular Nursing*, 26(1), 53-64. <https://doi.org/10.1097/JCN.0b013e3181e4a313>
- Navarrete-Escobar, A., Gómez-López, V. M., Gómez-García, R., y Jiménez-Soto, M. (2005). Ausentismo laboral en una institución de seguridad social y factores relacionados. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 43(5), 373-376. <https://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2005/im055b.pdf>
- Navarrete-Opazo, A. A., Singh, M., Tisdale, A., Cutillo, C. M., y Garrison, S. R. (2021). Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. *Genetics in Medicine*, 23(11), 2194-2201. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01241-7>
- Ndame, T. (2020). Family adaptation to developmental needs of their children with multiple disabilities: a comparative assessment study of some Swedish and Cameroonian families. *European Journal of Public Health Studies*, 3(1), 57-90. <https://doi.org/10.46827/ejphs.v3i1.73>
- Nereo, N. E., Fee, R. J., y Hinton, V. J. (2003). Parental stress in mothers of boys with duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Psychology*, 28(7), 473-484. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsg038>
- Novak, M., y Guest, C. (1989). Application of a multidimensional caregiver burden inventory. *The Gerontologist*, 29(6), 798-803. <https://doi.org/10.1093/geront/29.6.798>

- Oliver, M. (2017). Defining impairment and disability: Issues at stake. *Disability and Equality Law*, 3, 29-54. https://www.um.es/discatif/PROYECTO_DIS-CATIF/Textos_discapacidad/00_Oliver2.pdf
- Ortega, J., Vázquez, N., Caro, I. A., y Assalone, F. (2022). Propiedades psicométricas de la versión en castellano del Cuestionario Calidad de Vida Pediátrica Módulo de Impacto Familiar (PedsQL FIM). *Anales de Pediatría*, 8(1), 48-57. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2022.10.010>
- Ortega, J., Vázquez, N., Flores, C., y Amayra, I. (2022). Mental health and psychological adaptation on parents of children with neuromuscular diseases. *Children's Health Care*, 51(1), 62-78. <https://doi.org/10.1080/02739615.2021.1961581>
- Osorio, A. N., Cantillo, J. M., Salas, A. C., Garrido, M. M., y Padilla, J. V. (2019). Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*, 34(7), 469-481. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>
- Paganoni, S., Macklin, E. A., Lee, A., Murphy, A., Chang, J., Zipf, A., Cudkowicz, M., y Atassi, N. (2014). Diagnostic timelines and delays in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 15(5-6), 453-456. <https://doi.org/10.3109/21678421.2014.903974>
- Paganoni, S., Nicholson, K., Leigh, F., Swoboda, K., Chad, D., Drake, K., Haley, K., Cudkowicz, M., y Berry, J. D. (2017). Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle & Nerve*, 56(5), 848-858. <https://doi.org/10.1002/mus.25725>
- Pagnini, F., Rossi, G., Lunetta, C., Banfi, P., Castelnovo, G., Corbo, M., y Molinari, E. (2010). Burden, depression, and anxiety in caregivers of people with amyotrophic

- lateral sclerosis. *Psychology, Health & Medicine*, 15(6), 685-693. <https://doi.org/10.1080/13548506.2010.507773>
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134(4), 161-168. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2009.06.038>
- Palau, F. (2017). Diagnóstico de las enfermedades raras no diagnosticadas. *A Fondo*, 47, 17-30. <https://doi.org/10.13184/eidon.47.2017.17-30>
- Palmieri, A., y Angelini, C. (2014). Calidad de vida en pacientes con enfermedades neuromusculares. En Amayra Caro, I., Paz, L., Fco, J., y Lázaro Pérez, E. *Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención*. Universidad de Deusto
- Pàmols, T., y Palau, F. (2016). *Aspectos particulares de la investigación en enfermedades raras y sus implicaciones éticas*. Ética en la investigación de las enfermedades raras. CIBERER. <https://www.ciberer.es/media/602606/07-cap-2.pdf>
- Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M., Stam, H. J., y Roebroek, M. E. (2015). Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with Duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 96(7), 1242-1247. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2015.02.012>
- Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Stam, H. J., van Exel, N. J. A., Brouwer, W. B., y Roebroek, M. E. (2012). Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 988-996. <https://doi.org/10.3109/09638288.2011.628738>
- Pardo, X. M., Cárdenas, S. J., Cruz, A. V., Venegas, J. M., y Magaña, I. M. (2014). Escala de carga del cuidador de Zarit: evidencia de validez en México. *Psicooncología*, 11(1), 71-87. https://doi.org/10.5209/rev_PSIC.2014.v11.n1.44918

- Pareyson, D., y Marchesi, C. (2009). Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *The Lancet Neurology*, 8(7), 654-667. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70110-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70110-3)
- Park, S. S. (2021). Caregivers' mental health and somatic symptoms during COVID-19. *The Journals of Gerontology: Series B*, 76(4), e235-e240. <https://doi.org/10.1093/geronb/gbaa121>
- Park, M., Sung, M., Kim, S. K., Kim, S., y Lee, D. Y. (2015). Multidimensional determinants of family caregiver burden in Alzheimer's disease. *International Psychogeriatrics*, 27(8), 1355-1364. <https://doi.org/10.1017/S1041610215000460>
- Pavot, W., y Diener, E. (2009). Review of the satisfaction with life scale. *Assessing Well-being*, 101-117. https://doi.org/10.1007/978-90-481-2354-4_5
- Paz-Rodríguez, F. (2010). Predictores de ansiedad y depresión en cuidadores primarios de pacientes neurológicos. *Revista Ecuatoriana de Neurología*, 19(1-2), 1-9. <http://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2015/06/Predictores-de-Ansiedad-y-Depresión-en-Cuidadores-Primarios-de-Pacientes-Neurológicos.pdf>
- Pearlin, L. I., Mullan, J. T., Semple, S. J., y Skaff, M. M. (1990). Caregiving and the stress process: an overview of concepts and their measures. *The Gerontologist*, 30(5), 583-594. <https://doi.org/10.1093/geront/30.5.583>
- Peay, H. L., Meiser, B., Kinnett, K., Furlong, P., Porter, K., y Tibben, A. (2016). Mothers' psychological adaptation to Duchenne/Becker muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 24(5), 633-637. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.189>
- Péntek, M., Gulácsi, L., Brodszky, V., Baji, P., Boncz, I., Pogány, G., López-Bastida, J., Linertová, R., Oliva-Moreno, J., Serrano-Aguilar, P., Posada-de-la-Paz, M., Taruscio, D., Iskrov, G., Schieppati, A., Matthias, J., Kanavos, P., Chevreul, K.,

- Persson, U., y Fattore, G. (2016). Social/economic costs and health-related quality of life of mucopolysaccharidosis patients and their caregivers in Europe. *The European Journal of Health Economics*, 17(1), 89-98. <https://doi.org/10.1007/s10198-016-0787-0>
- Pérez-Cantó, V., Maciá-Soler, L., y González-Chordá, V. M. (2019). Satisfacción de los usuarios en el sistema de salud español: análisis de tendencias. *Revista de Saúde Pública*, 53(87), 1-10. <https://doi.org/10.11606/S1518-8787.2019053001506>
- Pérez Peñaranda, A. (2015). *El cuidador primario de familiares con dependencia: Calidad de vida, apoyo social y salud mental*. [Tesis doctoral, Universidad de Salamanca]. http://www.repositoriocdpd.net:8080/bitstream/handle/123456789/781/Tes_PerezPenarandaA_CuidadorPrimarioFamiliares_2006.pdf?sequence=1
- Peñailillo, P. S. M., Flores, F. S., y Chacón, G. C. (2018). Sobrevida de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. *Revista Chilena de Pediatría*, 89(4), 477-483. <http://doi.org/10.32641/rchped.v89i4.615>
- Picci, R. L., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., Furlan, P. M., y Lala, R. (2015). Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24(2), 514-522. <https://doi.org/10.1007/s10826-013-9864-5>
- Porteous, D., Davies, B., English, C., y Atkinson, J. (2021). An integrative review exploring psycho-social impacts and therapeutic interventions for parent caregivers of young people living with Duchenne's muscular dystrophy. *Children*, 8(3), 212-223. <https://doi.org/10.3390/children8030212>

- Popkin, B. M., Kim, S., Rusev, E. R., Du, S., y Zizza, C. (2006). Measuring the full economic costs of diet, physical activity and obesity-related chronic diseases. *Obesity Reviews*, 7(3), 271-293. <https://doi.org/10.1111/j.1467-789X.2006.00230.x>
- Posada, M. P. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Revista de Administración Sanitaria Siglo XXI*, 6(1), 157-178. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-administracion-sanitaria-siglo-xxi-261-pdf-13117793>
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. In *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20. <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original2.pdf>
- Pousada, T., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., Pazos, A., Díez, E., y Pereira, J. (2018). Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Medicine*, 97(24), e11039-e11049. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000011039>
- Pousada, T., Pereira-Loureiro, J., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., y Pazos, A. (2018). Estudio sobre nivel de independencia y necesidad de recursos de apoyo en una población con enfermedades neuromusculares. *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, 6(2), 131-147. <https://doi.org/10.5569/2340-5104.06.02.07>
- Power, P. W., y Orto, A. E. D. (1980). *Role of the family in the rehabilitation of the physically disabled*. University Park Press.
- Prado, F., Salinas, P., Zenteno, D., Vera, R., Flores, E., García, C., Lin, P., Leroy, C., y Siebert, A. (2010). Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares. *Neumología Pediátrica*, 5(2), 74-88. <http://www.neumologia-pediatria.cl>

- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., y Fernández-Lozano, M. P. (2013). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia. Revista de Trabajo Social*, 11(1), 11-23. <https://doi.org/10.5218/prts.2011.0002>
- Rabarison, K. M., Bouldin, E. D., Bish, C. L., McGuire, L. C., Taylor, C. A., y Greenlund, K. J. (2018). The economic value of informal caregiving for persons with dementia: Results from 38 states, the District of Columbia, and Puerto Rico, 2015 and 2016 BRFSS. *American Journal of Public Health*, 108(10), 1370-1377. <https://doi.org/10.2105/AJPH.2018.304573>
- Raina, P., O'Donnell, M., Schwellnus, H., Rosenbaum, P., King, G., Brehaut, J., Russel, D., Swinton, M., King, S., Wond, M., Walter, S., y Wood, E. (2004). Caregiving process and caregiver burden: conceptual models to guide research and practice. *BMC Pediatrics*, 4(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/1471-2431-4-1>
- Rajmil, L., Perestelo-Pérez, L., y Herdman, M. (2010). Quality of life and rare diseases. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686, 251-272. 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., y 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. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1285-0>
- Ramírez, V. J. A., del Río, B. R., Russell, M. E. R., y López, C. G. F. (2008). Validez de la entrevista de carga de Zarit en una muestra de cuidadores primarios informales. *Psicología y Salud*, 18(2), 237-245. <https://psicologiaysalud.uv.mx/index.php/psicysalud/article/view/665/1168>

- Ravens-Sieberer, U., Erhart, M., Power, M., Auquier, P., Cloetta, B., Hagquist, C., Bruil, J., y Rajmil, L. (2003). Item-response-theory analyses of child and adolescent self-report quality of life data: The European cross-cultural research instrument KID-SCREEN. *Quality of Life Research*, 12, 1793. <https://doi.org/10.1111/j.1524-4733.2007.00291.x>
- Reig-Ferrer, A., Cabrero-García, J., Ferrer-Cascales, R., y Richart-Martínez, M. (2001). *La calidad de vida y el estado de salud de los estudiantes universitarios*. Alicante: Universidad de Alicante. <https://www.cervantesvirtual.com/nd/ark:/59851/bmcb56h4>
- Reverte, S. (2017). *Validación del test de la calidad de vida relacionada con el cuidado* [Trabajo de Fin de Máster], Universidad de Miguel-Hernández. <http://193.147.134.18/bitstream/11000/4363/1/RUIZ%20REVERTE%2C%20SALVADOR.pdf>
- Ribes, M. G. (2013). El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito. *Atención Primaria*, 45(7), 338-340. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2013.01.010>
- Rice, D. P. (1967). Estimating the cost of illness. *American Journal of Public Health and the Nations Health*, 57(3), 424-440. <https://doi.org/10.2105/ajph.57.3.424>
- Rice, D. P., Fox, P. J., Max, W., Webber, P. A., Hauck, W. W., Lindeman, D. A., y Segura, E. (1993). The economic burden of Alzheimer's disease care. *Health Affairs*, 12(2), 164-176. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.12.2.164>
- Richieri, R., Boyer, L., Reine, G., Loundou, A., Auquier, P., Lancon, C., y Simeoni, M. C. (2011). The Schizophrenia Caregiver Quality of Life questionnaire (SCGQoL): development and validation of an instrument to measure quality of life

- of caregivers of individuals with schizophrenia. *Schizophrenia Research*, 126(1-3), 192-201. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2010.08.037>
- Riegg, S. y Kee, J. E. (2015). Cost-effectiveness and cost-benefit analysis. En K. E. Newcomer, H. P. Hatry y J. S. Wholey (Eds.), *Handbook of practical program evaluation* (pp. 493-530). Jossey-Bass. <https://doi.org/10.1002/9781119171386>
- Riewpaiboon, A., Riewpaiboon, W., Ponsoongnern, K., y Van den Berg, B. (2009). Economic valuation of informal care in Asia: a case study of care for disabled stroke survivors in Thailand. *Social Science & Medicine*, 69(4), 648-653. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2009.05.033>
- Del Río-Lozano, M., García-Calvente, M. D. M., Marcos-Marcos, J., Entrena-Durán, F., y Maroto-Navarro, G. (2013). Gender identity in informal care: impact on health in Spanish caregivers. *Qualitative Health Research*, 23(11), 1506-1520. <https://doi.org/10.1177/1049732313507144>
- Rivera, C. P. (2016). Desarrollo normativo del derecho al aseguramiento en salud en el Perú. *Lex-Revista de la Facultad de Derecho y Ciencias Políticas*, 14(18), 37-61. <http://dx.doi.org/10.21503/lex.v14i18.123>
- Rivera, B., Casal, B., y Currais, L. (2009). Provisión de cuidados informales y enfermedad de Alzheimer: valoración económica y estudio de la variabilidad del tiempo. *Hacienda Pública Española/Revista de Economía Pública [Internet]*, 189(2), 107-130. https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/ART13158/provision_de_cuidados_informales_y_enfermedad.pdf
- Rivera, N. M., Monjas, M. I., y Gil, J. A. (2015). Implementación de un programa de habilidades sociales y emocionales para personas con miastenia. *International Journal of Psychology and Psychological Therapy*, 15(2), 205-218. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=56041176003>

- Rivera-Silva, G., Treviño-de la Fuente, F., y Treviño-Alanís, M. G. (2018). Rare diseases in Mexico. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 56(3), 214-215. http://revistamedica.imss.gob.mx/editorial/index.php/revista_medica/article/view/2447/2977
- Robayo, M., Azevedo, J. C., Montañez, E., y Marcelo L. A. (2021). Patologías del sistema nervioso periférico con insuficiencia cardiorrespiratoria. *Perspectiva Del Cuidado Respiratorio En El Paciente Crítico Adulto*, 61, 1-150. <https://digitk.areandina.edu.co/bitstream/handle/areandina/3876/Perspectiva%20del%20cuidado%20respiratorio.pdf?sequence=5#page=62>
- Robinson, B. C. (1983). Validation of a caregiver strain index. *Journal of Gerontology*, 38(3), 344-348. <https://doi.org/10.1093/geronj/38.3.344>
- Robinson, R. (1993). Economic evaluation and health care. What does it mean?. *Bmj*, 307(6905), 670-673. http://revistamedica.imss.gob.mx/editorial/index.php/revista_medica/article/view/2447/2978
- Rode, J. (2005). Rare diseases: understanding this public health priority. *Rare Diseases*, 14, 1-14. <https://myeloma.ro/documente/european-organization-for-rare-diseases-november-2005.pdf>
- Rodríguez-González, A. M., Rodríguez-Míguez, E., Duarte-Pérez, A., Díaz-Sanisidro, E., Barbosa-Álvarez, Á., Clavería, A., y Zarit, G. (2017). Estudio observacional transversal de la sobrecarga en cuidadoras informales y los determinantes relacionados con la atención a las personas dependientes. *Atención Primaria*, 49(3), 156-165. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2016.05.006>
- Rojas, K. Y. (2020). Programas de respiro en el domicilio y acompañamiento a las personas cuidadoras primarias, una estrategia clave para humanizar la relación de cuidados en el ámbito familiar: el caso de Alkar Zaintzen. *Zerbitzuan: Gizarte*

Zerbitzuetarako Aldizkaria/ Revista de Servicios Sociales, 73, 61-78.

<https://doi.org/10.5569/1134-7147.73.05>

Romero, Z., y Cuba, M. (2013). Síntomas somáticos en cuidadores de pacientes geriátricos con o sin sobrecarga, del área urbano-marginal Payet, Independencia, Lima, Perú. *Revista Médica Herediana*. 24(3), 204-209.
<http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh/v24n3/v24n3ao4.pdf>

Roopchand-Martin, S., y Creary-Yan, S. (2014). Level of caregiver burden in Jamaican stroke caregivers and relationship between selected sociodemographic variables. *The West Indian Medical Journal*, 63(6), 605-609.
<https://doi.org/10.7727/wimj.2013.060>

Ros, S., Comas, A., y Garcia-Garcia, M. (2010). Validación de la versión española del cuestionario PHQ-15 para la evaluación de síntomas físicos en pacientes con trastornos de depresión y/o ansiedad: estudio DEPRE-SOMA. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 38(6), 345-357. <http://public-files.prbb.org/publicacions/127519a0-6a0e-0130-271b-263316c03650.pdf>

Rosenbaum, P. L., Livingston, M. H., Palisano, R. J., Galuppi, B. E., y Russell, D. J. (2007). Quality of life and health-related quality of life of adolescents with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 49(7), 516-521.
<https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2007.00516.x>

Saban, K. L., Griffin, J. M., Urban, A., Janusek, M. A., Pape, T. L., y Collins, E. (2016). Perceived health, caregiver burden, and quality of life in women partners providing care to Veterans with traumatic brain injury. *Journal of Rehabilitation Research and Development*, 53(6), 681-692.
<https://doi.org/10.1682/jrrd.2015.07.0143>

- Shahat, A. R. S., y Greco, G. (2021). The economic costs of childhood disability: a literature review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(7), 3531. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073531>
- Saltonstall, P., y Scott, E. M. (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, 7-24.
- Schat, A. C., Kelloway, E. K., y Desmarais, S. (2005). The Physical Health Questionnaire (PHQ): construct validation of a self-report scale of somatic symptoms. *Journal of Occupational Health Psychology*, 10(4), 363-381. <https://doi.org/10.1037/1076-8998.10.4.363>
- Schene, A. H., van Wijngaarden, B., y Koeter, M. W. (1998). Family caregiving in schizophrenia: domains and distress. *Schizophrenia Bulletin*, 24(4), 609-618. <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.schbul.a033352>
- Schepelmann, K., Winter, Y., Spottke, A. E., Claus, D., Grothe, C., Schröder, R., Heuss, D., Vielhaber, S., Mylius, V., Kiefer, R., Schrank, B., Oertel, W., y Dodel, R. (2010). Socioeconomic burden of amyotrophic lateral sclerosis, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 257(1), 15-23. <https://doi.org/10.1007/s00415-009-5256-6>
- Schönfelder, E., Osmanovic, A., Müschen, L. H., Petri, S., y Schreiber-Katz, O. (2020). Costs of illness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a cross-sectional survey in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01413-9>
- Schorling, E., Thiele, S., Gumbert, L., Krause, S., Klug, C., Schreiber-Katz, O., Reilich, P., Nagels, K., y Walter, M. C. (2019). Cost of illness in Charcot-Marie-tooth

- neuropathy: results from Germany. *Neurology*, 92(17), e2027-e2037.
<https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000007376>
- Schreiber-Katz, O., Klug, C., Thiele, S., Schorling, E., Zowe, J., Reilich, P., Nagels, K., y 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), 210-223.
<https://doi.org/10.1186/s13023-014-0210-9>
- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., y Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039-2041.
[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)
- Scotton, C., Passarelli, C., Neri, M., y Ferlini, A. (2014). Biomarkers in rare neuromuscular diseases. *Experimental Cell Research*, 325(1), 44-49.
<https://doi.org/10.1016/j.yexcr.2013.12.020>
- Seco Saucedo, M., y Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social*, 17, 373-395. <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289/1355>
- Segal, M. E., y Schall, R. R. (1996). Life satisfaction and caregiving stress for individuals with stroke and their primary caregivers. *Rehabilitation Psychology*, 41(4), 303-320. <https://doi.org/10.1037/0090-5550.41.4.303>
- Sequeira, A. R., Mentzakis, E., Archangelidi, O., y Paolucci, F. (2021). The economic and health impact of rare diseases: A meta-analysis. *Health Policy and Technology*, 10(1), 32-44. <https://doi.org/10.1016/j.hlpt.2021.02.002>
- Sewry, C. A., y Wallgren-Pettersson, C. (2017). Myopathology in congenital myopathies. *Neuropathology and Applied Neurobiology*, 43(1), 5-23.
<https://doi.org/10.1111/nan.12369>

- Shapiro, E., Lourenço, C. M., Mungan, N. O., Muschol, N., O'Neill, C., y Vijayaraghavan, S. (2019). Analysis of the caregiver burden associated with sanfilippo syndrome type B: Panel recommendations based on qualitative and quantitative data. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 168-177. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1150-1>
- Sharma, N., Chakrabarti, S., y Grover, S. (2016). Gender differences in caregiving among family-caregivers of people with mental illnesses. *World Journal of Psychiatry*, 6(1), 7-17. <https://doi.org/10.5498/wjp.v6.i1.7>
- Shahly, V., Chatterji, S., Gruber, M. J., Al-Hamzawi, A., Alonso, J., Andrade, L. H., Angermeyer, M. C., Bruffaerts, R., Bunting, B., Caldas-de-Almeida, J. M., de Girolamo, G., de Jonge, P., Florescu, S., Gureje, O., Haro, J. M., Hinkov, H. R., Hu, C., Karam, E. G., Lépine, J., ... y Kessler, R. C. (2013). Cross-national differences in the prevalence and correlates of burden among older family caregivers in the world health organization world mental health (WMH) surveys. *Psychological Medicine*, 43(4), 865-879. <https://doi.org/10.1017/S0033291712001468>
- Shiell, A., Donaldson, C., Mitton, C., y Currie, G. (2002). Health economic evaluation. *Journal of Epidemiology and Community Health*, 56(2), 85-88. <https://doi.org/10.1136/jech.56.2.85>
- Siddiqui, S., y Khalid, J. (2019). Determining the caregivers' burden in caregivers of patients with mental illness. *Pakistan Journal of Medical Sciences*, 35(5), 1329-1333. <https://doi.org/10.12669/pjms.35.5.720>
- Silverstein, B. (1999). Gender difference in the prevalence of clinical depression: the role played by depression associated with somatic symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 156(3), 480-482. <https://doi.org/10.1176/ajp.156.3.480>

- Sloan, M. M. (2008). Emotion management and workplace status: consequences for well-being. *International Journal of Work Organisation and Emotion*, 2(3), 236-255. <https://doi.org/10.1504/IJWOE.2008.019425>
- So, T. T., West, M. A., y Dawson, J. F. (2011). Team-based working and employee well-being: A cross-cultural comparison of United Kingdom and Hong Kong health services. *European Journal of Work and Organizational Psychology*, 20(3), 305-325. <https://doi.org/10.1080/13594320903384821>
- Soares de Moura, M., Wutski, H., Voos, M., Resende, M., Reed, U., y Hasue, R. (2015). Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers?. *Neuromuscular Disorders*, 73(1), 52-57. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2015.06.068>
- Soelaeman, R. H., Smith, M. G., Sahay, K., Tilford, J. M., Goodenough, D., Paramsothy, P., Ouyand, L., Oleszek, J., y Grosse, S. D. (2021). Labour market participation and productivity costs for female caregivers of minor male children with Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 64(6), 717-725. <https://doi.org/10.1002/mus.27429>
- Solves Almela, J. A., Arcos Urrutia, J. M., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S., y Rius Sanchis, I. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: estudio ENSERio*. Madrid. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). https://repositorioinstitucional.ceu.es/bitstream/10637/10636/4/Estudio_Solves_2018.pdf
- Souêtre, E. J., Qing, W., Vigoureux, I., Dartigues, J., Lozet, H., Lacomblez, L., y Derouesné, C. (1995). Economic analysis of alzheimer's disease in outpatients: Impact of symptom severity. *International Psychogeriatrics*, 7(1), 115-122. <https://doi.org/10.1017/S1041610295001906>

- Sruamsiri, R., Mori, Y., y Mahlich, J. (2018). Productivity loss of caregivers of schizophrenia patients: a cross-sectional survey in Japan. *Journal of Mental Health*, 27(6), 583-587. <https://doi.org/10.1080/09638237.2018.1466048>
- Stabile, M., y Allin, S. (2012). The economic costs of childhood disability. *The Future of Children*, 22(1), 65-96. <https://doi.org/10.1353/foc.2012.0008>
- Steen, I. V. D., Berg, J. P. V. D., Buskens, E., Lindeman, E., y Van Den Berg, L. H. (2009). The costs of amyotrophic lateral sclerosis, according to type of care. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 10(1), 27-34. <https://doi.org/10.1080/17482960802103131>
- Stein, S., Bogard, E., Boice, N., Fernandez, V., Field, T., Gilstrap, A., Kahn, S., Larkindale, J., y Mathieson, T. (2018). Principles for interactions with biopharmaceutical companies: the development of guidelines for patient advocacy organizations in the field of rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 1-10. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0761-2>
- Straathof, C. S., Van Heusden, D., Ippel, P. F., Post, J. G., Voermans, N. C., De Visser, M., Brusse, E., Van Den Bergen, J., Van Der Kooi, A., Verschuuren, J., y Ginjaar, H. B. (2016). Diagnosis of becker muscular dystrophy: Results of Re-analysis of DNA samples. *Muscle & Nerve*, 53(1), 44-48. <https://doi.org/10.1002/mus.24691>
- Straub, V., Murphy, A., Udd, B., Corrado, A., Aymé, S., Bönneman, C., de Visser, M., Hamosh, A., Jacobs, L., Khizanishvili, N., Kroneman, M., Laflorêt, P., Murphy, A., Nigro, V., Rufibach, L., Sarkozy, A., Swanepoel, S., Torrente, I., Udd, B., ... y Walter, M. (2018). 229th ENMC international workshop: Limb girdle muscular dystrophies - nomenclature and reformed classification naarden, the netherlands, 17-19 march 2017. *Neuromuscular Disorders*, 28(8), 702-

710.<https://doi.org/https://doi-org.proxy-oceano.deusto.es/10.1016/j.nmd.2018.05.007>

Strehle, E. M., y Straub, V. (2015). Recent advances in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Archives of Disease in Childhood*, 100(12), 1173-1177. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2015-310096>

Stroobach, A., Wilson, A. C., Lam, J., Hall, G. L., Withers, A., y Downs, J. (2022). Factors influencing participation in home, school, and community settings by children and adolescents with neuromuscular disorders: A qualitative descriptive study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 00, 1-10. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15437>

Stoller, J. K. (2018). The challenge of rare diseases. *Chest*, 153(6), 1309-1314. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2017.12.018>

Suarez, B., Lozano-Arango, A., Araneda, D., Cortés, F., Hervias, C., Calcagno, G., Ortega, X., y Castiglioni, C. (2018). Collagen VI related myopathies. When to suspect, how to identify. The contribution of muscle magnetic resonance. *Revista Chilena de Pediatría*, 89(3), 399-408. <https://doi.org/10.4067/s0370-41062018005000305>

Sugimoto, M., Kuru, S., Takada, H., Horie, R., Yamauchi, K., Kubota, T., Matsumura, T., Nakamura, H., Kimura, E., y Takahashi, M. P. (2022). Characteristics of myotonic dystrophy patients in the national registry of Japan. *Journal of the Neurological Sciences*, 432, 120080-120088. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2021.120080>

Tarricone, R. (2006). Cost-of-illness analysis: what room in health economics?. *Health Policy*, 77(1), 51-63. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2005.07.016>

- Theadom, A., Rodrigues, M., Ranta, A., Poke, G., Love, D., Jones, K., Te Ao, B., Hammond-Tooke, G., Parmar, P., O'Grady, G., y Roxburgh, R. (2022). Impact and predictors of quality of life in adults diagnosed with a genetic muscle disorder: a nationwide population-based study. *Quality of Life Research*, 31(6), 1657-1666. <https://doi.org/10.1007/s11136-021-03046-2>
- Thomas, P. T., Rajaram, P., y Nalini, A. (2014). Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from duchenne muscular dystrophy. *Health & Social Work*, 39(3), 144-152. <https://doi.org/10.1093/hsw/hlu027>
- Thompson, S. C. (1985). Finding positive meaning in a stressful event and coping. *Basic and Applied Social Psychology*, 6(4), 279-295. https://doi.org/10.1207/s15324834basp0604_1
- Thompson, R., y Straub, V. (2016). Limb-girdle muscular dystrophies — international collaborations for translational research. *Nature Reviews Neurology*, 12(5), 294-309. <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2016.35>
- Thompson, R. J., Zeman, J. L., Fanurik, D., y Sirotkin-Roses, M. (1992). The role of parent stress and coping and family functioning in parent and child adjustment to Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Clinical Psychology*, 48(1), 11-19. [https://doi.org/10.1002/1097-4679\(199201\)48:1<11::aid-jclp2270480103>3.0.co;2-4](https://doi.org/10.1002/1097-4679(199201)48:1<11::aid-jclp2270480103>3.0.co;2-4)
- Tiegs, T. J., Heesacker, M., Ketterson, T. U., Pekich, D. G., Rittman, M. R., Rosenbek, J. C., Stidham, B. S., y Gonzalez-Rothi, L. J. (2006). Coping by stroke caregivers: sex similarities and differences. *Topics in Stroke Rehabilitation*, 13(1), 52-62. <https://doi.org/10.1310/CJWV-WCPK-2FCV-369P>

- Toledano-Toledano, F., y Domínguez-Guedea, M. T. (2019). Psychosocial factors related with caregiver burden among families of children with chronic conditions. *BioPsychoSocial Medicine*, 13(1), 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13030-019-0147-2>
- Travlos, V., Patman, S., Downs, J., Hince, D., y Wilson, A. C. (2021). Parent carer quality of life and night-time attendance in non-ambulant youth with neuromuscular disorders. *Developmental Neurorehabilitation*, 24(7), 456-465. <https://doi.org/10.1080/17518423.2021.1908440>
- Turan, S., Farruggio, A. P., Srifa, W., Day, J. W., y Calos, M. P. (2016). Precise correction of disease mutations in induced pluripotent stem cells derived from patients with limb girdle muscular dystrophy. *Molecular Therapy*, 24(4), 685-696. <https://doi.org/10.1038/mt.2016.40>
- Turró-Garriga, O., López-Pousa, S., Vilalta-Franch, J., Turon-Estrada, A., Pericot-Nierga, I., Lozano-Gallego, M., Hernández-Ferrándiz, O., Soler-Cors, X., Planas-Pujol, S., Monserrat-Vila, S., y Garre-Olmo, J. (2010). Valor económico anual de la asistencia informal en la enfermedad de Alzheimer. *Revista de Neurología*, 51(4), 201-207. <http://envejecimiento.csic.es/documentos/documentos/neurologia-turro-valor-01.pdf>
- Uribe Restrepo, J. (2019). Avances en la gestión de las enfermedades huérfanas en Colombia. *Medicina*, 41(3), 266-268. <http://www.revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1466>
- Valcárcel-Nazco, C., Ramallo-Fariña, Y., Linertová, R., Ramos-Goñi, J. M., García-Pérez, L., y Serrano-Aguilar, P. (2022). Health-related quality of life and perceived burden of informal caregivers of patients with rare diseases in selected European countries. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(13), 8208-8221. <https://doi.org/10.3390/ijerph19138208>

- Valdebenito, V. R., y Ruiz, R. D. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 25(2), 295-305. [https://doi.org/10.1016/S0716-8640\(14\)70041-0](https://doi.org/10.1016/S0716-8640(14)70041-0)
- Valladares, A., Dilla, T., y Sacristán, J. (2009). La depresión: una hipoteca social. Últimos avances en el conocimiento del coste de la enfermedad. *Actas Españolas de Psiquiatría*, 37(1), 49-53.
- Van den Berg, B., Brouwer, W. B. F., y Koopmanschap, M. A. (2004). Economic valuation of informal care. *The European Journal of Health Economics*, 5(1), 36-45. <https://doi.org/10.1007/s10198-003-0189-y>
- Van den Berg, B., y Spauwen, P. (2006). Measurement of informal care: an empirical study into the valid measurement of time spent on informal caregiving. *Health Economics*, 15(5), 447-460. <https://doi.org/10.1002/hec.1075>
- Van Den Berg, B. M., Van Exel, J., Koopmanschap, M., y Brouwer, W. (2008). Economic valuation of informal care: conjoint analysis applied in a heterogeneous population of informal caregivers. *Value in Health*, 11(7), 1041-1050. <https://doi.org/10.1111/j.1524-4733.2008.00357.x>
- Van der Velden, B. G., Okkersen, K., Kessels, R. P., Groenewoud, J., van Engelen, B., Knoop, H., y Raaphorst, J. (2019). Affective symptoms and apathy in myotonic dystrophy type 1 A systematic review and meta-analysis. *Journal of Affective Disorders*, 250, 260-269. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2019.03.036>
- Van Houtven, C. H., Ramsey, S. D., Hornbrook, M. C., Atienza, A. A., y Ryn, M. (2010). Economic burden for informal caregivers of lung and colorectal cancer patients. *The Oncologist*, 15(8), 883-893. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.2010-0005>

- Varni, J. W., Seid, M., y Rode, C. A. (1999). The PedsQL™: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Medical Care*, 37(2), 126-139.
<https://doi.org/10.1097/00005650-199902000-00003>
- Vasquez, J. C., Fritz, G. K., Kopel, S. J., Seifer, R., McQuaid, E. L., y Canino, G. (2009). Ethnic differences in somatic symptom reporting in children with asthma and their parents. *Journal of the American Academy of the Child & Adolescent Psychiatry*, 48(8), 855-863. <https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e3181a81333>
- Vazquez, C., Duque, A., y Hervás, G. (2013). Satisfaction with life scale in a representative sample of Spanish adults: validation and normative data. *The Spanish Journal of Psychology*, 16(e82), 1-15. <https://doi.org/10.1017/sjp.2013.82>
- Vázquez-Cárdenas, N. A., Ibarra-Hernández, F., López-Hernández, L. B., Escobar-Cedillo, R. E., Ruano-Calderón, L. A., Gómez-Díaz, B., Gómez-Calderón, M. F., Carriedo-Dávila, L. G., Rojas-Hurtado, E., Luna-Padrón, R. M., y Coral-Vázquez, R. M. (2013). Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México. *Revista de Neurología*, 57(10), 455-462. <https://doi.org/10.3358/rn.5710.2013380>
- Vázquez, N., Ortega, J., Scavone, K., Samaniego, V. C., y Arberas, C. L. (2020). Escala de adaptación psicológica al asesoramiento genético (EAP-AG): validación de una versión en español para padres. Universidad Nacional de Córdoba. Facultad de psicología. Laboratorio de Evaluación Psicológica y Educativa. *Evaluar*, 20(2), 20-34. <http://dx.doi.org/10.35670/1667-4545.v20.n2.30106>
- Velarde-Jurado, E., y Avila-Figueroa, C. (2002). Evaluación de la calidad de vida. *Salud Pública de México*, 44(4), 349-361. <http://www.insp.mx/salud/index.html>

- Velo, J. F. S., y Criado, M. I. (1994). Efectos del desempleo y el sexo sobre la autoestima positiva, negativa y global. *Revista de Psicología Social*, 9(1), 65-70.
<https://doi.org/10.1174/021347494763591816>
- Vera-Villarroel, P., Urzúa, A., Celis-Atenas, P. P. K., y Silva, J. (2012). Evaluation of subjective well-being: Analysis of the satisfaction with life scale in Chilean population. *Universitas Psychologica*, 11(3), 719-727.
<http://www.scielo.org.co/pdf/rups/v11n3/v11n3a03.pdf>
- Verger, S., Negre, F., Rosselló, M. R., y Paz-Lourido, B. (2020). Inclusion and equity in educational services for children with rare diseases: Challenges and opportunities. *Children and Youth Services Review*, 119, 105518-105524.
<https://doi.org/10.1016/j.childyouth.2020.105518>
- Vincent, K. A., Carr, A. J., Walburn, J., Scott, D. L., y Rose, M. R. (2007). Construction and validation of a quality of life questionnaire for neuromuscular disease (IN-QoL). *Neurology*, 68(13), 1051-1057.
<https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000257819.47628.41>
- Vicente Cemborain, E., Guevara Eslava, M., Lasanta Sáez, M. J., Ramos Arroyo, M. A., y Ardanaz, E. (2018). Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: la experiencia de Navarra. *Revista Española de Salud Pública*, 92(19), e1-e12. <https://hdl.handle.net/2454/33739>
- Vissing, J. (2016). Limb girdle muscular dystrophies. *Current Opinion in Neurology*, 29(5), 635-641. <https://doi.org/10.1097/wco.0000000000000375>
- Vivaldi, F., y Barra, E. (2012). Bienestar psicológico, apoyo social percibido y percepción de salud en adultos mayores. *Terapia Psicológica*, 30(2), 23-29.
<http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48082012000200002>

- Von Gontard, A., Rudnik-Schöneborn, S., y Zerres, K. (2012). Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Klinische Pädiatrie*, 224(04), 247-251. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1304577>
- Voormolen, D. C., van Exel, J., Brouwer, W., Sköldunger, A., Gonçalves-Pereira, M., Irving, K., Bieber, A., Selbaek, G., Woods, B., y Zanetti, O. (2021). A validation study of the CarerQol instrument in informal caregivers of people with dementia from eight european countries. *Quality of Life Research*, 30(2), 577-588. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02657-5>
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., y Metcalfe, A. (2021). The family transition experience when living with childhood neuromuscular disease: A grounded theory study. *Journal of Advanced Nursing*, 77(4), 1921-1933. <https://doi.org/10.1111/jan.14754>
- Waldrop, M. A., y Flanigan, K. M. (2019). Update in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Current Opinion in Neurology*, 32(5), 722-727. <https://doi.org/10.1097/WCO.0000000000000739>
- Wakap, S. N., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., 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>
- Wampole, A., Schroth, M., y Boriosi, J. (2015). Survival of a child with spinal muscular atrophy and acute respiratory distress syndrome. *Pediatric Pulmonology*, 50(8), E29-E31. <https://doi.org/10.1002/ppul.23171>
- Wang, C. H., Dowling, J. J., North, K., Schroth, M. K., Sejersen, T., Shapiro, F., Bellini, J., Weiss, H., Guillet, M., Amburgey, K., Apkon, S., Bertini, E., Bonnemann, C., Clarke, N., Connolly, A. M., Estournet-Mathiaud, B., Fitzgerald, D., Florence, J.

- M., Gee, R., Gurgel-Giannetti, J., ... y Yuan, N. (2012). Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. *Journal of Child Neurology*, 27(3), 363-382. <https://doi.org/10.1177/0883073812436605>
- Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, O., y Trela, A. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology*, 22(8), 1027-1049. <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>
- Ware J. E. (2000). SF-36 health survey update. *Spine*, 25(24), 3130-3139. <https://doi.org/10.1097/00007632-200012150-00008>.
- Waters, L. E., y Moore, K. A. (2002). Predicting self-esteem during unemployment: The effect of gender, financial deprivation, alternate roles, and social support. *Journal of Employment Counseling*, 39(4), 171-189. <https://doi.org/10.1002/j.2161-1920.2002.tb00848.x>
- Webb, C. L. (2005). Parents' perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child: Care, Health and Development*, 31(4), 385-396. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2005.00518.x>
- Weinstein, M. C., y Stason, W. B. (1977). Foundations of cost-effectiveness analysis for health and medical practices. *New England Journal of Medicine*, 296(13), 716-721. <https://doi.org/10.1056/NEJM197703312961304>
- Wells, R., Dywan, J., y Dumas, J. (2005). Life satisfaction and distress in family caregivers as related to specific behavioural changes after traumatic brain injury. *Brain Injury*, 19(13), 1105-1115. <https://doi.org/10.1080/02699050500150062>

- WHOQOL Group (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and current status. *International Journal of Mental Health*, 23(3), 24-56.
<https://doi.org/10.1080/00207411.1994.11449286>
- WHOQOL Group (1998). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Social Science y Medicine*, 46(12), 1569-1585. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(98\)00009-4](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(98)00009-4)
- Wilson, M. R., Van Houtven, C. H., Stearns, S. C., y Clipp, E. C. (2007). Depression and missed work among informal caregivers of older individuals with dementia. *Journal of Family and Economic Issues*, 28(4), 684-698.
<https://doi.org/10.1007/s10834-007-9081-8>
- Wykle, M. L. (1994). The physical and mental health of women caregivers of older adults. *Journal of Psychosocial Nursing and Mental Health Services*, 32(3), 41-42. <https://doi.org/10.3928/0279-3695-19940301-12>
- Wong, S. H., McClaren, B. J., Archibald, A. D., Weeks, A., Langmaid, T., Ryan, M. M., Kornberg, A., y Metcalfe, S. A. (2015). A mixed methods study of age at diagnosis and diagnostic odyssey for Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 23(10), 1294-1300. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.301>
- Wood, R., y Taylor-Stokes, G. (2019). Cost burden associated with advanced non-small cell lung cancer in Europe and influence of disease stage. *BMC Cancer*, 19(1), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s12885-019-5428-4>
- Yap, P. (2010). Validity and reliability of the Zarit Burden Interview in assessing caregiving burden. *Annals Academy of Medicine Singapore*, 39(10), 758-763.
https://tsaofoundation.org/doc/Zarit_Validation_Sin.pdf

- Yılmaz, A., Turan, E., y Gundogar, D. (2009). Predictors of burnout in the family caregivers of Alzheimer's disease: Evidence from Turkey. *Australasian Journal of Ageing*, 28, 16-21. <https://doi.org/10.1111/j.1741-6612.2008.00319.x>
- Yılmaz, O., Yıldırım, S. A., Öksüz, C., Atay, S., y Turan, E. (2010). Mothers' depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: Role of functional independence level of the children. *Pediatrics International*, 52(4), 648-652. <https://doi.org/10.1111/j.1442-200x.2010.03094.x>
- Yılmaz, O. T., Yildirim, S. A., Turan, E., Kiliç, M., y Ozer, S. (2013). Comparison of depression, anxiety, and health related quality of life levels of parents of children with neuromuscular diseases. *Fizyoterapi Rehabilitasyon*, 24(1), 54-63. <https://dergipark.org.tr/en/download/article-file/138054>.
- Yiu, E. M., y Kornberg, A. J. (2015). Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 51(8), 759-764. <https://doi.org/10.1111/jpc.12868>
- Yonekawa, T., y Nishino, I. (2014). Ullrich congenital muscular dystrophy: clinicopathological features, natural history and pathomechanism(s). *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 86(3), 280-287. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2013-307052>
- Ysasi, G. C. G., Prado, F., Herrero, M. V., y Bach, J. R. (2017). Alternativas de tratamiento en pacientes con patologías neuromusculares y afecciones respiratorias. *Anales de la Facultad de Ciencias Médicas*, 50(2), 79-88. [http://dx.doi.org/10.18004/anales/2017.050\(02\)79-088](http://dx.doi.org/10.18004/anales/2017.050(02)79-088)
- Yu, J., Paranagama, D., y Parasuraman, S. (2020). Recruitment strategies and geographic representativeness for patient survey studies in rare diseases: experience from the living with myeloproliferative neoplasms patient survey. *PloS One*, 15(12), e0243562-e0243569. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0243562>

- Zapata, S. (2021). Pérdida de empleo durante la crisis sanitaria y respuestas emocionales en adultos. [Trabajo de fin de grado]. Universidad especializada de las Americas. <http://repositorio2.udelas.ac.pa/handle/123456789/405>
- Zarit, S. H. (1989). Issues and directions in family intervention research. In E. Light & B. D. Lebowitz (Eds.), *Alzheimer's disease treatment and family stress: Directions for research* (pp. 458-486). US Department of Health & Human Services
- Zarit, S.H. (2002). Caregiver's burden. En S. Andrieu y J.P. Aquino (Eds.): *Family and professional carers: findings lead to action*. Paris: Serdi Edition y Fondation Médéric Alzheimer. <https://doi.org/10.1016/j.archger.2008.05.004>
- Zarit, S. H., Reever, K. E., y Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *Gerontologist*, 20, 649-655. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649>
- Zhu, Y., Romitti, P. A., Conway, K. M., Andrews, J., Liu, K., Meaney, F. J., Streret, N., Puzhankara, S., Druschel, C., y Matthews, D. J. (2014). Complementary and alternative medicine for Duchenne and Becker muscular dystrophies: characteristics of users and caregivers. *Pediatric Neurology*, 51(1), 71-77. <https://doi.org/10.1002/mus.27429>

IX. Anexos

9. Anexos

9.1. Trabajos publicados

- **Rodríguez, A. A.**, Martínez, Ó., Amayra, I., López-Paz, J. F., Al-Rashaida, M., Lázaro, E., Caballero, P., Pérez, M., Berrocoso, S., García, M., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., y Passi, N. (2021). Diseases costs and impact of the caring role on informal carers of children with neuromuscular disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(6), 2991-3007. <https://doi.org/10.3390/ijerph18062991> [IF: 4.614, Q1 Social Science]



International Journal of
*Environmental Research
and Public Health*



Article

Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease

Alicia Aurora Rodríguez *, Óscar Martínez, Imanol Amayra, Juan Francisco López-Paz ,
Mohammad Al-Rashaida, Esther Lázaro , Patricia Caballero, Manuel Pérez , Sarah Berrocoso, Maitane García,
Paula María Luna , Paula Pérez-Núñez and Nicole Passi

Neuro-e-Motion Research Team, Faculty of Psychology and Education, University of Deusto, Av. Universidades, 24, 48007 Bilbao, Spain; oscar.martinez@deusto.es (Ó.M.); imanol.amayra@deusto.es (I.A.); jlopez@deusto.es (J.F.L.-P.); mohammad.alrashaida@deusto.es (M.A.-R.); estherlazar@deusto.es (E.L.); patricia.caballero@deusto.es (P.C.); manuel.perez@deusto.es (M.P.); sarah.berrocoso@deusto.es (S.B.); maitane.garciamartin@deusto.es (M.G.); paula.lunao@deusto.es (P.M.L.); pau.perez@opendeusto.es (P.P.-N.); nicole.passi@opendeusto.es (N.P.)

* Correspondence: alicia.rodriguez.b@deusto.es; Tel.: +34-944-139-000 (ext. 2577)



Citation: Rodríguez, A.A.; Martínez, Ó.; Amayra, I.; López-Paz, J.F.; Al-Rashaida, M.; Lázaro, E.; Caballero, P.; Pérez, M.; Berrocoso, S.; García, M.; et al. Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2021**, *18*, 2991. <https://doi.org/10.3390/ijerph18062991>

Academic Editors:
Dikaos Sakellariou and
Hisayo Katsui

Received: 26 January 2021
Accepted: 10 March 2021

Abstract: This study aims to evaluate the costs of informal care for children with neuromuscular disease and evaluate how physical and psychological health is associated with socio-demographic variables. A cross sectional design was used with a convenience sample of 110 carers that participated in this study. Participants were recruited from Spanish hospitals and rare diseases organizations. Economic costs and sociodemographic aspects were assessed using the economic costs questionnaire and the sociodemographic questionnaire. Physical and psychological health was evaluated using the CarerQol-7D, PHQ-15, Barthel Index, Zarit Overload Scale and Satisfaction with Life Scale. Carers of children with neuromuscular disease spent a large percentage of their annual income in physical therapy, psychological care and speech therapy. Informal costs differed according to the degree of dependency of the child. These were higher in those caregivers whose child under their care presented low functional independence. The loss of work productivity was related to marital status, use of professional services and the child's dependency. Finally, carers who were female, single or separated and without a job showed worse physical and psychological health. The results highlighted that carers have to face a number of high costs because of the non-existence of social protection and due to the child's diagnosis.

Keywords: neuromuscular disease; carers; informal costs; psychological health; quality of life

- **Rodríguez, A. A.**, Amayra, I., López-Paz, J. F., Martínez, O., García, M., Salgueiro, M., Al-Rashaida, M., Luna, P. M., Pérez-Nuñez, P., Passi, N., García, I., y Ortega, J. (2022). The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne muscular dystrophy: a cross-cultural study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(19), 12334-12349. <https://doi.org/10.3390/ijerph191912334> [IF: 4.614, Q1 Social Science]



International Journal of
*Environmental Research
and Public Health*



Article

The Role of Associations in Reducing the Emotional and Financial Impact on Parents Caring for Children with Duchenne Muscular Dystrophy: A Cross-Cultural Study

Alicia Aurora Rodríguez ^{1,*}, Imanol Amayra ¹, Juan Francisco López-Paz ¹, Oscar Martínez ¹, Maitane García ¹, Mónica Salgueiro ², Mohammad Al-Rashaida ³, Paula María Luna ¹, Paula Pérez-Nuñez ¹, Nicole Passi ¹, Irune García ¹ and Javiera Ortega ⁴

¹ Neuro-e-Motion Research Team, Faculty of Health Sciences, University of Deusto, Av. Universidades, 24, 48007 Bilbao, Spain

² Department of Clinical and Health Psychology, and Research Methodology, Faculty of Psychology, University of the Basque Country, Tolosa Hiribidea, 70, 20018 Donostia, Spain

³ Department of Education, College of Arts and Sciences, Dubai Campus, Abu Dhabi University, Abu Dhabi 59911, United Arab Emirates

⁴ Centro Investigaciones de Psicología y Psicopedagogía [CIPP], Facultad de Psicología y Psicopedagogía, Pontificia Universidad Católica Argentina, Buenos Aires 1107, Argentina

* Correspondence: aliciarodriguez.b@deusto.es; Tel.: +34-944-139-000 (ext. 2577)



Citation: Rodríguez, A.A.; Amayra, I.; López-Paz, J.F.; Martínez, O.; García, M.; Salgueiro, M.; Al-Rashaida, M.; Luna, P.M.; Pérez-Nuñez, P.; Passi, N.; et al. The Role of Associations in Reducing the Emotional and Financial Impact on Parents Caring for Children with Duchenne Muscular Dystrophy: A Cross-Cultural Study. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2022**, *19*, 12334. <https://doi.org/10.3390/ijerph191912334>

Academic Editor: Paul B. Tchounwou

Received: 6 September 2022

Accepted: 24 September 2022

Published: 28 September 2022

Abstract: Caregivers' emotions and finances are affected by the deterioration of functional capacity of patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD), both in Mexico and Spain. Patient associations may reduce this impact on caregivers. This study aims to study the role of two models of associations, inspired by two different cultural models, in how the services they provide can help decrease the emotional and financial impact on the caregivers of children with DMD. The sample consisted of 34 caregivers from Mexico and 40 from Spain recruited from Spanish hospitals and rare disease organizations in Spain and Mexico. The instruments used consisted of a sociodemographic and socioeconomic questionnaire, the CarerQol-7D, the PHQ-15, the Zarit Caregiver's Burden Scale and the SWLS. The results showed that caregivers in Mexico are in better physical and psychological health than caregivers in Spain. They also receive more subsidies than those in Spain. Caregivers in Mexico have a greater well-being and are less affected by the economic impact of the disease due to the associations' day-to-day work and the fact that they generate a network of health services that they make available to the patient free of charge. These differences may also be attributable to cultural issues and to the fact that Mexico has a deeply established culture of support.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; caregivers; economic costs; psychological health; quality of life; non-governmental organizations; Mexico; Spain

9.2. Dictamen del Comité de Ética



DICTAMEN DEL COMITÉ DE ÉTICA EN LA INVESTIGACIÓN DE LA UNIVERSIDAD DE DEUSTO

Ref: ETK-39/18-19

Tras la evaluación del proyecto de tesis *Influencia de la situación socioeconómica en aspectos psicosociales de cuidadores de niños/as con Enfermedades Neuromusculares*, realizada por Dña. Alicia Aurora Rodríguez Bermejo, y que el Dr. D. Imanol Amayra Caro presenta para su evaluación, en calidad de Director, el Comité de Ética en Investigación de la Universidad de Deusto, tal y como se hace constar en el acta de la reunión del 15 de junio de 2019 en la que se tomó el acuerdo, emite un **INFORME FAVORABLE**.

El Comité de Ética en Investigación considera que desde el punto de vista ético el proyecto es adecuado en todo lo referente a la protección y evitación de riesgos a los participantes y el respeto a la autonomía. Asimismo, se ajusta a los principios metodológicos, éticos y jurídicos que debe tener este tipo de investigación. No se observan riesgos de ningún tipo para los participantes y se establecen medidas adecuadas que ofrecen suficientes garantías éticas durante su desarrollo.

El proyecto tiene en cuenta la regulación sobre de protección de datos personales (UE 2016/679) aprobada por la Comisión y el Consejo de la UE en abril de 2016 en relación al i) procedimiento de consentimiento informado; ii) acceso a datos personales; iii) el uso de datos para el interés público; y iv) las responsabilidades de los investigadores responsables del proyecto.

El Comité de Ética ha examinado toda la documentación para recabar el consentimiento, en el que se facilita de manera adecuada toda la información necesaria para la participación, garantizando el cumplimiento de todas las exigencias éticas de consentimiento y confidencialidad. En Anexo a este informe se aporta información relevante sobre la política de protección de datos en la investigación de la Universidad de Deusto que es preciso incorporar obligatoriamente a la parte final del documento para recabar el consentimiento informado de los participantes (o el de sus representantes).

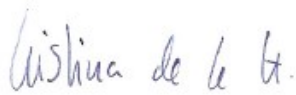
A continuación, se aportan algunos de los comentarios de los evaluadores del proyecto:

1. Como en todo proyecto de investigación los resultados de los proyectos se ponen a disposición de los interesados y así se recoge también en esta memoria. Sin embargo, en este caso, sería interesante que a los participantes del proyecto y una vez finalizado

el mismo, se les volviera a reunir y se les explicara los resultados alcanzados con dicho proyecto.

2. El consentimiento informado es una exigencia de la legislación española: tanto la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, como la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica investigación y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, regulan cómo ha de ser el consentimiento que otorgan los sujetos cuando se utilizan sus datos para investigación.

Y para que así conste,



Dra. Dña. Cristina de la Cruz Ayuso
Coordinadora de la Comisión de Ética en Investigación
Universidad de Deusto

En Bilbao a 15 de Junio de 2019

ANEXO: Política de Protección de datos en la Investigación de la Universidad de Deusto

Con la aceptación de este consentimiento, usted está aceptando el uso de sus datos personales y/o el de las personas a las que representa y autorizando su tratamiento para las actividades que a continuación se indican.

INFORMACIÓN SOBRE PROTECCIÓN DE DATOS	
Responsable	UNIVERSIDAD DE DEUSTO
Finalidad	Los datos personales recabados tienen por objeto gestionar: 1. Las actividades y proyectos de investigación realizados por el personal docente e investigador. 2. La elaboración de la memoria de investigación de la Universidad. 3. La difusión de publicaciones. 4. La elaboración de perfiles de interés o preferencia y de actividades desarrolladas. 5. El envío por medios físicos y electrónicos de información divulgativa de las actividades de investigación desarrolladas y resultados alcanzados.
Legitimación	☐ Ejecución del contrato. ☐ Interés legítimo.
Destinatarios	No se cederán datos a terceros, salvo cumplimiento de obligación legal, desarrollo de convenios educativos y/o consentimiento.
Derechos	Acceder, rectificar y suprimir los datos, así como otros derechos, como se explica en la información adicional.
Información adicional	Puede acceder a la información adicional sobre el tratamiento de sus datos personales en el siguiente enlace (https://bit.ly/2R77X6A) ¹

He leído y aceptado el apartado de información legal

☐

¹ El link remite a la página web de la Universidad de Deusto sobre privacidad donde Ud. puede encontrar información adicional sobre el procedimiento establecido por la Universidad de Deusto en su política de privacidad para la protección y seguridad de los datos personales relativas a investigación.

9.3. Cuestionario sociodemográfico

Para valorar la situación del cuidador a nivel psicosocial se aplicó un cuestionario *ad hoc*, en el que se evaluaron las siguientes variables:

1. Género.
2. Edad.
3. Estado civil: casado/a, viviendo en pareja, divorciado/a, separado/a, soltero/a o viudo/a.
4. Hijos/as: si el/la participante tenía algún hijo/a.
5. Número de hijos.
6. Número de personas que viven en la casa.
7. Nacionalidad.
8. País donde reside.
9. Comunidad autónoma (en el caso de España).
10. Tipo de enfermedad neuromuscular que padece el hijo/a.
11. Edad del hijo/a.
12. Nivel académico
 - EGB, Bachiller - FP1, FP2, Diplomatura o Licenciatura (en el caso de España).
 - Educación básica, media (científico-humanista, técnico profesional), técnico nivel superior, profesional o postgrado (en el caso de países de Latinoamérica).
13. Número de años estudiados en total.
14. Situación laboral: asalariado/a, autónomo/a, desempleado/a por motivos de salud, desempleado/a por otros motivos, jubilado/a, labores del hogar, estudiante o incapacitado/a.

9.4. Cuestionario socioeconómico

CUESTIONARIO COSTES ECONÓMICOS

Antes de formular una serie de preguntas relativas al coste económico relacionado con el cuidado de su hijo/a, quisiéramos saber cuál es tu status laboral durante el último año. Por favor, responda a las siguientes preguntas si procede:

¿Se encuentra trabajando / tiene un trabajo remunerado en la actualidad? Sí / No

Si se encuentra trabajando...

Tipo de turno:

Mañana – Tarde - Noche ☐

Mañana ☐

Tarde ☐

Noche ☐

Mañana – Tarde ☐

El turno de trabajo actual tiene que ver con la situación de su hijo/a: Si No

Relación de empleo:

Fijo ☐

Interino ☐

Eventual ☐

El tipo de trabajo actual tiene que ver con la situación de su hijo/a: Si No

Tipo de jornada:

Completa ☐

Reducida ☐

Nº de horas anuales____

Nº de horas al mes____

Nº de horas jornada diaria____

El tipo de jornada actual tiene que ver con la situación de su hijo/a: Si No

¿Cuántas horas trabaja de media al día?

¿Se ha planteado el traslado dentro de la empresa?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Ha realizado algún traslado dentro de la empresa debido a la situación de su hijo/a?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Se ha planteado solicitar una reducción de jornada debido a la situación de su hijo/a?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Ha reducido su horario en la jornada laboral debido a la situación de su hijo/a?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Se ha planteado el abandono de su profesión debido a la situación de su hijo/a ?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Ha abandonado su profesión debido a la situación de su hijo/a?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?

¿Se ha planteado solicitar excedencia voluntaria debido a la situación de su hijo/a?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Ha solicitado la excedencia voluntaria?

Sí_ No_ ¿Puede indicar el motivo?__

¿Cuántos días ha cogido de baja en el último año?

_____Días

Los datos que pedimos a continuación, tienen que ver con los gastos que ha tenido que hacer desde hace un año hasta el momento actual:

1. EPIGRAFE 1: Atención sanitaria, sociosanitaria y actividades de apoyo escolar

1.1. ¿Ha consultado durante este año a algún médico privado por la salud de su hijo/a?

Si es así, ¿Cuál es la cifra de dinero que ha gastado en esta o estas consultas?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.2 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a la atención psicológica para su hijo/a? (transporte hasta la consulta y precio de las consultas)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.3 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a fisioterapia para su hijo/a? (evaluación fisioterapéutica, precio de la sesión, transporte para la sesión)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.4 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a cuidadores externos para su hijo/a? (sueldo del cuidador externo)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

4.2 ¿Cuántas horas al año invierte el cuidador externo en sus tareas?

4.3 ¿Cuántas veces acude al año el cuidador?

1.5 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a logopedia para su hijo/a? (transporte hasta la consulta, evaluación, precio de la consulta)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas a la semana invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude a la semana?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro a la semana?_____

1.6 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a psicomotricidad para su hijo/a? (transporte hasta la consulta, evaluación, precio de la consulta)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.7 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a profesores particulares para su hijo/a? (sueldo del profesor)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro _____

1.8 -¿Está su hijo/a siendo atendido en algún aula de apoyo? Si es así, ¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a este recurso? (transporte hasta el aula, precio por sesión)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro _____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad? _____ Horas

¿Cuántas veces acude al año? _____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año? _____

1.9 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a medicinas o productos alimenticios adaptados para su hijo?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro _____

¿Cuántas **horas** al año necesita para desplazarse a los sitios donde venden estos productos?

¿Cuántas **veces** acude al año? ¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta la farmacia o tienda a la semana? _____

¿Cuánto **tiempo** le supone desplazarse hasta el centro al año?

1.10 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a llevar a su hijo al gimnasio o a alguna actividad deportiva?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.11 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a asistir a la terapia acuática para su hijo/a? (transporte hasta la consulta y precio de las consultas)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.12 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a asistir a equinoterapia para su hijo/a? (transporte hasta la consulta y precio de las consultas)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

1.13 -¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a asistir a terapia asistida con animales para su hijo/a? (transporte hasta la consulta y precio de las consultas)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

2. EPÍGRAFE 2: Ayudas técnicas

2.1. A continuación, aparecen una serie de ayudas técnicas que normalmente se consiguen para mejorar la adaptación del niño o de la niña. Por favor, marque con una cruz cuáles de ellas tiene y los gastos asociados:

Baño adaptado (silla giratoria, barras, urinario)____

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Bipedestador:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Cojín antiescaras:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

Ascensor:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Elevador:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Silla de ruedas eléctricas:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Andador:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Férulas cortas:

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Férulas largas

Gastos asociados (en euros):

Dinero subvencionado.

-Corsé

Gastos asociados:

Dinero subvencionado

-Barras laterales por la casa____

Gastos asociados:

Dinero subvencionado:

-Puertas del hogar adaptadas____

Gastos asociados:

Dinero subvencionado:

-Cama adaptada____

- Gastos asociados:
Dinero subvencionado:
- Grúa__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Máquina respiratoria__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Férulas nocturnas__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Colchón antiescaras__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Silla de ruedas__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Scooter__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Férulas largas de piernas__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Férulas de mano__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Cubiertos adaptados y platos deslizantes__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Espesantes__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Exoesqueleto__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Tablets adaptadas, ratón y teclado adaptados__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Domótica (persianas adaptadas, timbres)__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:
- Compra de nueva casa__
 - Gastos asociados:
 - Dinero subvencionado:

-Furgoneta adaptada para persona con movilidad especial__

Gastos asociados:

Dinero subvencionado:

3. EPÍGRAFE 3: Tiempo invertido en el cuidado de su hijo/a

3.1. -¿Cuántas horas pasas a lo largo del día realizando los cuidados necesarios a su hijo/a? _____ horas

3.2. -¿Cuántas horas a la semana invierte en llevar al baño a su hijo/a? _____ horas

3.3. -¿Cuántas horas a la semana invierte en llevar a su hijo/a al colegio? _____ horas

3.4. -¿Cuántas horas a la semana invierte en asear a su hijo/a? _____ horas

3.5. -¿Cuántas horas a la semana invierte en proporcionar alimento a su hijo? _____ horas

3.6. -¿Cuántas horas a la semana invierte en levantar a su hijo de la cama? _____ horas

3.7. -¿Cuántas horas a la semana invierte en acostar a su hijo en la cama a la hora de dormir? _____ horas

3.8. -¿Cuántas horas a la semana invierte en acompañamiento a su hijo en actividades de ocio y tiempo libre (parque...)? _____ horas

4. EPÍGRAFE 4. Cuidado propio físico y mental

Ahora, le vamos a pedir que responda a una serie de preguntas relacionadas con su propio cuidado físico y mental durante el último año:

4.1. -¿Ha tenido que acudir al psicólogo durante este último año?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que ha dedicado anualmente a estas consultas? (precio de la sesión, evaluación, transporte hasta el centro)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

4.2 -¿Ha tenido que acudir al fisioterapeuta durante este último año?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a estas consultas? (precio de la sesión, evaluación, transporte hasta el centro)

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_ 4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

4.3. ¿Ha acudido al gimnasio o a alguna actividad deportiva durante este último año?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a estas actividades?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

4.4. ¿Ha tenido que recurrir a algún médico privado?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a estas consultas?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

4.5. ¿Acude a grupos de apoyo para familiares?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que dedica anualmente a los desplazamientos a los grupos de apoyo?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro:

¿Cuánto dinero le subvencionan?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indíquela en este recuadro_____

¿Cuántas horas al año invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude al año?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro al año?_____

5. EPÍGRAFE 5: Formación recibida

En relación a la situación de tu hijo/a, señala en las siguientes preguntas el tipo de formación que has recibido durante el último año:

5.1. ¿Ha recibido alguna formación sobre la enfermedad que padece su hijo/a (congresos, charlas, eventos, etc)?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que ha dedicado anualmente para acudir a estos eventos?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indícala en este recuadro:

¿Cuántas horas a la semana invierte en esta actividad?_____ Horas

¿Cuántas veces acude a la semana?_____ Veces

¿Cuánto tiempo le supone desplazarse hasta el centro a la semana?_____

5.2. ¿Ha comprado algún manual o libro relacionado con la enfermedad que padece su hijo/a? (manuales, guías, libros..)

Sí_ No_

Si es así..¿Cuál es la cantidad de dinero que ha dedicado anualmente a la compra de estos materiales?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

Si sabe la cifra exacta, por favor, indícala en este recuadro:_____

5.3. ¿Ha solicitado el asesoramiento de alguna asociación de pacientes sobre el manejo de la enfermedad de su hijo/a?

Sí_ No_

Si es así.. ¿Cuál es la cantidad de dinero que ha dedicado anualmente al desplazamiento a esta asociación?

0_ 0-50_ 50-100_ 100-500_ 500-1000_ 1000-2000_ 2000-3000_ 3000-4000_
4000-5000_ 5000-10000_ +10000_ No sabe no contesta_

5.4. ¿Ha dedicado tiempo a consultar detalles de la enfermedad y de los tratamientos de su hijo/a a través de las redes sociales?

Sí_ No_ Horas semana:_____

Por favor, indícanos cuál ha sido el salario global de la unidad familiar (familiares que viven en tu casa) en este último mes:

