

David Flores Serrano

Impacto económico y en la salud
en el entorno familiar de pacientes
con enfermedades raras en
España

Departamento

Pediatría, Radiología y Medicina Física

Director/es

Ramos Fuentes, Feliciano Jesús

Ribate Molina, María Pilar

Gómez Barrera, Manuel

<http://zaguan.unizar.es/collection/Tesis>



Reconocimiento – NoComercial – SinObraDerivada (by-nc-nd): No se permite un uso comercial de la obra original ni la generación de obras

© Universidad de Zaragoza
Servicio de Publicaciones



Tesis Doctoral

IMPACTO ECONÓMICO Y EN LA SALUD EN EL ENTORNO FAMILIAR DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

Autor

David Flores Serrano

Director/es

Ramos Fuentes, Feliciano Jesús
Ribate Molina, María Pilar
Gómez Barrera, Manuel

UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA
Pediatría, Radiología y Medicina Física

2017

IMPACTO ECONÓMICO Y EN LA SALUD EN EL ENTORNO FAMILIAR DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

TESIS DOCTORAL

David Flores Serrano



Universidad Zaragoza

Zaragoza, Marzo 2017

El doctorando David Flores Serrano y el director de la Tesis Dr. Feliciano J. Ramos junto a los co-directores Dra. M^a Pilar Ribate y Dr. Manuel Gómez, garantizamos al firmar esta Tesis Doctoral, que el trabajo ha sido realizado y es fruto del proceso de revisión e investigación del doctorando bajo la dirección y co-dirección de los abajo firmantes, que se adecua al proyecto de investigación propuesto y aprobado en su día y que, hasta donde nuestro conocimiento alcanza, en la realización de este trabajo se han respetado los derechos de otros autores a ser citados, cuándo se han utilizado sus resultados o publicaciones y que reúne todos los requisitos científicos, metodológicos y formales para ser presentado y defendido ante el tribunal correspondiente.

En Zaragoza, a 31 de marzo de 2017.

Director de la Tesis,
V^oB^o

Co-directora 1,
V^oB^o

Co-director 2,
V^oB^o

Dr. D. Feliciano J.
Ramos Fuentes

Dra. Dña. M^a Pilar
Ribate Molina

Dr. D. Manuel
Gómez Barrera

Doctorando,

David Flores Serrano



Universidad
Zaragoza

Facultad de Medicina
Departamento de Pediatría, Radiología y Medicina Física

IMPACTO ECONÓMICO Y EN
LA SALUD EN EL ENTORNO
FAMILIAR DE LOS
PACIENTES CON
ENFERMEDADES RARAS EN
ESPAÑA

TESIS DOCTORAL

David Flores Serrano

DIRECCIÓN :

Dr. Don Feliciano J. Ramos Fuentes
Catedrático de Pediatría. Dpto. Pediatría, Radiología y Medicina Física

CO-DIRECCIÓN :

Dra. Dña. M^a Pilar Ribate Molina, *Docente e investigadora, Universidad San Jorge*
Dr. Don Manuel Gómez Barrera, *Vicedecano grado en Farmacia, Universidad San Jorge*

Marzo 2017

Dedicatoria

A mi mujer Montse,
por apoyarme en el camino del estudio.

A mis dos hijos Daniel y Pablo,
por el tiempo hurtado en ese camino

ÍNDICE

AGRADECIMIENTOS	i
TABLAS	iii
FIGURAS	v
GLOSARIO DE ABREVIATURAS	vi
PRESENTACIÓN	viii
INTRODUCCIÓN	1
1.- ASPECTOS GENERALES	3
1.1 Las Enfermedades Raras y su dimensión	3
1.2 Situación de las Enfermedades Raras en España	7
1.3 Definición de dependencia y cuidados informales.	9
2.- ACROMEGALIA	11
2.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico	11
2.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar.....	12
3.- SÍNDROME X FRÁGIL	14
3.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico	14
3.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar.....	15
4.- DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE	17
4.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico	17
4.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar.....	18
5.- REVISIÓN DEL ESTADO DEL ARTE	19
5.1 Acromegalia.....	20
5.2 Síndrome X Frágil	22
5.3 Distrofia Muscular de Duchenne.....	29
5.4 Otros estudios sobre impacto de Enfermedades Raras	33
6.- JUSTIFICACIÓN	36
HIPÓTESIS Y OBJETIVOS	39
POBLACIÓN Y MÉTODOS	41
1.- ASPECTOS CLAVE: UNIVERSO, POBLACIÓN Y MUESTRA	41
1.1.- Tipo de muestreo	43
1.2.- Acceso a la muestra. Asociaciones colaboradoras.....	45
2.- METODOLOGÍA ANALÍTICA DE LA INFORMACIÓN Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO EMPLEADO	45
2.1.- Metodología analítica	45
2.2.- Análisis estadístico	46

3.- HERRAMIENTAS: DESARROLLO DE CUESTIONARIOS	46
3.1.- Introducción	46
3.2.- Justificación del uso de cuestionarios.....	48
3.3.- Cuestionarios base	48
3.3.1.- De calidad de vida relacionada con la salud (CVRS)	48
3.3.2.- Sobre dependencia	51
3.3.3.- Aspectos económicos.....	53
3.3.4.- Sobre impacto en familias.....	54
3.4.- Proceso de elaboración de los cuestionarios	56
3.5.- Proceso de validación	59
4.- RECOGIDA DE INFORMACIÓN. VARIABLES OBJETO DE MEDICIÓN	63
4.1.- Variables demográficas e identificativas.....	63
4.2.- Variables de salud física en pacientes y cuidadores	63
4.3.- Variables de la salud sociolaboral	64
4.4.- Variables económicos	64
5.- ASPECTOS ÉTICOS Y DE PROTECCIÓN DE DATOS.....	65
5.1.- Situación actual del acceso a la información	65
5.2.- Implicaciones éticas y legales de nuestra investigación	66
RESULTADOS	69
1.- INTRODUCCIÓN	69
2.- ESTADÍSTICA DESCRIPTIVA.....	69
2.1.- Variables demográficas e identificativas.....	72
2.1.1.- Acromegalia	72
2.1.2.- SXF.....	74
2.1.3.- DMD	75
2.2.- Variables de salud física en pacientes y cuidadores	77
2.2.1.- Acromegalia	77
2.2.2.- SXF.....	82
2.2.3.- DMD	88
2.3.- Variables de la salud sociolaboral	95
2.3.1.- Acromegalia	95
2.3.2.- SXF.....	100
2.3.3.- DMD	101
2.4.- Variables económicas	102
2.4.1.- Acromegalia	102
2.4.2.- SXF.....	107
2.4.3.- DMD	109
3.- ESTADÍSTICA ASOCIATIVA	111
3.1.- Análisis asociativo para Acromegalia	112
3.1.1.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Patologías en los familiares.....	113
3.1.2.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Impacto laboral	115
3.1.3.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Percepción de carga económica y gasto en medicamentos	118
3.2.- Análisis asociativo para SXF	119
3.2.1.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Patologías en los familiares	120
3.2.2.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Lesiones en los familiares	124
3.2.3.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Impacto laboral en la familia	128
3.2.4.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Percepción de carga económica	129
3.3.- Análisis asociativo para DMD.....	131

3.3.1.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Patologías en los familiares	132
3.3.2.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Lesiones en los familiares	136
3.3.3.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Impacto laboral en la familia	140
3.2.4.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Percepción de carga económica	141
DISCUSIÓN	143
1.- RESULTADOS	143
1.1.- Acromegalia	143
1.2.- Síndrome X Frágil	146
1.3.- Distrofia Muscular de Duchenne	153
2.- COMENTARIOS A LA METODOLOGÍA UTILIZADA	162
3.- CONSIDERACIONES FINALES.....	165
CONCLUSIONES	167
BIBLIOGRAFÍA.....	169
ANEXOS.....	177
ANEXO I.....	177
Carta de presentación Acromegalia	177
Carta de presentación SXF	178
Carta de presentación DMD.....	179
ANEXO II.....	180
Cuestionario Acromegalia	180
Cuestionario SXF.....	186
Cuestionario DMD	191

AGRADECIMIENTOS

Es de bien nacidos el ser agradecidos así que, en primer lugar, deseo expresar mi agradecimiento a los directores de esta tesis doctoral, al Dr. Feliciano Ramos, Dra. María Pilar Ribate y Dr. Manuel Gómez por la dedicación y apoyo que han brindado a este trabajo, por el interés a mis sugerencias e ideas, por el tiempo que han invertido y sobre todo, por la dirección y el rigor que han facilitado durante todo el proceso de investigación. Gracias por la confianza ofrecida desde el momento en que surgió este proyecto así como por los ánimos y el aliento constante en el día a día sin los que nunca hubiera conseguido llegar al destino.

Un trabajo de investigación es siempre fruto de ideas, colaboraciones y esfuerzos colectivos que corresponden a otras personas. En este caso mi más sincero agradecimiento a Raquel Ciriza, presidenta de la Asociación Española de Afectados por Acromegalia. Gracias a Pilar Burillo, presidenta de la Asociación X Frágil de Aragón y a José Guzmán, presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil. Por último, gracias a la Dra. Marisol Montolio del Olmo, directora científica de Duchenne Parent Project. Vuestro trabajo, esfuerzo y contribución, ha sido la esencia de este proyecto.

Pero un trabajo de investigación es también fruto del reconocimiento y del apoyo vital que nos ofrecen las personas que nos rodean, sin el cual no tendríamos la fuerza y energía que nos anima a crecer como personas y como profesionales. Gracias a todos mis compañeros de trabajo de la Universidad

San Jorge que me han visto trabajar, disfrutar y sufrir con esta investigación. Nunca les ha faltado una palabra de ánimo o un sabio consejo que me ayudara a seguir adelante. Gracias a mis amigos, que siempre me han prestado un gran apoyo moral y humano, necesarios en los momentos difíciles de este trabajo.

Gracias por vuestro cariño.

Pero sobre todo, gracias a mi esposa y a mis hijos, por su paciencia, comprensión y solidaridad con este proyecto, por el tiempo que me han concedido, un tiempo robado a la historia familiar. Sin vuestro apoyo, esta tesis nunca se habría escrito y por eso, este trabajo es también el vuestro. Daniel y Pablo, espero que algún día el trabajo y esfuerzo de papá, os sirva de estímulo e inspiración. Nunca dejéis de poner os nuevas metas.

A todos, muchas gracias.

TABLAS

TABLA 1. Comparativa de impacto en la salud y usos de recursos sanitarios ⁸³	26
TABLA 2. Costes directos relacionados con SXF (en \$) ⁸³	27
TABLA 3. Costes indirectos (laborales) relacionados con SXF (en \$) ⁸³	27
TABLA 4. Acromegalia. Tipo de tratamiento del paciente.....	77
TABLA 5. Acromegalia. Abandono del tratamiento por motivos económicos.....	77
TABLA 6. Acromegalia. Tiempo en tratamiento del paciente.....	78
TABLA 7. Acromegalia. Utilización recursos médicos 12 meses previos. Familiares	78
TABLA 8. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Progenitores de los pacientes	79
TABLA 9. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes	80
TABLA 10. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Hijos de los pacientes	80
TABLA 11. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Cónyuges de los pacientes	80
TABLA 12. Acromegalia. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes	81
TABLA 13. Acromegalia. Dedicación semanal de los familiares al paciente.....	81
TABLA 14. SXF. Afectación cognitiva de los pacientes.....	82
TABLA 15. SXF. Afectación del comportamiento en los pacientes.....	82
TABLA 16. SXF. Especialidades médicas utilizadas por los pacientes (número de visitas en los últimos 12 meses).....	83
TABLA 17. SXF. Tipo y número de pruebas médicas realizadas a los pacientes	84
TABLA 18. SXF. Cantidad de medicamentos consumidos por pacientes.....	84
TABLA 19. SXF. Parentesco del cuidador principal.....	85
TABLA 20. SXF. Especialidades médicas utilizadas por la familia (número total de visitas en los últimos 12 meses).....	85
TABLA 21. SXF. Total de visitas a especialistas. Padres de los pacientes.....	86
TABLA 22. SXF. Total de visitas a especialistas. Madres de los pacientes	86
TABLA 23. SXF. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes	86
TABLA 24. SXF. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes.....	87
TABLA 25. SXF. Dedicación semanal de los familiares al paciente	87
TABLA 26. SXF. Lesiones físicas en cuidadores resultados de agresiones o esfuerzos físicos	88
TABLA 27. DMD. Afectación cognitiva de los pacientes	89
TABLA 28. DMD. Afectación del comportamiento en los pacientes	89
TABLA 29. DMD. Especialidades médicas utilizadas por los pacientes (número de visitas en los últimos 12 meses).....	90
TABLA 30. DMD. Tipo y número de pruebas médicas realizadas a los pacientes.....	90
TABLA 31. DMD. Cantidad de medicamentos consumidos por pacientes	91
TABLA 32. DMD. Aparataje utilizado por los pacientes.....	91
TABLA 33. DMD. Parentesco del cuidador principal.....	92
TABLA 34. DMD. Especialidades médicas utilizadas por la familia (número total de visitas en los últimos 12 meses).....	92
TABLA 35. DMD. Total de visitas a especialistas. Padres de los pacientes	93
TABLA 36. DMD. Total de visitas a especialistas. Madres de los pacientes.....	93
TABLA 37. DMD. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes	93
TABLA 38. DMD. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes	94
TABLA 39. DMD. Dedicación semanal de los familiares al paciente.....	94
TABLA 40. DMD. Lesiones físicas en cuidadores resultados de agresiones o esfuerzos físicos.....	95
TABLA 41. SXF. Impacto laboral en padres y madres	100
TABLA 42. DMD. Impacto laboral en padres	102

TABLA 43. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en padres.....	113
TABLA 44. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en hermanos	114
TABLA 45. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en hijos	114
TABLA 46. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en cónyuges.....	115
TABLA 47. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Existencia de impacto laboral	115
TABLA 48. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en padres.....	116
TABLA 49. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en hermanos	116
TABLA 50. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en hijos	117
TABLA 51. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en cónyuges	117
TABLA 52. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Gasto mensual en medicamentos 3 meses anteriores	118
TABLA 53. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Percepción de carga económica.....	119
TABLA 54. SXF. Afectación del razonamiento del paciente vs. Patologías en cuidadores	120
TABLA 55. SXF. Afectación intelectual del paciente vs. Patologías en cuidadores	121
TABLA 56. SXF. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Patologías en cuidadores.....	121
TABLA 57. SXF. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Patologías en cuidadores.....	122
TABLA 58. SXF. Grado de empatía del paciente vs. Patologías en cuidadores	122
TABLA 59. SXF. Grado de hiperactividad del paciente vs. Patologías en cuidadores.....	123
TABLA 60. SXF. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos vs. Patologías en cuidadores	124
TABLA 61. SXF. Afectación del razonamiento del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	124
TABLA 62. SXF. Afectación intelectual del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores.....	125
TABLA 63. SXF. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	126
TABLA 64. SXF. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores.....	126
TABLA 65. SXF. Grado de empatía del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	127
TABLA 66. SXF. Grado de hiperactividad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores.....	127
TABLA 67. SXF. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	128
TABLA 68. SXF. Afectación cognitiva del paciente vs. Impacto laboral en la familia.....	128
TABLA 69. SXF. Afectación conductual del paciente vs. Impacto laboral en la familia.....	129
TABLA 70. SXF. Afectación cognitiva del paciente vs. Percepción de carga económica	129
TABLA 71. SXF. Afectación conductual vs. Percepción de carga económica	130
TABLA 72. DMD. Afectación del razonamiento del paciente vs. Patologías en cuidadores.....	132
TABLA 73. DMD. Afectación intelectual del paciente vs. Patologías en cuidadores.....	133
TABLA 74. DMD. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Patologías en cuidadores	134
TABLA 75. DMD. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Patologías en cuidadores	134
TABLA 76. DMD. Grado empatía del paciente vs. Patologías en cuidadores	135
TABLA 77. DMD. Grado de hiperactividad del paciente vs. Patologías en cuidadores	135
TABLA 78. DMD. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos vs. Patologías en cuidadores	136
TABLA 79. DMD. Afectación del razonamiento del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores.....	137
TABLA 80. DMD. Afectación intelectual del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	137
TABLA 81. DMD. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	138
TABLA 82. DMD. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	138
TABLA 83. DMD. Grado de empatía del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores.....	139
TABLA 84. DMD. Grado de hiperactividad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	139
TABLA 85. DMD. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores	140
TABLA 86. DMD. Afectación cognitiva del paciente vs. Impacto laboral en la familia	140
TABLA 87. DMD. Afectación conductual del paciente vs. Impacto laboral en la familia	141
TABLA 88. DMD. Capacidad cognitiva del paciente vs. Percepción de carga económica.....	141
TABLA 89. DMD. Afectación conductual vs. Percepción de carga económica	142

FIGURAS

<i>Figura 1. Fases del proceso de validación de los cuestionarios</i>	60
<i>Figura 2. Fases del proceso de envío, procesamiento y recolección de los cuestionarios</i>	67
<i>Figura 3. Acromegalia. Situación laboral de los pacientes</i>	96
<i>Figura 4. Acromegalia. Situación de los pacientes en cuanto a ingresos económicos</i>	96
<i>Figura 5. Acromegalia. Cuantía de los ingresos económicos de los pacientes</i>	97
<i>Figura 6. Acromegalia. Impacto laboral en los familiares</i>	97
<i>Figura 7. Acromegalia. Tipo de impacto laboral en el entorno familiar</i>	98
<i>Figura 8. Acromegalia. Impacto escolar en menores</i>	98
<i>Figura 9. Acromegalia. Tipo de impacto escolar</i>	99
<i>Figura 10. Acromegalia. Impacto en la convivencia familiar</i>	99
<i>Figura 11. SXF. Impacto laboral en los familiares</i>	100
<i>Figura 12. DMD. Impacto laboral en los familiares</i>	101
<i>Figura 13. Acromegalia. Ingresos netos del núcleo familiar</i>	103
<i>Figura 14. Acromegalia. Gasto mensual en medicamentos</i>	103
<i>Figura 15. Acromegalia. Gastos para la familia consecuencia de la enfermedad</i>	104
<i>Figura 16. Acromegalia. Gastos extras consecuencia de la enfermedad</i>	104
<i>Figura 17. Acromegalia. Percepción de carga económica</i>	105
<i>Figura 18. Acromegalia. Pago del coste de la cirugía</i>	105
<i>Figura 19. Acromegalia. Impacto del coste de la cirugía</i>	106
<i>Figura 20. Acromegalia. Financiación de la cirugía si no costeada por SNS ni Seguro Privado</i>	106
<i>Figura 21. SXF. Ingresos netos del núcleo familiar</i>	107
<i>Figura 22. SXF. Gasto mensual en medicamentos</i>	107
<i>Figura 23. SXF. Gastos extras consecuencia de la enfermedad</i>	108
<i>Figura 24. SXF. Percepción de carga económica</i>	108
<i>Figura 25. DMD. Ingresos netos del núcleo familiar</i>	109
<i>Figura 26. DMD. Gasto mensual</i>	109
<i>Figura 27. DMD. Gastos extras consecuencia de la enfermedad</i>	110
<i>Figura 28. Percepción de carga económica</i>	111
<i>Figura 29. Flujo del análisis asociativo</i>	112

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

- ASEM.-** Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
- BURQoI-RD.-** *Social economic burden and health related quality of life in patients with rare diseases in Europe*
- CGAS.-** *Children´s Global Assessment Scale*
- CIF.-** Classification Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud
- CREER .-** Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias
- CSI.-** *Caregiver Strain Index*
- CVRS.-** Calidad de vida relacionada con la salud
- DMD.-** Distrofia Muscular de *Duchenne*
- DMB.-** Distrofia Muscular de *Becker*
- ENSERio.-** Estudio sobre situación de Necesidades Socio-sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España.
- EERR.-** Enfermedades Raras (ER.- Enfermedad rara).
- FEDER.-** Federación Española de Enfermedades Raras.
- FPQ. -** *Family Problems Questionnaire*
- FXTAS. -** *Fragile X Associated Tremor/Ataxia Syndrome*
- GH.-** *Growth Hormone* (hormona del crecimiento)
- GHQ. -** *General Health Questionnaire*
- HADS. -** *Hospital Anxiety and Depression Scale*
- HRQoL. -** *Health Related Quality of Life*
- IC.-** Intervalo de confianza
- IIER.-** Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
- IMSERSO.-** Instituto de Mayores y Servicios Sociales
- IOF.-** *Impact on Family Scale*
- ISCIIL.-** Instituto de Salud Carlos III
- MOF.-** Medida de la funcionalidad (del inglés *measure of function*)

MSSSI.- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

OMS.- Organización Mundial de la Salud

REA. - Registro Español de Acromegalia

SDQ. - *Strengths and Difficulties Questionnaires*

SF-36 & SF-12. - *Short Form Health Questionnaire*

SIERE.- Sistema de Información de Enfermedades Raras

SIO.- Servicio de Orientación e Información sobre EERR

SNQ. - *Social Network Questionnaire*

SRBS. - *Self Rated Burden Scale*

SSA.- *Somatostatin Analogues*

SXF.- Síndrome de X frágil

TDAH.- Trastorno de déficit de atención e hiperactividad

TOC.- Trastorno obsesivo-compulsivo

VAS. - *Visual Analogue Scale*

WHOQOL. - *The World Health Organization Quality of Life*

FMR1.- *Fragile X Mental Retardation 1*

PRESENTACIÓN

La presente Tesis muestra los resultados de investigación del estudio: “*Impacto económico y en la salud en el entorno familiar de los pacientes con enfermedades raras en España*”. Esta investigación se ha desarrollado en la Universidad de Zaragoza bajo la dirección del Dr. Feliciano J. Ramos, y en colaboración con la Universidad San Jorge bajo la codirección de la Dra. M^a Pilar Ribate y el Dr. Manuel Gómez.

Esta Tesis surgió a partir del testimonio del padre de un paciente con Síndrome X Frágil el 28 de febrero del 2012 durante unas jornadas dedicadas a las Enfermedades Raras en la Universidad San Jorge. Entre otros aspectos, explicaba a los asistentes a las consecuencias que la enfermedad tenía no solo para su hijo, sino para ellos mismos como padres y cuidadores directos del paciente y para el resto del entorno familiar.

Ese testimonio nos alertó y concienció de la carga económico-laboral y el impacto en la salud física, emocional y social que los cuidadores más directos del paciente presentaban. Este tipo de patologías generan diferentes y variables grados de cronicidad y dependencia que incrementan considerablemente el impacto y la carga de aquellos familiares que se ocupan de atender directamente las necesidades los pacientes.

Después de varios años de vida profesional en el ámbito de la Salud Pública, el paso a la docencia y el contacto con compañeros de diferentes ramas en la disciplina de las Ciencias de la Salud así como el testimonio arriba mencionado, me dieron la determinación para profundizar y abordar estas enfermedades desde una nueva perspectiva y más concretamente, focalizando mi atención en aquellos aspectos relacionados con los conocidos como “cuidados informales” llevados a cabo mayoritariamente por familiares de los pacientes. Algunas de las preguntas a las que se pretenden dar respuesta con este trabajo serían: ¿Son las autoridades, y especialmente las propias familias, conocedoras del impacto que las enfermedades raras tienen en el núcleo familiar? ¿Son las enfermedades raras, por su naturaleza “excepcional” y poco frecuente, más lesivas para los familiares? ¿Existe alguna relación entre la percepción de carga que tienen las familias y la carga real tanto económica como en la salud de los cuidadores?

La principal pretensión de este trabajo es aportar datos e información a las familias de pacientes de Acromegalia, Síndrome X Frágil (SXF) y Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) con la finalidad de arrojar algo de luz a la carga que el cuidado de pacientes

con enfermedades raras de distinto rango de dependencia tiene en los familiares directos.

En el **capítulo de introducción** se establece, en primer lugar, el marco institucional que recoge las líneas estratégicas establecida por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud así como el contexto y la situación de las enfermedades raras en España que establece el marco de desarrollo del presente proyecto de investigación. Igualmente, se revisa el significado de enfermedad rara, la dependencia asociada a la misma, los cuidados de larga duración, el cuidado familiar o informal en la atención a personas dependientes y el impacto que este hecho supone para el bienestar económico y de la salud de los cuidadores familiares y las respuestas de los servicios sociales y sanitarios ante dicha problemática.

En este apartado también se describen las principales características y consecuencias clínicas para los pacientes afectados por las enfermedades raras objeto de este estudio y que constituyen la base de la carga para el cuidador. Se presenta la revisión de la literatura y se detalla, en mayor profundidad, los datos recogidos en estudios similares llevados a cabo en otros países aunque con unas coyunturas sociales y económicas diferentes a la realidad española. Finalmente, justificamos la elección de las tres patologías que son objeto de investigación así como la necesidad de analizar el impacto que éstas generan en sus familiares y cuidadores más directos.

A continuación, en el apartado de **hipótesis y objetivos** se establece el marco de investigación mediante el planteamiento de la principal pregunta objeto de análisis de la cual se derivará la hipótesis y los objetivos a desarrollar durante el proyecto.

El capítulo dedicado a **población y métodos** se especifica el proceso seguido en el diseño metodológico, la recogida y procesamiento de los datos y el tipo de análisis utilizado para la consecución de los objetivos planteados. Le sigue un apartado de descripción de los **resultados** así como una **análisis de asociaciones** encaminado a establecer los principales parámetros e indicadores de carga económica y en la salud para los familiares. En el capítulo referente a la **discusión de los resultados** se interpretan los mismos situándolos en el marco teórico y en el contexto de otras investigaciones realizadas. Se apuntan, igualmente, algunas consideraciones y propuestas que considero de interés para el desarrollo de futuras investigaciones.

Los resultados obtenidos permiten elaborar unas **conclusiones finales** para resumir los hallazgos más significativos. En la sección de **referencias bibliográficas** detallo las fuentes literarias consultadas, así como páginas web que también han contribuido a dar soporte a este estudio.

INTRODUCCIÓN

INTRODUCCIÓN

En España, el 3 de Junio de 2009, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de salud aprobó y detalló en un documento titulado: *“Estrategia en Enfermedades Raras del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud”* (actualizada posteriormente en Junio del 2014) la estrategia a seguir, en el marco de los Servicios Sanitarios y en relación a las personas diagnosticadas de alguna de las enfermedades raras. Poco después, en octubre de ese mismo año, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) realizó y publicó el *“Estudio sobre situación de Necesidades Socio-sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)”*¹.

La **Estrategia en Enfermedades Raras (EERR)** es una primera aproximación estratégica a las mismas a nivel nacional, y a raíz de la promulgación de la Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia, se reconoce que *“la mayoría de las enfermedades raras son entidades complejas que generan una gran morbimortalidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia ocasionando un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, no sólo en lo que concierne al plano estrictamente sanitario, sino también en el ámbito psíquico, social, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, etc.”*². Esta estrategia global reconoce también que *“de la falta de formación e información que sobre ellas existe, se derivan una serie de problemas que provocan al paciente y sus familias una situación de aislamiento social y necesidades que deben ser confrontadas”*².

En este documento oficial, se recogen las siguientes siete líneas estratégicas donde se detallan los objetivos y las recomendaciones de la estrategia:

1. Información sobre EERR.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria.
4. Terapias.
5. Atención socio-sanitaria.
6. Investigación.
7. Formación.

Es en la línea estratégica número 5 donde mayor énfasis se pone en identificar y actuar sobre las necesidades socio-sanitarias no solo del paciente, sino también de

sus familiares y cuidadores directos y entre otros se marcaron, en el ámbito de esta estrategia, los siguientes objetivos:

- Objetivo 1. Promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por enfermedades raras².
- Objetivo 2. Colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, a los agentes de servicios sociales de las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de EERR como de **la persona cuidadora** para ser adecuadamente atendidas².
- Objetivo 3. Promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de EERR y **sus familiares**².
- Objetivo 4. Potenciar, desde el ámbito socio-sanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EERR y **sus familiares**².

Llama la atención que en posteriores actualizaciones de este documento estratégico, no se haga mención específica al ámbito de la investigación en relación a identificar aquellos aspectos que más impactan en la salud y economía de las familias así como su cuantificación tanto descriptiva como asociativa. En la línea estratégica número 6 dedicada a la investigación, de 23 recomendaciones que se hacen en la actualización del 2014 no hay ninguna específica sobre la estrategia y líneas de actuación destinadas a investigar la manera en la que afectan las EERR en los familiares³. Los principales objetivos investigadores en este documento giran exclusivamente en torno a los pacientes con especial atención a iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica básica y traslacional sobre EERR, investigación terapéutica y desarrollo de terapia génica y celular así como en el mantenimiento y mejora de las estructuras e instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en EERR. Ciertamente se mencionan “Estudios de Calidad de Vida” pero en el ámbito de los pacientes y sin mención a sus cuidadores².

En resumen, este documento constituye sin duda un gran avance en el establecimiento de una hoja de ruta para los pacientes de EERR en España y sus familiares. En él se mencionan las necesidades de los cuidadores que deben ser objeto de atención pero no marca una línea clara de actuación en cuanto a los mecanismos de recogida de datos e investigación encaminados a conocer el impacto real de estas

patologías en el entorno familiar. Este es considerado uno de los aspectos principales que dan sentido a este proyecto de investigación que aquí se presenta.

Además, surge el **Estudio sobre situación de Necesidades Socio-sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)** fruto de la colaboración entre FEDER y Obra Social Caja Madrid. Constituye la primera aproximación a una información objetiva y cuantitativa sobre la situación a la que cada día se enfrentan las personas con una patología poco frecuente.

Esta publicación, tal y como se menciona en su presentación, marca un hito al recoger por primera vez datos respecto al diagnóstico y atención sanitaria, apoyos y asistencia por motivo de discapacidad, inclusión social y laboral del colectivo de afectados por EERR, así como percepción de su situación. De manera concreta, este estudio hace especial hincapié en el impacto económico general de las EERR aunque no se especifica éste por tipo de enfermedad¹. Tampoco se hace mención al impacto en la salud de los cuidadores más directos de los pacientes ni a la utilización de recursos sanitarios por parte de los familiares.

A pesar del gran avance que supuso este estudio, también se reconoce en él que *“no es más que el principio de un largo viaje, quedando mucho por hacer»* y pone especial énfasis en la necesidad de que la Estrategia Nacional sobre Enfermedades Raras referida con anterioridad, alcance un desarrollo completo y responda a las necesidades específicas recogidas en el Estudio ENSERio¹.

1.- ASPECTOS GENERALES

1.1 Las Enfermedades Raras y su dimensión

El término “enfermedades raras” empezó a ser utilizado en la década de los setenta del siglo pasado cuando diversos autores llamaron la atención, especialmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, sobre los problemas comunes que tenían estos trastornos poco frecuentes aun manifestando una gran diversidad entre ellos³. Las EERR son un problema de salud y de interés social. A pesar de la baja prevalencia que presentan y la gran variabilidad en la frecuencia que se observa entre las mismas, estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen y en el proceso natural de las mismas. En la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos graves, incapacitantes, que aparecen a edades tempranas de la vida y también en la edad

adulta. Todo ello confiere a las personas que las padecen unas características comunes que hacen que pensemos en ellas como un colectivo social^{4,5}.

La Unión Europea (UE) define las EERR, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes como aquellas que tienen una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población europea⁶. Esto se traduce en una estimación de entre 27 y 36 millones de afectados en la UE-27⁵ y de 3 millones en España^{1,6}. En los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país). Otros países utilizan límites conceptuales y epidemiológicos más restrictivos como el caso de Japón donde se definen las EERR como aquellas con una prevalencia inferior a 4 casos cada 10.000 habitantes o incluso menos de 2 casos por cada 10.000 habitantes⁶.

Tal y como se destaca en el documento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, la conciencia social acerca de los problemas que padecen las personas afectadas por estos trastornos ha ido aumentando en los últimos años en gran medida debido a la acción mantenida por estas mismas a nivel individual en su entorno y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares. A pesar de ello, todavía quedan cuestiones por mejorar y para las que los pacientes, y las asociaciones que los representan, reclaman atención, siendo las principales: dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz, falta de atención multidisciplinar, escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico, etc. Todas ellas las sufren tanto los pacientes como sus familiares².

La realidad que se pretende abarcar con el término EERR requiere una definición amplia y operativa para la medicina y la sanidad del siglo XXI, que contemple los diversos aspectos que se ven alterados en quien padece una enfermedad de este tipo. En este sentido, la definición ha de contemplar las EERR como un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar, cada una de ellas, a un número reducido de personas, ser crónicos e incapacitantes, presentar una elevada tasa de morbilidad y mortalidad, la ausencia de tratamientos específicos y para los cuales los recursos terapéuticos son, en general, limitados. Sin embargo, hay muchas enfermedades comunes que también son crónicas e invalidantes, tienen una alta tasa de morbilidad y mortalidad, y no siempre disponen de un arsenal terapéutico que sea eficaz para la mayoría de los pacientes^{1,7}. ¿Qué diferencia, pues, las EERR de las enfermedades comunes crónicas e incapacitantes? Algunos factores que pueden

explicar y ayudar a esta compartimentalización, siempre según el documento de la Estrategia Nacional del Consejo Interterritorial, son:

1.- Impacto en Salud Pública. El concepto enfermedades raras eleva a un conjunto de patologías a la categoría de salud pública ya que, aunque vistas aisladamente no se consideran *per sé* cómo problema de salud pública que afecte a un colectivo amplio de la población debido a la baja prevalencia que cada una presenta de forma individual. Sin embargo, la afectación de 3.000.000 de personas con problemas de salud compartidos —y, claro está, con otros muchos no compartidos— en una población como la española tomada en su globalidad, sí es una cuestión que requiere una aproximación sanitaria y científica desde los supuestos de la salud pública.

2.- La naturaleza diversa y heterogénea de los procesos patológicos. En un conjunto tan amplio como el de las EERR la diversidad es una característica intrínseca. Existen enfermedades que afectan a un único sistema hasta enfermedades multisistémicas. La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico).

3.- Atención y apoyo integral. Una enfermedad rara suele ser crónica e incapacitante. En muchas ocasiones quien padece este tipo de enfermedades necesita una atención que vaya más allá de la asistencia clínica específica que se le ofrece desde un servicio especializado. Esta atención debe plantearse en el contexto del manejo global en el que participan pediatría o medicina de familia en atención primaria, la especialidad o especialidades médicas que entienden de los problemas clínicos específicos, enfermería y fisioterapia, servicios sociales y apoyo psicológico. Esta atención integral requiere para muchas de las personas enfermas, especialmente aquellas en las que la enfermedad afecta varios órganos o sistemas, un acercamiento desde múltiples perspectivas clínicas. Es en este ámbito en el que el apoyo del entorno familiar al paciente es muy importante así como el apoyo que ese entorno necesita para minimizar el impacto que el estado del paciente tiene en los cuidadores.

4.- Impacto social, económico y familiar. Muchas EERR suponen diferentes grados de dependencia y de carga social, económica y social. Esto no es algo exclusivo de las EERR pero hay algunos aspectos específicos que les da cierto grado de

particularidad. Son patologías que se manifiestan en la infancia o adolescencia, lo que conlleva que la carga familiar y social sea prácticamente de por vida. La invalidez o la discapacidad física o psíquica aparecen pronto en la vida del paciente, por lo que su historia vital se ve afectada desde muy temprano. Esto implica la aparición de necesidades específicas; sanitarias, sociales, escolares y laborales a lo largo de un período largo y que requieran de acciones planificadas a largo plazo y de un modo continuo y continuado en el tiempo, lo cual repercute inevitablemente en los sistemas sanitarios, de protección social, educativos y en el entorno familiar.

5.- Aspecto genético. Se estima que el 80% de las EERR son genéticas, mayoritariamente monogénicas y siguen las leyes de la herencia mendeliana. Ello significa que la causa primera subyace en una mutación genética en los casos autosómicos dominantes, ligados al cromosoma X y mitocondriales, y dos mutaciones en los casos autosómicos recesivos. Un hecho propio de estas enfermedades es que las personas enfermas muestran la expresión clínica de mutaciones deletéreas que son compartidas por el conjunto de la población. Esto es especialmente evidente para las mutaciones recesivas. Las personas portadoras en heterocigosis de una única mutación recesiva suelen ser sanas y desconocen su condición de portadores a no ser que tengan un hijo afectado con una pareja que también sea portadora de una mutación en el mismo gen. Y, sin embargo, tales mutaciones recesivas no son algo propio de ellos sino que están compartidas con subconjunto de la población. La carga genética de estas enfermedades se comparte por todos los individuos que forman parte de una población determinada.

6.- Elemento recurrente en las familias. Una característica propia de las enfermedades monogénicas es el riesgo que hay de recurrencia familiar, variable según el tipo de herencia pero siempre elevado, pudiendo oscilar entre el 25 y el 50% en cada gestación. En algunos casos, como son las malformaciones o defectos congénitos que tienen un componente genético no mendeliano, este riesgo de recurrencia es menor y, aunque en muchas ocasiones no se puede establecer bien, los datos empíricos que se conocen indican que no siendo tan alto como el riesgo mendeliano sigue siendo mayor que el de la población general. La causa genética y el riesgo de recurrencia requieren que pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

7.- La distribución geográfica. La distribución de las personas enfermas y las familias por una geografía amplia es un fenómeno intrínseco a las EERR. La

distribución aleatoria hace que pueda haber casos en cualquier lugar, sea medio urbano o rural, sin que se concentren en ningún área concreta, excepto en aquellas circunstancias en que haya un aislamiento de una población que haya supuesto un cuello de botella y efecto fundador para las mutaciones que causan una enfermedad, con el consiguiente aumento de la tasa de portadores en dicha población. Esta dispersión por la geografía hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades, especialmente en el medio rural, lo cual puede también tener un impacto significativo en el entorno familiar incrementando la demanda puesta en los cuidadores.

8.- Oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias. Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de nuevas terapias y fármacos para estas enfermedades requiere esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos para las EERR. En este sentido están orientadas las políticas sobre medicamentos huérfanos, entendiendo éstos como aquellos medicamentos de cualquier índole —fármacos, terapia génica, terapia celular— orientados expresamente a tratar las EERR. Los problemas de disponibilidad e interés por parte de la industria e investigadores clínicos, financiación y acceso de los mismos, ponen una sobrecarga extra en los sistemas sanitarios y en el entorno familiar de los pacientes que no existe en otras patologías.

1.2 Situación de las Enfermedades Raras en España

Con todo lo expuesto en los párrafos anteriores, aproximadamente tres millones de personas en España utilizarían, por tanto, gran variedad de recursos sociosanitarios que implican a la gran mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas³. Aunque no se han localizado datos en la literatura al respecto, si a esta cifra de pacientes le sumamos la de los correspondientes progenitores y familiares más directos como los hijos o hermanos y haciendo una estimación de 2 familiares por paciente, a esa cantidad de pacientes, habría que sumar seis millones de personas que, aunque de manera indirecta, también se ven afectadas por estas patologías por lo que con esta aproximación, casi el 20% de la población española se vería afectada directa o indirectamente por las EERR.

A pesar de estas magnitudes epidemiológicas, no ha sido hasta hace relativamente pocos años cuando se comenzaron a dar los primeros pasos en relación a estrategias globales de actuación sobre estas enfermedades. Una clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las EERR es proporcionar y difundir información exacta en

un formato adaptado a las necesidades de los profesionales, personas afectadas y **sus familias**, siendo algunos de los hitos recogidos en este documento los siguientes³:

- En el año 2001, se creó el Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre EERR fruto del movimiento asociativo, en concreto de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y que es un servicio que se dirige a personas afectadas por EERR y sus familiares así como a profesionales que trabajan en distintos niveles asistenciales y de intervención.
- En el año 2002, España se incorporó al proyecto ORPHANET surgido en Francia en 1997 que forma una de las principales bases de datos de información de EERR y de medicamentos huérfanos que ofrece sus servicios a pacientes y sus familias, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores.
- En el años 2003 se creó el IIER (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras) del ISCIII (Instituto de Salud Carlos III) que tiene como objetivos el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en EERR y centraliza el Sistema de Información de EERR Español (SIERE)³.
- En 2004 se publicó la guía “Enfermedades Raras: un enfoque práctico”, que tomó como base el trabajo desarrollado por el SIERE y cuyos contenidos están orientados a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y demás agentes sociales. Proporciona información sobre unas 400 EERR tratando aspectos relacionados con el cuadro clínico, el diagnóstico, tratamiento, terapias génicas (en el caso de que existan) y medicamentos. También incluye referencias a recursos sociales y aspectos relacionados con la discapacidad.
- En Septiembre de 2009 se estableció el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) ubicado en Burgos y dependiente del IMSERSO. Su labor se centra en dos ámbitos: a) la investigación, estudio y conocimiento de las EERR y la formación de los profesionales sanitarios y b) servicios de promoción de la autonomía personal y atención especializada a través de distintos programas de atención sociosanitaria dirigidos a los pacientes y a sus familias.
- También en 2009, FEDER impulsó la realización de estudios sociosanitarios sobre EERR como Estudio ENSERio, mencionado anteriormente y seguido en 2012 por

el estudio ENSERio 2 “Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas”.

- En 2012 se realizó el “Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares” promovido por la Federación ASEM y editado por el Real Patronato sobre Discapacidad del MSSSI y el trabajo “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER.

A pesar de todos estos recursos y estrategias y tal como se refleja en el Estudio ENSERio impulsado por FEDER en el año 2009, “Las familias sufren de forma crónica las grandes dificultades asociadas a la enfermedad, agravadas por la escasez de dispositivos de ayuda específicos para cada patología. Falta que la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras se desarrolle y responda a las necesidades específicas de las que hablamos, falta que se impulsen definitivamente las Unidades de Referencia en EERR, falta que las CCAA pongan en marcha planes de acción coordinados a nivel nacional y faltan recursos para llevar a cabo estas políticas”¹.

1.3 Definición de dependencia y cuidados informales.

Según la OMS, las enfermedades crónicas son aquellas entidades de larga duración y de progresión lenta⁸. Éstas generan dependencia total o parcial lo cual no sólo afectan el bienestar y la supervivencia de los pacientes sino que también suponen un impacto en la sociedad y en el entorno familiar de los mismos⁹. Los pacientes pueden presentar diferentes grados de dependencia que limiten su capacidad de autocuidado y hagan necesaria la participación de un cuidador que les proporcione ayuda en la realización de tareas rutinarias.

Los cuidados a los pacientes crónicos pueden tener dos naturalezas: los cuidados formales y los cuidados informales. Los primeros se refieren a servicios retribuidos y proporcionados por un profesional sanitario o por una institución sanitaria en el domicilio del paciente o fuera de él. Suelen estar disponibles mediante servicios privados en la mayoría de los países aunque algunos servicios públicos también los proporcionan aunque de manera más limitada y restringida a estrictos criterios de coste efectividad¹⁰. Por otro lado, los cuidados informales se definen como aquellos cuidados no retribuidos y proporcionados por familiares, amigos o voluntarios basados en una relación social entre el cuidador y el enfermo¹⁰. Según datos de la Comisión Europea en su publicación titulada *Long-term care for the elderly: provisions and*

providers in 33 European countries, el 61% de los cuidadores informales son mujeres¹¹.

Esta labor de cuidador acarrea una interrupción en el propio cuidado individual que origina una disfunción en su calidad de vida que debe ser evaluada para valorar y lograr su bienestar incorporándose el concepto de “carga del cuidador”¹².

La definición del concepto de “carga del cuidador” varía ampliamente, fluctuando entre un foco específico en las demandas temporales y financieras acarreadas por la enfermedad y el paciente a una visión más amplia de los impactos de las EERR y/o generadoras de dependencia en las actividades sociales y bienestar físico y psicológico de los cuidadores y del entorno familiar^{13,14}. De manera más concreta, la literatura define el concepto de “carga subjetiva del cuidador” como el conjunto de problemas físicos, psicológicos, emocionales, sociales y económicos experimentados por los miembros de la familia que se encargan del cuidado de un paciente¹⁵. Hay autores que refieren los beneficios y aspectos positivos de los vínculos desarrollados durante estos cuidados informales en padres y hermanos sanos de pacientes con EERR derivados de la experiencia de convivir con la enfermedad como por ejemplo una mayor cohesión familiar, empatía, crecimiento y enriquecimiento personal de los padres y un proceso de maduración, independencia y responsabilidad en los hermanos sanos^{10,15-17}. Lo cierto es que son numerosos los retos a los que los cuidadores han de hacer frente tanto por la naturaleza de las patologías como por la duración en el tiempo de las mismas, entre ellos podemos destacar los siguientes¹⁰:

- Encontrar un equilibrio entre la vida laboral y profesional con las responsabilidades derivadas del ejercicio de los cuidados informales. Esto es especialmente importante para las mujeres ya que hemos visto que son las que en mayor proporción se encargan de estos cuidados. También relacionado con la vida laboral podemos incluir las jubilaciones anticipadas o la solicitud de vacaciones o ausencias laborales.
- Del anterior punto, se deriva el riesgo de pobreza futura al disminuir la pensión de jubilación como consecuencia de la reducción o abandono de la vida laboral.
- Otro reto para los cuidadores es hacer frente a la frustración que puede generar el no tener los conocimientos necesarios para cumplir con la labor de cuidador de manera afectiva y eficiente generando problemas de ansiedad y/o estrés que pueden dar lugar a problemas psicológicos, emocionales, sociales o psicosomáticos.

- Derivado del punto anterior, también se incluye en este apartado las lesiones físicas como consecuencia de técnicas inadecuadas de manejo de los pacientes cuando su estado de movilidad o ambulación está reducido siendo la edad del cuidador un aspecto relevante en la aparición de estas lesiones.
- En cuarto lugar, los cuidadores informales y el entorno familiar puede incurrir en importantes cargas económicas para mantener y satisfacer las necesidades del paciente. Transporte, alojamiento, medicinas, aparataje o incluso el pago de atención sanitaria profesional privada suelen ser costeadas total o parcialmente por los cuidadores. En EEUU se estima que el cuidador informal promedio aporta 200,00 \$ mensuales a cubrir necesidades del paciente¹⁰.
- Finalmente, otro aspecto que debe ser tenido en cuenta es la dificultad que en muchas ocasiones encuentra el cuidador informal en los aspectos burocráticos y administrativos de los Sistemas Públicos de Salud debido a ineficiencias en los mismos como falta de coordinación y colaboración entre proveedores, escasez de información o dificultad de encontrar la información adecuada y necesaria.

2.- ACROMEGALIA

2.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico

La Acromegalia es una enfermedad rara, crónica y con un impacto importante en los pacientes que está causada principalmente por una secreción prolongada y sostenida en el tiempo de una cantidad excesiva de hormona del crecimiento (GH) como consecuencia de un adenoma pituitario. Esta enfermedad se asocia con múltiples e importantes comorbilidades así como con una mortalidad alta en comparación a la población normal^{18,19}.

Bajo el punto de vista epidemiológico y según el Registro Español de Acromegalia (REA), la prevalencia es alrededor de 60 casos por millón de habitantes en España, el pico de incidencia tiene lugar hacia la mediana edad (41-48 años)²⁰ y es más habitual que afecte a mujeres (61%) que a los hombres²¹.

El tiempo transcurrido entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico es, en la mayoría de los casos muy prolongado. Esto puede deberse al desconocimiento de la enfermedad entre los profesionales de la salud y a la aparición lenta de los signos clínicos que pueden ser fácilmente confundidos con los de otras patologías¹⁸.

El tratamiento de primera línea para muchos pacientes es la cirugía, aunque no todos los casos están indicados para este procedimiento o puede que de estarlo, no se alcance una curación total y definitiva¹⁸, en un estudio de 2004 realizado en 1219 pacientes el 81% de ellos fueron sometidos a cirugía²². De manera general, la curación quirúrgica es pobre (aproximadamente sólo el 38% de los pacientes sometidos a ella alcanzan la curación)²¹. Si la cirugía no proporciona un equilibrio bioquímico en los niveles de GH, otras opciones terapéuticas incluyen tratamiento farmacológico y radioterapia²¹.

El tratamiento de segunda línea tras el fracaso de la cirugía consiste en análogos de la somatoestatina, también conocidos como GHIH (hormona inhibidora de la GH) o SSA (de sus iniciales en inglés) en un 49% de los pacientes, reintervención en un 27% de los casos, radioterapia en un 11% de los casos, antagonistas del receptor de GH en el 15% de los casos y agonistas dopaminérgicos en el 5% de los casos. En las últimas décadas se ha observado una disminución significativa en las tasas de radioterapia^{21,23}.

Los análogos de la somatoestatina son los fármacos más utilizados. Alrededor del 85% de los pacientes reciben terapia con estos fármacos aunque sólo un 12-15% persisten con tratamiento médico como terapia exclusiva²¹. Los pacientes que reciben estos fármacos presentan una acromegalia más agresiva con mayor tasas de comorbilidades²¹.

2.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar

La Acromegalia conlleva importantes consecuencias en la salud física, emocional y social de la vida del paciente al igual que la mayor parte de enfermedades crónicas. Sus efectos crónicos generan ciertas deformidades y pueden ser incapacitantes, por lo que se considera que tiene un considerable impacto sobre la calidad de vida relacionada con la salud, incluso posterior al tratamiento²⁴. Aspectos como la imagen corporal, el dolor, la depresión, la inestabilidad emocional y las variaciones en el estado físico y mental se han descrito como algunas de las más relevantes²⁰.

El retraso que suelen sufrir estos pacientes en su diagnóstico hace que desarrollen toda una serie de problemas físicos y emocionales²⁵. La exposición prolongada y sostenida en el tiempo a la GH produce reconocibles alteraciones físicas como manos

y dedos desproporcionadamente grandes así como aumento de tamaño de la lengua, labios, región ósea periorbital con frecuentes migrañas y protrusión de mandíbula inferior. Sin embargo, estos signos son de aparición muy lenta por lo que cuando son evidentes, los pacientes han desarrollado problemas cardiovasculares, diabetes, hipertensión y apnea del sueño¹⁸. Todos estos efectos y comorbilidades acarrear problemas que impactan directamente en diferentes ámbitos de los pacientes²⁴⁻²⁷:

En el ámbito laboral pueden haber pacientes que encuentren dificultades en desarrollar su labor profesional según la naturaleza de la misma debido a las dificultades de habilidad manual, problemas relacionados con la imagen personal o a los efectos que las alteraciones cardiovasculares, endocrinas o las frecuentes migrañas tienen para el desarrollo de una actividad profesional normal y sostenida en el tiempo. A nivel social, los pacientes se enfrentan en muchas ocasiones al rechazo, la incomprensión o incluso la ridiculización de su imagen lo que conlleva un deterioro en sus capacidades sociales que deriva en aislamiento y dificultades en las relaciones con los demás. Esto tiene impacto a nivel laboral, familiar y en las relaciones de pareja²⁵.

Estos aspectos descritos, provocan en muchos casos trastornos emocionales y de conducta que derivan en cuadros de estrés, ansiedad y depresión²⁵. Incluso hay casos descritos en la literatura de procesos psicóticos que incluyen las manías persecutorias, alucinaciones visuales y auditivas o incluso cambios de personalidad^{28,29}.

El aspecto económico también es relevante y un elemento que puede contribuir a los problemas emocionales y sociales referidos con anterioridad. Según un estudio en España en el año 2012, el coste medio del tratamiento de la Acromegalia es de 9.668,00 €, de 9.223,00 € el subgrupo de cirugía y de 11.054,00 € el subgrupo de tratamiento médico. Un 71% del coste correspondió a los SSA. El coste del paciente que sólo recibió tratamiento con cirugía fue de 2.501,00 € anuales frente a 9.745,00 € del paciente que recibió solo tratamiento con SSA. En los casos con tratamientos combinados el coste anual osciló entre 10.886,00 € y €12.364,00 €. Solo un 27% se curaron con cirugía, por lo que la gran mayoría de los pacientes precisaron tratamiento combinado con un gran coste anual²¹.

Los costes económicos que deben soportar las familias y los pacientes también deben incluir los gastos relacionados con los tratamientos de las comorbilidades así como los de los síntomas padecidos por los enfermos antes de la confirmación del diagnóstico definitivo lo cuál, como ya hemos visto, puede llevar varios años³⁰.

Aunque es de suponer que gran parte de los gastos médicos directos son sufragados por los sistemas públicos de salud, los gastos médicos indirectos o los gastos no médicos relacionados con la enfermedad (transporte, alojamiento, fármacos no sufragados por el sistema, etc.) deben recaer en los pacientes y en sus familiares.

3.- SINDROME X FRÁGIL

3.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico

El Síndrome X Frágil (SXF) es la principal causa de discapacidad intelectual hereditaria y la causa monogénica de patologías de espectro autista más común^{31,32}. Afecta principalmente a varones en una proporción aproximada de 1 de cada 5000 y en menor medida a las mujeres en una proporción de 1 cada 9000³¹. La prevalencia de portadoras en la población está alrededor de 1 de cada 250 mujeres, la relación con respecto a los varones portadores es de 3 mujeres por cada hombre³³.

El SXF está causado por la mutación del gen *FMR1* localizado en el cromosoma X. La característica clínica más reconocible es la discapacidad intelectual que se presenta de manera moderada en los varones y de manera leve en las mujeres. También son característicos algunos rasgos físicos que suelen estar presentes en la mayoría de varones afectados: cara alargada con frente amplia, mentón prominente, orejas grandes y despegadas, hiperlaxitud articular con movilidad aumentada, sobretodo en articulaciones pequeñas, y testículos grandes (macroorquidismo) tras la pubertad. Otros signos físicos pueden ser cabeza grande, anomalías en la boca con paladar elevado y dientes apiñados, pies planos, manos con dedos ensanchados en su extremo distal, soplo cardíaco, estrabismo, otitis de repetición, sobrepeso u obesidad, hipotonía generalizada y epilepsia³³.

En los primeros años de vida se manifiesta un retraso en la adquisición de habilidades psicomotoras y especialmente, en el lenguaje. En la edad preescolar pueden no ser evidentes los rasgos físicos que se presentan en edades posteriores. Con la edad, también se hacen más evidentes los oftalmológicos, ortopédicos, cardíacos y cutáneos. En el caso de las mujeres afectadas (mutación completa) los hallazgos físicos son esencialmente faciales aunque más leves y con menos frecuencia que en los hombres³³.

Además de los problemas psicomotores mencionados, también hay autores que describen un amplio espectro de problemas neuropsiquiátricos que abarcan desde

problemas graves de discapacidad intelectual a trastornos moderados del aprendizaje además de alteraciones emocionales y de comportamiento, especialmente en mujeres heterocigotas³¹. Aún con todo, estas manifestaciones cognitivas, de comportamiento y morfológicas son muy variables y la expectativa de vida se sitúa cercana al promedio de la población^{32,34}.

La causa de las manifestaciones clínicas del SXF es la falta de expresión de la proteína FMRP. En la actualidad, se están realizando estudios para una posible terapia molecular que permita compensar de alguna manera la falta de esta proteína. Por el momento, los fármacos que se utilizan son meramente paliativos para tratar los síntomas producidos por este síndrome y poder mejorar, en la medida de lo posible, la calidad de vida de estos pacientes y de sus familiares. Estos tratamientos están dirigidos sobretodo a los problemas de comportamiento que afectan a la interacción social (hiperactividad, agresividad, insomnio, convulsiones, ansiedad y conductas obsesivas). Además, una intervención educativa adecuada e individualizada dirigida a mejorar la capacidad de aprendizaje de estos pacientes a través de logopedia, terapia ocupacional, etc., podría llegar a mejorar la calidad de vida del paciente³³.

3.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar

La carga generada por los síntomas descritos anteriormente parecen ser considerables. Los pacientes muestran trastornos del aprendizaje y del comportamiento que generan un impacto significativo en la independencia del paciente en la edad adulta con sólo un 10% de los varones con SXF viviendo independientemente^{31,35}. Un alto porcentaje de la carga que genera esta enfermedad es atribuible a los trastornos mentales, intelectuales y de comportamiento de los pacientes: problemas de empatía y afecto, ansiedad y depresión se han identificado entre el 50% y el 65% de los pacientes³¹. Trastornos más serios de comportamiento tales como autolesiones y agresiones aparecen en más del 50% de los niños y adolescentes afectados³⁵. Algunos autores sugieren que determinados síndromes de origen genético, entre los que se encontraría el SXF, presentan una mayor asociación con comportamientos agresivos que otros³⁶.

No sorprende por tanto que el criar un niño con SXF confiera riesgos para la salud y el bienestar de los cuidadores y el entorno familiar. En un reciente estudio que se destaca más adelante, Bailey et al. reporta que aproximadamente un 33% de los

cuidadores habían realizado consultas a profesionales sanitarios debido a problemas de ansiedad, estrés o depresión durante el año anterior al estudio, y un 25% tomaba medicamentos para combatir dichos síntomas³⁷. Según este mismo trabajo, los comportamientos agresivos también tienen un impacto negativo en los cuidadores y cerca de un 33% de ellos han sufrido lesiones como consecuencia de agresiones al menos en una ocasión en el año anterior al estudio. La enfermedad también conlleva frecuentes visitas a los sistemas sanitarios y sociales que se asocia a una carga económica en el 79% de las familias^{31,37}.

En este sentido, algunos de los principales factores ambientales que pueden anticipar la aparición de estos problemas en los cuidadores son el grado de afectación del paciente así como una inadecuada atención de sus necesidades por parte de los sistemas de salud³⁷.

Igualmente, no resulta extraño que estos síntomas y cuadros clínicos con tantas comorbilidades presentes en estos pacientes, supongan una sobrecarga para los cuidadores teniendo impacto sobre el desarrollo profesional y la vida laboral de los mismos. En un estudio de 1019 familias, casi el 50% de ellas declararon experimentar un incremento en la carga económica. Cerca del 60% señalaron la necesidad de adaptar su vida laboral como consecuencia de la presencia de la enfermedad, modificando las horas de trabajo, la duración de la jornada laboral o incluso, dejando definitivamente el empleo³⁸.

Entre los elementos que son relevantes a la hora de entender el impacto de la enfermedad en el entorno familiar se encontrarían la edad del hijo afectado, la cantidad de tiempo dedicado a su atención, el impacto laboral y, sobretodo, el grado de afectación cognitivo y el comportamiento de los pacientes³⁷.

En un reciente estudio publicado en 2016 se detalla que es la figura materna de niños con SXF quienes sufren mayores impactos en su salud en forma de cansancio, mareos así como alteraciones emocionales como estrés, ansiedad y depresión. No obstante, este estudio se centra en el caso de una madre sudafricana con tres hijos afectados de SXF y destaca la capacidad de las madres para superar estos problemas en su salud y romper el estereotipo de vulnerabilidad presentados en otros estudios³⁹.

4.- DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

4.1 Definición. Contexto epidemiológico y terapéutico

Las distrofias musculares son EERR, heterogéneas, crónicas y degenerativas que llevan a una progresiva y rápida restricción de la autonomía funcional⁴⁰. Otras distrofias musculares como la Distrofia Muscular de Becker lo hacen más lentamente⁴¹.

Esta patología está causada por una mutación en el gen que codifica una proteína muscular llamada distrofina y afecta a uno de cada 5000 niños^{40,42}. Afecta principalmente a los niños ya que esta enfermedad es hereditaria, aunque también se han identificado casos en personas de familias sin antecedentes de la enfermedad⁴². Muy rara vez una hija puede estar afectada por la enfermedad⁴⁰.

Los síntomas se manifiestan entre los 2 y los 5 años de edad con una disminución rápida y progresiva de la funcionalidad muscular y debilidad que conlleva a una pérdida de la capacidad motora antes de los 12 años. Estas deficiencias progresan y continúan con una significativa reducción de la autonomía para realizar actividades rutinarias del día a día, incluyendo una pérdida de la capacidad de comer hacia los 18 años aproximadamente. A medida que la DMD progresa desde los miembros inferiores a los músculos del resto del cuerpo se producen problemas respiratorios y cardiomiopatías que acarrearán una muerte temprana habitualmente antes de los 20 años. No obstante, los avances en las medidas de soporte respiratorio mediante técnicas de ventilación no invasivas y el mejor manejo de las comorbilidades cardíacas han modificado los patrones de supervivencia permitiendo que los pacientes alcancen prolongar su expectativa de vida⁴³.

Las personas con DMD pueden también tener un mayor riesgo de dificultades psicosociales. Éstas pueden deberse a problemas específicos en habilidades particulares, como para llevarse bien con los demás, juzgar situaciones sociales, y perspectivas, mientras que las consecuencias de la DMD (tales como limitaciones físicas) pueden resultar en aislamiento social, retraimiento social, y reducido acceso a actividades sociales. Aunque no todos los pacientes tienen dificultades psicosociales ni cognitivas, se han descrito casos en los que también pueden presentarse algunas de las siguientes^{44,45}:

- Deficiencias en el desarrollo del lenguaje, comprensión y memoria a corto plazo y problemas de aprendizaje.

- Dificultad con las interacciones sociales y/o hacer amistades (es decir, inmadurez social, falta de habilidades sociales, retraimiento o aislamiento de sus compañeros).
- Ansiedad y preocupación que puede derivar en problemas de interacción y cohesión familiar.
- Mayor riesgo de trastornos neuroconductuales y de desarrollo neurológico, incluyendo trastornos del espectro autista, trastorno de atención con hiperactividad (TDAH) y trastorno obsesivo-compulsivo (TOC).
- Pueden aparecer problemas de desajuste emocional y depresión. Los casos de pueden agravarse por déficits en la flexibilidad mental y adaptabilidad (es decir, un proceso de pensamiento muy rígido). Esto también puede dar lugar a comportamiento de oposición/argumentativo y problemas de temperamento.

No existe un tratamiento curativo para esta patología y todo el arsenal terapéutico disponible consiste esencialmente de tratamientos paliativos y de soporte. En los últimos años han emergido terapias genéticas diseñadas para reparar la mutación responsable del síndrome las cuales incluyen terapias génicas mediante la utilización de vectores adenoasociados víricos, lentivíricos y adenovíricos así como vectores no víricos como el ADN plásmido. Exon-skipping y terapias celulares también han arrojado cierta esperanza en el tratamiento eficaz y regeneración de los músculos distróficos⁴⁶⁻⁴⁸.

4.2 Aspectos clínicos generadores de dependencia y con impacto en el entorno familiar

La mayor parte de los pacientes con DMD, incluso aquellos afectados por los cuadros más severos descritos anteriormente, viven en sus hogares y reciben asistencia diaria de sus familiares. Eso les permite mantener una rutina familiar durante el mayor tiempo posible. La naturaleza incapacitante de la enfermedad que imposibilita al paciente para desarrollar tareas rutinarias, obliga a la implicación de todo el entorno familiar, no solo de los padres sino también e los hermanos sanos en el caso de que los hubiera^{41,49}.

La carga social en estos casos hace referencia principalmente a problemas en la convivencia familiar, limitaciones en la vida social, laboral, en el tiempo de ocio de los miembros de la familia y dificultades económicas^{50,51}.

La carga psicológica y emocional se centra esencialmente en las reacciones que los miembros de la familia experimentan frente a la enfermedad incluyendo sentimientos de pérdida, tristeza, tensión, ansiedad y la sensación de no poder abordar la situación del paciente. Este tipo de carga no ha sido suficientemente estudiada a diferencia de otras patologías y cuadros crónicos como el cáncer, la demencia o los trastornos mentales⁴¹.

Tal y como describe la literatura, los datos de los que se dispone apuntan a que los cuidadores de pacientes con DMD experimentan niveles de estrés de moderados a graves y suelen presentar sentimientos de culpa, tristeza y depresión en relación al estado del paciente^{15,41,52}. Además de todo esto y con frecuencia, los procesos degenerativos y los síntomas que experimentan los pacientes acarrearán una carga económica para la familia debido a los costes asociados con los cuidados y terapias de soporte y apoyo al paciente, la necesidad de hacer adaptaciones estructurales en la casa así como las dificultades laborales. Las madres, familias con bajos ingresos, padres desempleados y familias de pacientes con altos niveles de dependencia debidos a la discapacidad física, afrontan una mayor carga económica⁵².

Hasta que punto las familias españolas se ven afectadas por estos aspectos recogidos en otros estudios será uno de los objetivos de esta Tesis.

5.- REVISIÓN DEL ESTADO DEL ARTE

A excepción del estudio ENSERio mencionado, no existen en España investigaciones específicas que analicen en detalle y profundidad el impacto que EERR concretas tienen en los familiares y cuidadores de los enfermos, estudios que sí se han realizado en otros países.

Si bien es cierto que existen proyectos a nivel europeo que analizan el impacto de EERR y que incluyen a España, éstos se centran en análisis económicos bajo una perspectiva social o de calidad de vida. No se han hallado trabajos en nuestro país que de forma específica analicen problemas concretos de salud en los familiares ni el nivel de utilización de recursos sanitarios como consecuencia de ellos.

5.1 Acromegalia

La Acromegalia es considerada una ER y su forma de presentación tiene importantes consecuencias e impacto en la calidad de vida de los pacientes debido a las comorbilidades a las que se asocia y el incremento en la mortalidad en comparación con individuos sanos¹⁸. En la mayoría de los casos es producida por tumores monoclonales que se producen esporádicamente pero en un reciente estudio de 2016, se han descrito casos de origen hereditario. No hay datos concretos en relación al porcentaje de pacientes cuya enfermedad se ha originado de ésta última manera aunque sí se sabe que casi el 50% de los casos de Acromegalia desarrollados en niños y que da lugar al gigantismo, tienen un origen genético⁵³.

Son varios los estudios que se han dedicado a conocer y valorar las consecuencias en la salud física, social y emocional de los pacientes^{18,22,25,26,54,55}, y para tal fin se desarrolló un cuestionario específico, basado en el genérico EQ-5D que recoge los principales determinantes de impacto en los pacientes siendo el primer cuestionario de calidad de vida específico para Acromegalia¹⁹. En este caso, se recogen 22 elementos en relación al impacto físico y psicológico de la enfermedad en el paciente.

En cuanto a los aspectos económicos, los escasos artículos publicados se centran en el impacto económico a nivel social de los tratamientos quirúrgicos, médicos y paliativos de las comorbilidades^{30,56} o análisis farmacoeconómicos y de coste-efectividad de distintas técnicas quirúrgicas o tratamientos médicos⁵⁷⁻⁵⁹. En ellos se destacan las dificultades de cuantificar el impacto económico real en la sociedad debido al amplio espectro de comorbilidades asociadas a la enfermedad y el desigual rango temporal hasta el diagnóstico definitivo. En el caso de España y según el trabajo de Roset, et al. se ha calculado que la cirugía conlleva un coste social de 2.501 € frente a los 9.745 € del tratamiento farmacológico. En el caso de tratamientos combinados los costes oscilan entre 10.866 y 12.364 €⁵⁶.

Tal y como se recoge en diferentes publicaciones, todo problema de salud conlleva importantes consecuencias y restricciones en el estado físico de los pacientes, su estabilidad emocional y bienestar social¹⁹. Esto es relevante en el caso de procesos crónicos ya que son los que más demandas generan. Un adecuado manejo terapéutico va más allá de un simple tratamiento médico y exige adecuación de los hábitos de vida que inevitablemente afectan a las relaciones sociales y pueden generar cambios psíquicos, físico-corporales y sobre áreas de expresión del paciente. Las enfermedades endocrinas, como la Acromegalia, comparten estos retos comunes

a todas ellas así como sus manifestaciones particulares, sus implicaciones sociales y los procesos de asistencia y atención sanitaria²⁰.

Todos los estudios y artículos mencionados en estos párrafos previos, hacen referencia bien al paciente de manera específica o al impacto en la sociedad. No se han encontrado estudios específicos que analicen el nivel de impacto económico ni en la salud en los familiares y cuidadores más directos.

Badía et al. en el 2004 identificaron los 22 elementos que consideran los más relevantes de cara a cuantificar y medir el impacto de la enfermedad en el paciente así como el proceso de desarrollo y elaboración de dicho cuestionario. Esos 22 elementos identificados finalmente por los autores, se clasifican en tres grupos^{19,24}:

- Evaluación del aspecto físico que incluyen: debilidad en piernas, depresión, dificultad para llevar a cabo actividades rutinarias, dificultad para trabajar, dolor articular, cansancio, sentirse un enfermo y sentir debilidad general.
- Evaluación de elementos psicológicos referidos al impacto emocional del aspecto físico que incluyen: sentirse feo, aspecto desagradable en fotografías, aspecto diferente ante el espejo, partes corporales muy grandes, descenso de habilidades manuales, roncar por la noche y dificultades verbales por el tamaño de la lengua.
- Evaluación de elementos psicológicos referidos al impacto social del aspecto físico incluyendo: evitar salir con amigos, evitar socializar, percibir rechazo de otros, percibir miradas constantes, relaciones sexuales dificultosas, los cambios físicos gobiernan mi vida y bajo apetito sexual.

Los autores consideran este cuestionario como una herramienta específica y útil para medir de forma cuantitativa y objetiva, elementos psicométricos de impacto en la calidad de vida de los pacientes^{19,24}.

En 2011, Ben-Shlomo, et al. destacaron la carga que supone las comorbilidades asociadas a esta enfermedad así como la necesidad de un tratamiento y manejo clínico de por vida de los pacientes⁵⁴. Los autores identifican una relación directa entre el nivel de control de la enfermedad y la calidad de vida del paciente, así como la existencia de costes directos e indirectos más elevados para aquellos pacientes con una enfermedad clínicamente no controlada. Este trabajo plantea todavía muchas preguntas en relación a los beneficios de pacientes con la enfermedad controlada frente a aquellos con la enfermedad no controlada en relación a las morbilidades, HRQoL y costes⁵⁴. Parece justificado asumir, en base a otros estudios sobre enfermedades crónicas y su impacto en las familias como el de Golics, et al. que las

comorbilidades y las cargas económicas y en la salud que éstas generan al paciente de Acromegalia, no impacten exclusivamente en ellos sino que también generan una repercusión en los cuidadores y el entorno familiar más cercano a los mismos^{54,60}.

Por otro lado, Adelman, et al. en 2013, identificaron algunos de los aspectos que más influyen en la calidad de vida de los pacientes y entre ellos señalan como principales la cantidad de comorbilidades asociadas a esta patología y el retraso en el diagnóstico dado el desconocimiento de la enfermedad por muchos profesionales debido a la aparición lenta e insidiosa de los signos clínicos que pueden ser confundidos con otros procesos más propios de la atención primaria¹⁸. Las comorbilidades (especialmente alteraciones cardiovasculares, diabetes, hipertensión, apnea del sueño y artropatías) y las consecuencias en la salud del paciente de un diagnóstico tardío llevan asociadas, en la mayoría de los casos, una monitorización y aplicación de tratamientos inyectables de forma indefinida y en muchas ocasiones de por vida¹⁸.

En ninguno de los artículos anteriores se han hallado referencias al impacto de la Acromegalia en cuidadores. En otros estudios, varios autores analizan las consecuencias que otras enfermedades crónicas o con elevadas morbilidades y mortalidades tienen en la salud de los cuidadores⁶¹⁻⁶⁵, así como en la economía familiar⁶⁶⁻⁶⁸.

5.2 Síndrome X Frágil

Al igual que sucede en Acromegalia, la mayor parte de estudios se centran en describir el impacto de la enfermedad en el paciente con SXF. En este caso sí se han realizado estudios en Estados Unidos y Europa de este síndrome y su impacto en el entorno familiar en aspectos que afectan directamente a los cuidadores.

En 2012, Bailey, et al. analizó en 350 familias, la carga que suponía el SXF en el entorno familiar y si ésta guardaba relación con problemas específicos en el comportamiento de los pacientes. En concreto, este estudio se centra en analizar dos aspectos del bienestar familiar y del cuidador:

- Impacto en la salud, identificando una serie de consecuencias en la salud de los cuidadores tales como el estrés, depresión, ansiedad, calidad de vida y grado de agresiones o lesiones sufridas por los cuidadores como consecuencia de problemas conductuales o en el manejo de los pacientes^{37,69-72}.

- Impacto económico en los cuidadores de aquellos pacientes con necesidades especiales, sobretodo los de entornos social y económicamente más desfavorecidos, experimentan una carga financiera más elevada y, a su vez, asociada con necesidades médicas más complejas. De manera específica, los autores estadounidenses analizan aspectos relacionados con la cantidad y tipo de uso de recursos sanitarios, impacto laboral y económico e inversión temporal en los cuidados del paciente de SXF^{13,14,37,38,73}.

En cuanto a los pacientes de SXF, los autores de este estudio midieron una serie de variables que identificaban el grado de afectación en el **desarrollo cognitivo** de los utilizando para ello la percepción de los padres en cuanto a la capacidad de pensamiento, razonamiento y aprendizaje de sus hijos, basándose y adaptando cuestionarios y checklists^{74,75} específicos. También midieron **alteraciones comportamentales** tales como expresiones inadecuadas, irritabilidad, hiperactividad, letargia y comportamientos antisociales mediante la adaptación de test psicométricos basados en cuestionarios de conductas aberrantes (ABC-C de sus siglas en inglés "*Aberrant Behaviour Checklist-Community (ABC-C)*")⁷⁶.

Los autores desarrollaron un cuestionario en el que se incluían la utilización de cuidados especializados, pruebas o procedimientos médicos, carga económica y laboral, lesiones en los cuidadores y salud emocional del cuidador.

La conclusión de este estudio fue que los problemas de comportamiento son uno de los principales factores que inducían a la carga experimentada por los familiares y cuidadores de los niños y adultos con SXF. De manera más específica, la irritabilidad de los pacientes era uno de los elementos más determinantes a la hora de predecir el nivel de impacto económico y en la salud. Además, también está asociado con mayor nivel de visitas médicas, horas de atención y cuidados, carga económica y aparición de lesiones al cuidador. Entre los datos más significativos de este estudio destacan los siguientes:

- En relación al impacto en la salud, un 33% de los cuidadores de pacientes de SXF³⁷ tuvieron que tener asistencia facultativa por problemas de estrés, ansiedad y depresión y un 25% tuvieron que recibir tratamiento médico para su tratamiento³⁷. También encontraron que un 31% de los cuidadores de pacientes masculinos y un 17% de los cuidadores de las pacientes femeninas, sufrieron lesiones en el año precedente a la realización de la encuesta³⁷. Los autores mencionan el sesgo de

que no se analizó específicamente por la causa, la extensión o la naturaleza de esas lesiones.

Los autores encontraron sus hallazgos consistentes con otros estudios similares^{70,77}.

- También analizaron aspectos laborales y económicos destacando que el promedio de horas de cuidados al paciente de SXF invertidas por familia en cuidados informales era de 9 al día. En el caso de cuidados formales fuera o en el domicilio familiar era de 5,5 horas al día en el caso de pacientes masculinos y de 1,9 horas al día en el caso de pacientes femeninos³⁷. El 57% de las familias consideraba la enfermedad como una carga económica, un 33% de ellas reportaron que al menos uno de los miembros de la familia dejó de trabajar para cuidar del paciente, un 28% rechazó en alguna ocasión un empleo o un ascenso y un 54% de las familias tuvieron que realizar ajustes horarios en sus trabajos para poder proporcionar cuidados adecuados.³⁷.

La carga del SXF en los cuidadores es significativa y asociada principalmente a problemas comportamentales relacionados con agresividad e inestabilidad emocional del paciente. En conjunto, el impacto económico y laboral del SXF conlleva un impacto directo en el incremento de costes directos e indirectos asociados con atención médica especializada, incremento de la responsabilidad hacia el paciente y empeoramiento global de la calidad de vida del cuidador y del entorno familiar³⁷.

Losif, et al. en 2013, llevaron a cabo una revisión de los principales estudios realizados en Estados Unidos en relación no sólo al impacto del cuidado de pacientes con SXF sino que también incluye las consecuencias del cuidado de adultos con Síndrome de Ataxia y Temblores Asociados a X Frágil (FXTAS de sus siglas en inglés).

Según este estudio, el 43% de las madres de hijos con SXF tienen alteraciones emocionales en comparación a la población general norteamericana (13%)^{78,79}. Mostraban también mayores tendencias depresivas y percepciones negativas de la vida que la población general llegando a ser casi tan altas como las madres de niños con autismo⁸⁰.

Los problemas comportamentales de los pacientes de SXF estaban directamente relacionados con la aparición de estrés, furia, ansiedad y depresión e inversamente relacionados con la calidad de vida de en los cuidadores y en especial de las madres^{79,81}. Identificaron que la satisfacción marital en el caso de las madres y el grado de capacidad adaptativa de los hijos en el caso de los padres, eran los

principales indicadores que permitían anticipar la aparición de estrés y ansiedad en los progenitores^{69,79}. Las madres que manifestaron un buen nivel de apoyo social y marital, eran menos propensas a desarrollar signos de estrés y ansiedad^{71,79}.

En cuanto a la carga económica del SXF y debido a las particularidades y diferencias del sistema sanitario en EE.UU. los autores destacan que no todas las familias estaban cubiertas por seguro sanitario y entre aquellas que lo tenían, no todas disponían de una cobertura total en cuanto a tratamientos y costes médicos. En relación a este aspecto económico, los autores hacen referencia al estudio nacional llevado a cabo por la “*National Fragile X Foundation*”, en el que se identifican los costes médicos anuales para las familias incluyendo gastos médicos, tasas de las aseguradoras, medicamentos y terapia se estimaba en una media de 17.016,00 \$ por hijo⁸². Los costes de educación suponían una inversión media de 2.000,00 por año en el 25% de las familias y casi la mitad de los cuidadores reportaron que el SXF suponía una carga económica mientras que más del 60% tuvieron un impacto negativo en su rutina laboral (abandono del trabajo, rechazo de una oportunidad laboral o un ascenso o modificación del horario laboral) como consecuencia directa de las obligaciones relacionadas con los cuidados del paciente de SXF^{79,82}.

El principal indicador de impacto negativo en el ámbito laboral y económico de los cuidadores era la coexistencia de varios problemas de salud en el paciente de SXF^{38,79}. Las dificultades laborales relacionadas con el cuidado del paciente de SXF conllevaban una repercusión negativa a largo plazo en los planes de jubilación y beneficios sociales una vez alcanzada la edad de retiro laboral.

En el estudio de Vekeman, et al. de 2015, se analizaron 647 cuidadores de 590 pacientes con SXF y compararon los resultados con 2611 responsables de 2950 individuos sin SXF⁸³. Este estudio se centró principalmente en el impacto económico de los cuidadores de pacientes con SXF y más concretamente, en los costes médicos directos e indirectos por pérdidas de productividad en los mismos comparándolos con una cohorte de individuos sanos. Los autores hacen referencia a estudios que determinan el impacto en la salud de los cuidadores y en concreto a las evidencias encontradas que sugerían que los cuidadores informales de pacientes con SXF tenían mayores probabilidades de sufrir problemas de estrés⁶⁹, depresión y ansiedad⁷⁰ y un deterioro global en su calidad de vida⁸⁴. También mencionan los estudios de Ouyang³⁸ que analizaban, a través de encuestas, los impactos laboral y económico sufridos por 1019 familias con presencia de SXF determinando que casi la mitad de las familias

encuestadas corroboraban un incremento en la carga económica y algo más del 60% de los cuidadores tuvieron que modificar los horarios y rutinas laborales o dejar sus trabajos para atender las necesidades del paciente con SXF.

En el estudio de Vekeman, et al., la información sobre el impacto económico está basado en los datos procedentes de las compañías aseguradoras y de las reclamaciones de sus titulares lo que les permitió establecer las características demográficas y clínicas a la vez que detallaban los tratamientos farmacológicos utilizados por los pacientes y sus cuidadores.

El grupo de cuidadores de pacientes con SXF experimentó una carga notablemente superior que la cohorte sin SXF en aspectos relacionados con problemas emocionales y en uso de recursos sanitarios. Dentro de estos últimos se incluían procedimientos diagnósticos y tratamientos médicos que eran del doble o triple según la variable analizada tal y como refleja la TABLA 1.

TABLA 1. Comparativa de impacto en la salud y usos de recursos sanitarios⁸³

	Cuidadores de pacientes de SXF N=647	Cuidadores de personas sin SXF N=2.611
Comorbilidades, <i>n</i> (%)		
• Ansiedad	86 (13.3)	134 (5.1)
• Depresión	79 (12.2)	137 (5.2)
• Estrés	59 (9.1)	97 (3.7)
• Problemas de sueño	57 (8.8)	113 (4.3)
Procedimientos, <i>n</i> (%)		
• Rayos X	287 (44.4)	527 (20.2)
• Visitas al psicólogo	136 (21.0)	197 (7.5)
Medicaciones, <i>n</i> (%)		
• Antidepresivos	150 (23.2)	288 (11.0)
• Tto. Ansiedad	114 (17.6)	198 (7.6)

Las TABLAS 2 y 3 reflejan la influencia del SXF en el ámbito económico de los cuidadores. La carga económica fue superior en todas las variables analizadas en el estudio entre un rango del doble y el cuádruple según la variable. Los autores concluyen que el SXF supone una notable carga económica para la familia y los cuidadores directos del paciente. Según los autores, los pacientes masculinos de 12 a 17 años y aquellos con dos o más comorbilidades mentales, eran los que mayor carga económica suponían a las familias⁸³.

TABLA 2. Costes directos relacionados con SXF (en \$)⁸³

	Cuidadores de pacientes de SXF N=647 MD \pm SD	Cuidadores de personas sin SXF N=2.611 MD \pm SD
Médicos		
• Hospitalizaciones	1.333 \pm 16.555	453 \pm 3.095
• Urgencias	842 \pm 16.476	277 \pm 2819
• Visitas al médico	80 \pm 693	41 \pm 212
• Terapias	403 \pm 1.034	130 \pm 577
• Cuidados en casa	4 \pm 42	1 \pm 23
Farmacia	162 \pm 705	45 \pm 230
TOTALES	1494 \pm 16.602	498 \pm 3.151

TABLA 3. Costes indirectos (laborales) relacionados con SXF (en \$)⁸³

(N=personas con contrato laboral)	Cuidadores de pacientes de SXF N=102 MD \pm SD	Cuidadores de personas sin SXF N=510 MD \pm SD
Baja laboral de corta o larga duración	1.819 \pm 5.366	468 \pm 2.670
Ausencias por causas médicas	4.477 \pm 5.161	1.751 \pm 2.556

Un estudio interesante realizado en Francia por Chevreul et al. en 2015 reflejaba la realidad económica, social y sanitaria de este país en relación al SXF. En este estudio de 95 pacientes con SXF en Francia analizó el impacto económico mediante un análisis de costes “bottom-up” identificando recursos sanitarios utilizados, cuantificando las unidades y asignando un valor monetario a los mismos^{31,85,86}. Los impactos en la salud y calidad de vida se midieron mediante los cuestionarios EQ-5D⁸⁷, la percepción de la carga que acarreaban los cuidados a los pacientes fueron medidos mediante el uso de del test de Zarit⁸⁸ y finalmente, el nivel de dependencia de los pacientes se midió mediante el Índice de Barthel⁸⁹. Se agruparon los costes en cuatro categorías: costes directos médicos (costes vinculados al diagnóstico y tratamiento), costes directos formales no médicos (cuidados profesionales y transporte principalmente), costes directos informales no médicos (coste de los cuidados informales) y costes indirectos (pérdida de productividad por ausentismo laboral o jubilación anticipada).

Los resultados obtenidos revelan que la carga económica por paciente a nivel global era significativo. Cuantificaron los costes formales (costes directos médicos, costes directos formales no médicos) en 13.198,00 € por paciente y año incluyendo en ellos

medicamentos, hospitalizaciones, visitas médicas, cuidados especializados y pruebas médicas³¹.

Los costes medios atribuibles a cuidados informales (proporcionados por los familiares) se cuantificaron en 12.586,00 € que implican esencialmente el coste que tendrían esos cuidados de ser realizados por profesionales sanitarios. Los costes medios indirectos se cuantificaron en este estudio en 25.784,00 € que reflejan la pérdida de productividad y jubilación anticipada en el caso de pacientes adultos.

La percepción de calidad de vida de los pacientes con SXF y sus cuidadores es equivalente al de otras enfermedades funcional e intelectualmente incapacitantes tales como el Parkinson o el autismo. No se analizaron otros aspectos como tipo de problemas de salud, utilización de recursos sanitarios o impacto laboral.

En conclusión, este estudio pone de relevancia la alta carga que supone el SXF aunque desde una perspectiva esencialmente social y resalta la cantidad de recursos de naturaleza no medica que supone la enfermedad, siendo ésta inversamente proporcional a la edad de los pacientes.

A nivel europeo y en relación al SXF, Chevreur et al. cuantifican los costes sociales de la patología en Europa entre los 4.951,00 € de Hungría a los 58.862,00 € de Suecia⁹⁰ (similares a los identificados para DMD más abajo), aunque estos costes hacen referencia al coste social y no específicamente al coste para las familias. En cuanto al impacto en la calidad de vida relacionada con la salud, la puntuación media a nivel europeo obtenida al aplicar el índice EQ-5D para los cuidadores, se obtenía una puntuación de utilidad (percepción o preferencia por un estado de salud entre 0 (muerte) y 1 (salud perfecta))⁹¹ de 0,87⁹⁰ (en el caso de la DMD destacado más abajo, la puntuación es de 0,7⁹⁰ lo cual significa que, comparativamente hablando, el SXF tiene menos impacto en la salud de los cuidadores que la DMD).

En el caso de España, el estudio de Chevreur cuantifica el coste económico medio social del SXF en España en 31.008,00 €⁹⁰. La carga en la calidad de vida vinculada a la salud para los cuidadores de pacientes de SXF aplicando el índice EQ-5D de utilidad es de 0,853⁹⁰. Comparativamente con la DMD detallada más adelante, la carga económica y en calidad de vida relacionada con la salud es ligeramente inferior en el caso del SXF.

Finalmente, un reciente estudio de 2017, Chan et al. comparan un grupo de madres de hijos con SXF y que son portadoras de la premutación con otro grupo de madres de

niños con trastornos del espectro autista. Destacan que en su investigación, y a pesar de que ambos grupos estaban sometidas a similares cargas emocionales consecuencia de los trastornos de comportamiento de sus hijos, las madres con premutación eran más vulnerables a desarrollar trastornos de estrés. Señalan que las funciones neurocognitivas de las madres con premutación pueden ser especialmente reactivas a los problemas de sus hijos⁹².

5.3 Distrofia Muscular de Duchenne

Actualmente en España no se han encontrado referencias bibliográfica que específicamente hagan un análisis introspectivo en relación al impacto que la presencia de la DMD tiene para la salud y la economía de los cuidadores y el entorno familiar.

Sin embargo, en 2009 Read, et al. publicaron un artículo en Reino Unido en el que se analizaba el impacto psicológico que la DMD tiene en los hermanos sanos de los pacientes. Los autores sugieren que los hermanos de niños con otras enfermedades pediátricas, tienen mayores riesgos de desarrollar problemas psiquiátricos, especialmente trastornos emocionales como la ansiedad o el estrés, bien por el grado de tratamiento y dependencia del hermano enfermo, el diferente trato dispensado por los padres o por las excesivas responsabilidades otorgadas por ellos^{17,49,93,94}.

Para la recogida de los datos, los autores utilizaron diferentes herramientas psicométricas tales como el GHQ-28⁹⁵, el HADS⁹⁶ el SF-36⁹⁷ y el SDQ⁹⁸, todos ellos herramientas destinadas a medir diferentes aspectos de la salud física y emocional de los entrevistados y en concreto, aquellos factores psicosociales vinculados a la DMD que suponen un riesgo de desarrollar trastornos psicológicos en hermanos sanos. Entre estos factores se encontraron la cercanía en edad, el grado de discapacidad y uso de silla de ruedas por parte del hermano enfermo, implicación en sus cuidados, dinámica entre los miembros de la familia, salud física y emocional de los padres, etc.

El análisis estadístico llevado a cabo por los autores les permitió concluir que, a pesar de la evidente carga emocional y física que la DMD pone en las familias, los hermanos sanos de pacientes de DMD se encontraban emocional y psicológicamente bien equilibrados y sin una desviación significativa en relación a la población normal⁴⁹.

En el 2012, un estudio de Pangalila, et al. puso de manifiesto que los avances en los cuidados paliativos y de soporte, permite que cada vez más pacientes lleguen a

edades adultas. Debido a la naturaleza degenerativa de la enfermedad, los adultos que sufren DMD se encuentran, prácticamente sin excepción, con ventilación asistida de manera invasiva o no invasiva. En el primer caso, es necesaria una vigilancia constante suponiendo un claro incremento en la carga del cuidador^{15,99}

El objetivo de los autores fue describir el nivel de carga de los padres de estos pacientes así como identificar los principales factores contribuyentes a la misma. Para ello, utilizaron la combinación de varias herramientas psicométricas como el “Caregiver Strain Index” (CSI), el “Self rated Burden Scale” (SRBS) y el CareQoL. Para la medición específica de la felicidad, se utilizó una “Visual Analogue Scale” (VAS). Con estas herramientas, los autores recogen las percepciones y la importancia que los cuidadores otorgaron a las diferentes dimensiones que implican el cuidado de un paciente adulto con DMD y alto grado de dependencia como por ejemplo, tensiones físicas por el manejo de los pacientes, comportamientos inadecuados o relaciones sociales insatisfactorias como consecuencia de la enfermedad y que afectaban a la felicidad de los cuidadores¹⁵.

Los resultados de este estudio demostraron que los padres y cuidadores de pacientes adultos con DMD, experimentan una carga e impacto importantes en su bienestar, aunque también identifican que perciben esos cuidados a sus hijos como una tarea importante y gratificante. Esto explicaría que los padres que cuidan de estos pacientes adultos con DMD no demuestran un peor nivel de felicidad que el resto de la población¹⁰⁰ aunque sí que se identifica que el nivel de impacto que conllevan estos cuidados son importantes en aspectos físicos y emocionales. Éstos empeoran en relación al tiempo desde el diagnóstico del paciente, la existencia de una ventilación invasiva así como con la situación emocional y de ansiedad del paciente y con su capacidad de sobrellevar la enfermedad¹⁵.

Magliano. L, et al. en 2014 realizaron un análisis comparativo de la carga psicológica y emocional en padres y hermanos de niños de entre 4 y 17 años y afectados por DMD y Distrofia Muscular de Becker (BMD) con la finalidad de identificar variaciones en la carga psicológica en función de aspectos clínicos específicos⁴¹.

Entre sus principales hallazgos, identificaron que el 77% de los familiares reportaron sentimientos de pérdida, el 74% de tristeza y un 59% una drástica reducción en sus actividades de ocio. La carga emocional y social aumentaba cuanto más edad tenía el paciente, menor era su capacidad funcional y mayor la implicación en los cuidados o con una percepción de poco apoyo social e institucional⁴¹.

En este artículo, se utilizaron cuestionarios elaborados para recabar información de las dificultades y cargas experimentadas por los padres y por sus hijos sanos. Recogieron datos sobre las características sociodemográficas de la familia, las capacidades y características funcionales del paciente así como sus tratamientos y cuidados paliativos y finalmente, datos sobre la carga emocional, laboral y social en los cuidadores. Para ello se utilizaron como referencia varias herramientas socio psicométricas tales como el índice de Barthel (BI)¹⁰¹, el “Family Problems Questionnaire” (FPQ) y el “Social Network Questionnaire” (SNQ)⁵⁰.

Los resultados confirmaron que los padres de niños con DMD experimentaban más dificultades que los padres de niños con BMD. Estas dificultades se concretan en sensación de pérdida, tristeza, ansiedad, depresión, percepción de un impacto negativo en toda la familia, sentirse observados en público, sentimiento de culpa, aislamiento social, etc. Estas cargas están directamente asociadas con la mayor duración de los cuidados necesitados por pacientes de DMD así como con la mayor dependencia. Esta sensación no aparece tan marcada en los hermanos sanos de los pacientes siendo esto debido, según los autores, al sentimiento de protección que ejercen los padres sobre los hijos sanos para que no se vena afectados por la situación⁴¹. Sin embargo, esta carga en los hijos sanos puede verse incrementada cuando las necesidades del paciente aumentan y los padres les implican en los mismos⁹³.

A nivel europeo, el estudio de Cavazza, et al. en abril del 2016 estimó el coste medio anual por paciente de DMD entre los 7.657,00 € en Hungría y los 58.704,00 € de Francia haciendo un promedio de costes ligeramente superior que en el caso del SXF^{43,90}. En cuanto al impacto en la calidad de vida relacionada con la salud, la puntuación media a nivel europeo obtenida al aplicar el índice EQ-5D para los cuidadores, se obtenía una puntuación de utilidad (percepción o preferencia por un estado de salud entre 0 (muerte) y 1 (salud perfecta))⁹¹ de 0,7⁴³, sustancialmente inferior al caso de cuidadores de pacientes de SXF que obtenían una utilidad de 0,87⁴³ y por tanto, una mejor percepción de su salud al estar más cerca del 1.

Centrándonos en nuestro país, se cuantifica la carga económica por paciente y año en una media de 34.603,00 €^{5,43} (frente a los €31.008 del SXF)⁹⁰. La carga en calidad de vida vinculada a la salud para los cuidadores de los pacientes de la DMD aplicando el índice EQ-5D es de 0,61⁴³ (frente al 0,853 en el caso del SXF)⁹⁰ lo que pone de manifiesto una mayor carga económica para la sociedad y en calidad de vida para los

cuidadores en el caso de la DMD frente al SXF. Señalar nuevamente que los costes aportados por este estudio hacen referencia al coste social y no específicamente al coste económico para las familias.

Más recientemente, en 2016, Landfeldt E, realizaron un estudio internacional con el objetivo de proporcionar datos en relación a la valoración subjetiva de la carga de la enfermedad para los cuidadores en relación a la economía familiar, el impacto laboral y la carga emocional y psicológica.

Se combinaron diferentes herramientas socio psicométricas para medir la percepción de cada cuidador de su calidad de vida en relación a la salud física (EQ-5D y VAS) y psicológica (SF-12). También utilizaron el ZBI para evaluar la percepción subjetiva de carga en cada cuidador entrevistado. Junto a ellas, también se recogieron datos estadísticos demográficos descriptivos de la situación laboral en el momento del estudio, el nivel de ingresos en el núcleo familiar (pobre, clase media o rica) así como los gastos anuales relacionados con la enfermedad y la cantidad de horas dedicadas a cuidados informales al paciente por semana.

Los resultados identificaron que el 50% de los cuidadores de pacientes con DMD indicaron estar moderada o extremadamente ansiosos o deprimidos. El SF-12 indicó que la salud psicológica de los cuidadores era significativamente inferior que la población general¹⁰², corroborando los hallazgos de estudios similares en relación a la DMD y la DMBS^{52,103,104}, diabetes tipo I¹⁰⁵, el autismo¹⁰⁶ así como a enfermedades crónicas pediátricas¹⁰⁷.

Los principales determinantes identificados por los autores como posibles indicadores de carga emocional y psicológica en los cuidadores se incluyen el estado general de salud del paciente (hasta seis veces más probabilidades de problemas psicológicos en los cuidadores si es una salud mala o muy mala¹⁰²) así como la situación emocional y de felicidad de los pacientes (hasta siete veces más probabilidades de problemas psicológicos en los cuidadores si era una situación mala o muy mala)¹⁰². Sin embargo, los autores detallan que la situación motriz de los pacientes no tuvo resultados significativos en relación al impacto en la salud de los cuidadores¹⁰² asumiendo que los cuidadores encuentran formas de manejar la enfermedad y el creciente grado de dependencia ambulatoria del paciente.

En este trabajo se señala que entre el 27% y el 49% de los cuidadores, redujeron sus horas de trabajo fuera de casa o dejaron completamente sus puestos laborales debido a la presencia de la DMD en sus hogares.

El número de horas de dedicación semanal a los pacientes y de tiempo libre sacrificadas por los cuidadores fluctúan entre 33 y 44 según el país. Aún así, entre el 12% y el 40% de los cuidadores señalaron en este estudio que, de manera frecuente o siempre, sienten que deberían dedicar más tiempo al cuidado del paciente.

En cuanto al impacto económico, los autores recogieron los gastos declarados por los cuidadores en relación a gastos por seguros privados, copagos por servicios médicos privados, tratamientos y gastos asociados con adaptación del hogar o con dispositivos de asistencia al paciente. Un 29% de los cuidadores declaran gastos superiores a 5.000,00 \$ al año (ajustados a dólares internacionales del 2016).

Los elementos medidos por estos autores en relación a la carga subjetiva de los cuidadores sugieren que la DMD conlleva una substancial carga para ellos, en especial en el aspecto psicológico y en la calidad de vida asociada a la salud. Los principales determinantes que permiten anticipar el grado de impacto son el estado general de salud del paciente y su bienestar psicológico y emocional, por encima del grado de ambulación. El impacto económico junto con la cantidad de tiempo libre sacrificado por los cuidadores son factores que contribuyen y se añaden a los anteriores determinantes a la hora de cuantificar el impacto en su salud.

5.4 Otros estudios sobre impacto de Enfermedades Raras

En el estudio llevado a cabo por Anderson, M. et al. en 2013 se estudió a 30 familias australianas afectadas por desordenes metabólicos de origen genético, centrándose esencialmente en los impactos psicosociales, económicos y de salud que dichas enfermedades acarrearán a las familias¹⁰⁸. Para tal fin, los autores desarrollaron un nuevo cuestionario basado en la “Clasificación Internacional de Funcionalidad y Salud” de la OMS (ICF de sus iniciales en inglés)¹⁰⁹ la cual identifica un amplio espectro de determinantes de salud interrelacionados y que pueden ser aplicados al estudio de cualquier enfermedad crónica, incluyendo las EERR. Las áreas que los autores incluyeron en su estudio son las siguientes:

- Características demográficas de las familias.
- Experiencia de diagnóstico.
- Funcionalidad y afectación del paciente.
- Impacto en la familia.
- Utilización de recursos sanitarios.
- Utilización de servicios de apoyo.

Otras herramientas en las que se inspiraron los autores para el desarrollo de los cuestionarios: *the Health Utilities Index Mark (HUI-II)* para la salud funcional del paciente, la Escala de Impacto en la Familia (IOF), *the Royal Alexandra Hospital for Children Measure of Function (RAHC MOF)*, el estudio EURORDIS y *the Australian Rett Syndrome Survey*. También se desarrollan preguntas relacionadas con la utilización y necesidades de servicios sanitarios o la necesidad de grupos de apoyo con el objetivo de buscar datos objetivos y cuantitativos (ej. número de visitas a especialistas en el último año) u opiniones (ej. que interés tendrían en encontrar y utilizar grupos y organizaciones de apoyo).

Entre las principales conclusiones del estudio, en relación con el impacto en las familias, caben destacar las siguientes:

- El momento del diagnóstico y, en muchas ocasiones, el retraso en el mismo, está directamente relacionado con el nivel de carga emocional y psicológica en las familias debido al retraso en la aplicación de tratamientos adecuados, pruebas médicas innecesarias y sobrecarga emocional y estrés en los familiares del paciente¹⁰⁸.
- Aunque la salud funcional del paciente es un elemento clave a la hora de que los cuidadores vean afectada su salud física y emocional, los autores no encontraron una relación directa ya que cuidadores de pacientes con funcionalidades buenas o aceptables indicaban una puntuación intermedia o alta de impacto en las familias¹⁰⁸.
- El 75% de las familias participantes en este estudio reportaron altos niveles de carga económica y financiera como consecuencia de la enfermedad de sus hijos aunque esto no se llega a cuantificar ni se detallan específicamente los aspectos que consideraron para establecer ese nivel de carga¹⁰⁸.
- El nivel de utilización de recursos sanitarios fue alto o muy alto en los pacientes participantes en el estudio. Los autores consideran que este aspecto tiene un impacto importante en los familiares en forma de tiempos de espera, traslados, etc. Estos aspectos no llegan a ser cuantificados pero son mencionados como un elemento importante para las familias.

Por otro lado, la organización europea para las enfermedades raras (EURORDIS - *Rare Diseases Europe*) que representa a más de 500 organizaciones de pacientes con EERR en cerca de 50 países, realizó en 2009 un análisis del acceso al diagnóstico y los retrasos en los mismos así como las consecuencias en los pacientes y sus

familiares. Entre las conclusiones obtenidas cabe destacar que el sufrimiento de los pacientes con EERR y de sus familias se ve agravado por el estrés psicológico derivado del sentimiento de desamparo y la falta de esperanzas terapéuticas ⁴.

Aunque este documento se centra esencialmente en identificar las necesidades y expectativas de los pacientes en relación a los servicios médicos y sociales en los distintos países que participaron en el estudio, también recoge algunos aspectos interesantes y que pueden tener un impacto directo o indirecto en el estado de salud de los cuidadores y en la situación económica de las familias. Se señala que muchos de los problemas confrontados por pacientes y familias no son exclusivos de cada enfermedad rara, sino que son coincidentes entre varias EERR, crónicas, degenerativas y generadoras de dependencia. Entre los problemas más destacables identifican: dificultades laborales de los familiares, traslados, viajes, cambio de residencia y el momento en el que se comunica el diagnóstico a la familia⁴.

En el caso de SXF, este estudio identificó que en un 60% de las familias, al menos uno de sus miembros tuvo que reducir o abandonar su actividad laboral para ocuparse de los cuidados del paciente. También como consecuencia de la enfermedad, un 13% de los enfermos tuvieron que cambiar de domicilio bien a uno mejor adaptado, a un centro especializado o a otro domicilio más cercano a un familiar.⁴

En el caso de la DMD, el documento señala que un aspecto importante para las familias es el del retraso en el diagnóstico ya que este hecho puede llevar asociado el nacimiento de uno o varios hermanos también afectados por la enfermedad. Cuidar de un bebé y de un hermano mayor ambos con la DMD se asume en el estudio que aumenta considerablemente la carga para los padres por lo que el documento hace un llamamiento a instaurar protocolos de diagnóstico precoz que minimicen la posibilidad de los casos mencionados⁴.

En ninguno de estos estudios y trabajos descritos, se hace especial hincapié en la situación en la salud y económica de los cuidadores españoles de pacientes de Acromegalia, SXF y DMD. En el aspecto económico, los datos existentes hacen referencia esencialmente al punto de vista de los costes sociales y no del impacto para las familias. Los aspectos de la salud física y emocional de los cuidadores y de su situación sociolaboral permanece insuficientemente estudiado en nuestro país.

6.- JUSTIFICACIÓN

Gran parte de los aspectos descritos en la Estrategia del Plan Nacional del Consejo Interterritorial, han sido estudiados en relación a los pacientes que sufren dichos procesos patológicos ya que son el sector más vulnerable. Aún reconociendo la relevancia del Plan, éste no recogía de manera clara las actuaciones y medidas concretas enfocadas a cubrir necesidades de los familiares de los pacientes ni mostraba datos sobre la situación de los mismos. En el momento en el que se planteó esta investigación se desconocía el grado de desarrollo e impacto que el mencionado Plan había tenido en los enfermos y sus cuidadores con el nivel de detalle que algunos de los estudios internacionales detallados en la revisión del estado del arte proporcionan.

Esta Tesis analiza un aspecto vagamente estudiado en nuestro país y que supone un aspecto fundamental en el bienestar de los pacientes como es el impacto económico y en la salud de los familiares de los pacientes. En concreto, nos centraremos en aquellos que por el tiempo y dedicación que emplean en atender las necesidades de los enfermos podemos considerar como los cuidadores de los mismos. Para ello, se analizan tres EERR de diferente etiología y grado de dependencia como son Acromegalia, Síndrome de X frágil y Distrofia Muscular de Duchenne. Se valorará el impacto que las mismas tienen en relación a factores que el grupo WHOQOL especifica como los cuatro principales determinantes de salud y bienestar como son la salud física, la salud emocional y psicológica, las relaciones sociales y los determinantes medioambientales como los recursos económicos, acceso a especialistas médicos, etc.

La pretensión de este estudio es la de valorar cualitativa y cuantitativamente el impacto de tres EERR representativas de diferente grado de discapacidad en los cuidadores del entorno familiar. De la misma forma se presentarán datos que permitan identificar posibles necesidades y orientar futuros proyectos relacionados con el apoyo institucional a los familiares y pacientes de EERR.

Son precisamente estos familiares de los pacientes los que corren el riesgo de sobrepasar sus capacidades y circunstancias personales y familiares al intentar ser los mejores cuidadores posibles, dejando en un segundo plano su propio bienestar individual y, en ocasiones, la vida familiar en el proceso. Los datos revisados en la literatura antes de comenzar esta Tesis indicaban que muchos de los cuidadores no eran plenamente conscientes de las consecuencias que a medio y largo plazo podría

suponer para su economía y salud individual, la dedicación a los cuidados del paciente de alguna enfermedad rara.

Según López-Bastida, en el estudio *Social Economic Burden and health-related Quality of Life in Patients with Rare Diseases in Europe (BURQoL-RD)* que se está llevando a cabo en Europa y financiado por la *Executive Agency for Health and Consumers (EAHC)* se recogen dos aspectos que califica como “insuficientemente estudiados en Europa”⁵:

- El impacto económico en la sociedad generado por las EERR.
- La pérdida de calidad de vida vinculada a la salud de los pacientes y sus cuidadores.

A estos puntos se unen las particularidades propias de las EERR como el hecho de que el 80% son de origen genético, que aproximadamente el 50% tienen un inicio a edades muy tempranas o la dificultad del diagnóstico y su dilatación en el tiempo⁷. Además y a pesar de avances significativos proporcionados a niveles de políticas sanitarias y avances médicos, no sólo la mayoría de EERR no tienen cura sino que, para muchas de ellas, ni si quiera hay tratamientos disponibles y si los hay, no garantizan la mejora de la expectativa ni calidad de vida en el paciente lo que lleva a estimar que alrededor de un tercio de las muertes de niños menores de 1 años de edad son debidas a EERR^{7,110,111}.

Resulta paradójico la cantidad de casos individuales en los que los medios de comunicación se hacen eco de llamamientos a la solidaridad que padres y familiares de pacientes de EERR hacen con el fin de recabar ayuda de la ciudadanía. Esto se produce ya que las instituciones y servicios sanitarios no siempre cubren sus necesidades bien por desconocimiento de las mismas o por falta de recursos. Las consecuencias para los familiares de los pacientes es un desgaste económico, social y emocional que permanece poco estudiado.

Ante la existencia de estos casos que aparecen en España de forma puntual pero constante así como las evidencias derivadas de los estudios internacionales, como los ya descritos, que sugieren un impacto significativo en familiares y cuidadores de pacientes con EERR^{15,18,19,31,37,41,43,49,54,79,83,90,102,108,112,113}. Por ello se hace necesario y está justificado investigar el impacto de las EERR en el entorno familiar y, en concreto, en los cuidadores informales para valorar si las necesidades manifestadas en el Estudio ENSERio han sido adecuadamente identificadas por las autoridades de

nuestro país y correctamente abordadas por el Plan Estratégico sobre Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad y Política Social del Gobierno español.

Ámbito del estudio. ¿Por qué Acromegalia, SXF y DMD?

Dada la variabilidad y complejidad en relación a las EERR mencionada en epígrafes anteriores buscamos un espectro de EERR representativo de los distintos grados de discapacidad y dependencia asociados a ellas. En este sentido, se han elegido tres EERR de diferente naturaleza y con distintas manifestaciones clínicas en los pacientes y que, por tanto, generen diferentes necesidades y retos para conocer y cuantificar en impacto de las mismas en la salud física, social y emocional de los cuidadores así como en la situación financiera y laboral de las familias.

En este sentido se eligieron la Acromegalia, el Síndrome X Frágil (SXF) y la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). La primera ER genera esencialmente problemas emocionales, laborales y sociales a los pacientes, la segunda una discapacidad esencialmente cognitiva y la tercera una discapacidad física. Esto nos permitirá durante el desarrollo de nuestra investigación establecer si existe una relación directa entre las patologías y las consecuencias en el entorno familiar o por si por el contrario, los impactos pueden hallarse mucho más homogeneizados entre ellas a pesar de sus diferencias clínicas y terapéuticas.

La selección de pacientes y familias es una barrera común que limita el alcance y validez de los resultados de las investigaciones en EERR¹¹⁴. La literatura que aborda las estrategias para la selección de la muestra de estudio, se centra en enfermedades crónicas comunes con muy escasas referencias a la selección de muestras para el estudio de EERR¹¹⁵⁻¹¹⁹. En el ámbito de nuestro trabajo, se siguió la estrategia de selección de participantes realizada por la BURQol-RD consistente en contactar con las familias de pacientes diagnosticados de las EERR seleccionadas a través de organizaciones de familias para cada enfermedad a nivel nacional español o de federaciones de asociaciones¹¹⁴.

HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

Como ya se ha descrito en la introducción las EERR son, en su mayor parte, altamente discapacitantes y en su mayoría, afectan a niños a edades tempranas lo cual incrementa o prolonga la dependencia de los padres y por tanto, la carga que estos soportan.

Presentan también una gran variabilidad en su etiología y forma de presentación lo que hace que epidemiológicamente sea difícil su definición y cuantificación. Además, por la complejidad que supone establecer un diagnóstico definitivo, las limitaciones de los sistemas sanitarios para reportar y seguir dichos casos y el hecho de que la ciencia médica descubra nuevas enfermedades o nuevas variantes de las ya existentes¹²⁰, podemos concluir que se complica todavía más el estudio de las mismas y su impacto en el entorno social y familiar.

En este contexto y en línea con los hallazgos de otros autores internacionales ya descritos con anterioridad, la pregunta esencial de investigación de esta Tesis es

¿Tiene impacto en las familias españolas las EERR estudiadas en función de su naturaleza y sus características?

La hipótesis de partida consecuencia de esta pregunta de investigación es que debe existir, a priori, una relación directa entre los problemas de salud y de comportamiento de los pacientes y el impacto económico y en la salud de los familiares y que cuanto mayores sean los primeros, mayores deberían ser los segundos. Para validar o refutar dicha hipótesis, nuestros objetivos serán:

- OBJETIVO 1.- Analizar cuantitativamente el impacto de las EERR aquí estudiadas en la salud y la economía del entorno familiar mediante la medición de una serie de elementos detallados más adelante.
- OBJETIVO 2.- Realizar un estudio estadístico descriptivo individualizado por patología que permita caracterizar cada una de las enfermedades estudiadas y conocer el impacto sociolaboral, emocional, económico y de utilización de recursos sanitarios en el entorno familiar.
- OBJETIVO 3.- De manera adicional, realizar un estudio estadístico individualizado por cada patología que permita identificar determinantes clave de carga en las familias.

Sin perjuicio de los puntos recién mencionados, el objetivo final y más importante de este trabajo es el de aportar datos útiles a las familias que les puedan proporcionar información para conocer más las consecuencias de la presencia de una ER en el entorno familiar.

***POBLACIÓN Y
MÉTODOS***

POBLACIÓN Y MÉTODOS

1.- ASPECTOS CLAVE: UNIVERSO, POBLACIÓN Y MUESTRA.

Es bien sabido que en muchos proyectos de investigación es difícil o incluso imposible, bien por las magnitudes, por los recursos disponibles o por ambas circunstancias, estudiar todos los elementos o sujetos susceptibles a los cuales se refiere el problema a estudiar. De cara a facilitar el mismo, se trabaja con un grupo de ellos para a continuación, y una vez finalizado el proceso de análisis y estudio, extrapolar dichos resultados a la totalidad en un proceso conocido como inferencia estadística¹²¹. En este sentido, podemos hablar de un proceso de identificación del universo, la población y la muestra que se pasan a describir a continuación.

- Universo.

En este contexto, se puede definir como el campo global de investigación y que define e identifica el conjunto de unidades o elementos objeto de observación y estudio, es decir, la totalidad de elementos o características que conforman la investigación¹²¹.

En nuestro caso, el universo está determinado por dos elementos: geografía y patología. En este sentido, se consideran a las familias españolas con uno o más miembros diagnosticados de alguna de las EERR definidas y recogidas en “El Registro Nacional de Enfermedades Raras” del Instituto de Salud Carlos III. Teniendo en cuenta, tal y como se ha descrito anteriormente, que en España se estima la existencia de alrededor de 3 millones de pacientes con alguna ER, la magnitud de este campo de estudio se hace inabarcable por lo que es necesario establecer criterios más específicos tal y como se detalla a continuación.

- Población.

Para muchos investigadores, el término “universo” y “población” son sinónimos aunque pueden tener particularidades según el ámbito de estudio¹²¹. En el contexto de esta Tesis, hablamos de población al referirnos como aquel subconjunto del universo que se encuentra formado por individuos que presentan unas características comunes y sobre las cuales se quiere realizar un estudio determinado. Dicho de otra forma, definimos la población como la totalidad de los valores posibles de una característica particular de un grupo concreto de personas que se desea estudiar en un marco temporal concreto. Algunos autores definen población como un conjunto de todos los

elementos que estamos estudiando, acerca de los cuales intentamos sacar conclusiones¹²².

El tamaño de la población es un factor de suma importancia en el proceso de investigación estadístico y viene dado por el número de individuos que la forman. En nuestro caso, la población de estudio es el subgrupo formado por las familias de las enfermedades objeto de análisis y en concreto, en el caso de la Acromegalia las familias y cuidadores de los aproximadamente 3.000 pacientes españoles diagnosticados de esta enfermedad¹²³. En el caso de SXF y en base a la incidencia descrita en la introducción, las familias y cuidadores de los aproximadamente 6.000 pacientes españoles que pueden sufrir esta enfermedad. Finalmente, en el caso de DMD y también en base a la incidencia descrita, las familias y cuidadores de los aproximadamente 9.000 pacientes que también pueden sufrir esta enfermedad. Estos datos son calculados en base a la cifra de habitantes totales en España de 46.500.000 proporcionada por el Instituto Nacional de Estadística a fecha 1 de Julio de 2016.

Con este criterio de definición poblacional se consigue disminuir significativamente el número de elementos objeto de estudio de los tres millones iniciales a aproximadamente unos 18.000 pero es obvio que cuando la población continúa siendo muy grande (como este caso) la observación y/o medición de todos los elementos multiplica la complejidad, tiempo y costes necesarios para llevar a cabo el estudio, por eso es necesario utilizar una muestra estadística como se detalla a continuación.

- Muestra

Para que la muestra sirva para extraer conclusiones sobre la población debe ser representativa en base a unos criterios de elección y de forma aleatoria dentro de ellos. En definitiva, una muestra no es sino una parte de la población que sirve para representarla, debe proceder de la población elegida para ser estudiada y las conclusiones obtenidas solo será aplicables a esa población. Para ello se lleva a cabo un muestreo o procedimiento implementado para la obtención de una muestra que será probabilístico cuando los integrantes de la muestra se escogen al azar¹²¹.

En nuestro caso, la muestra objeto de estudio y el procedimiento de muestreo se cimentaron en base a tres criterios fundamentales:

- Pertenencia de las familias de los pacientes a Asociaciones de ámbito nacional en territorio español, con el fin de garantizar el anonimato de los datos obtenidos y de facilitar el acceso a las familias.
- La existencia de un diagnóstico facultativo de la enfermedad lo cual venía implícito en la pertenencia a la Asociación Familiar.
- Que el paciente conviviera en el entorno familiar donde se proporcionaban los cuidados informales con los criterios definidos en la introducción.

En el caso de Acromegalia y con el fin de homogeneizar la muestra, se incluyeron en el estudio únicamente a pacientes cuya enfermedad fue el resultado de un adenoma pituitario, excluyendo del estudio aquellos casos consecuencia de una duplicación en el cromosoma X (microduplicación en el cromosoma Xq26.3) responsable del gigantismo en edades muy tempranas⁵³.

En el caso de SXF se incluyeron los tres tipos de individuos según su clasificación genética: tanto los casos de mutación completa, como los casos de mosaicismo y los de premutación. En el caso de DMD se incluyeron tanto los casos ambulatorios como no ambulatorios.

En base a estos criterios, nuestra muestra final incluyó a 41 familias de Acromegalia, 22 familias de SXF (28 pacientes pues seis familias contaban con dos hijos con la enfermedad) y 33 familias de DMD (35 pacientes pues dos familias tenían dos hijos cada una con la enfermedad) de distintos puntos de la geografía española. En el caso de Acromegalia, y tal y como se mencionará más adelante, se recibieron 42 encuestas aunque una fue desechada al no cumplir con las instrucciones estipuladas. El paciente vivía sólo y por lo tanto, no cumplía con el tercer criterio señalado anteriormente.

1.1.- Tipo de muestreo

Hay diferentes estrategias que permiten a los investigadores la recogida de datos e información para su posterior análisis estadístico. Para garantizar la representatividad y el azar en la muestra se recurre a diferentes tipos de selección muestral¹²⁴.

- Aleatorio simple o con reposición. Trata de mantener y asegurar que todos los elementos identificados tengan las mismas posibilidades de pertenecer a la muestra estudiada. Consiste en extraer todos los individuos al azar de una lista (marco de la encuesta). En la práctica, a menos que se trate de

poblaciones pequeñas o de estructura muy simple, es difícil de llevar a cabo de forma eficaz.

- Por cuotas o sistemático. Se toman elementos del universo N en n unidades a partir de uno elegido aleatoriamente. En este caso se elige el primer individuo al azar y el resto viene condicionado por aquél. Este método es muy simple de aplicar en la práctica y tiene la ventaja de que no hace falta disponer de un marco de encuesta elaborado.
- Aleatorio estratificado. Es utilizado cuando el listado de las unidades de la población es dividido en grupos en función de un carácter determinado y después se muestrea cada grupo aleatoriamente para obtener la parte proporcional de la muestra. Éste método se aplica para evitar que por azar, algún grupo de individuos esté menos representado que los otros.
- Aleatorio por conglomerados. Se divide la población en varios grupos de características parecidas entre sí y luego se analizan completamente algunos de los grupos, descartando a los demás. Dentro de cada conglomerado existe una variación importante, pero los distintos conglomerados son parecidos. Requiere una muestra más grande, pero suele simplificar la recogida de muestras. Frecuentemente los conglomerados se aplican a zonas geográficas.
- Muestreo mixto. Cuando la población es compleja, cualquiera de los métodos descritos puede ser difícil de aplicar, en estos casos se aplica un muestreo mixto que combina dos o más de los anteriores sobre distintas unidades de la encuesta.

En nuestro caso, se ha realizado un **muestreo de tipo conglomerados**. Se ha seleccionado el conglomerado “Familias y pacientes incluidos en Asociaciones de Pacientes” y se ha dirigido la encuesta a todos los asociados. Se ha seleccionado este criterio por entender que era la mejor forma de abordar del estudio de fenómenos de baja frecuencia como son las EERR. Se ha entendido que dirigiendo el estudio hacia un colectivo incluido en una asociación, la dispersión geográfica de los pacientes se podía controlar de forma más efectiva, llegando de forma menos costosa a una porcentaje superior de pacientes. Asumimos que, en términos estadísticos, el muestreo aleatorio simple es el más adecuado, pero nos pareció a priori un tipo de muestreo menos abarcable.

1.2.- Acceso a la muestra. Asociaciones colaboradoras

Un aspecto que se tuvo en cuenta desde los primeros instantes del diseño del proyecto fue el de la estrategia de acceso a los participantes, en este caso familiares de los pacientes. Para este fin, se contactó con asociaciones de familias de cada una de las patologías objeto de nuestra investigación. El único requisito a cumplir era tener presencia a nivel nacional y por supuesto, el de querer participar y colaborar en la distribución de los cuestionarios y recogida de los datos.

Para Acromegalia, se contactó con la Asociación Española de Afectados por Acromegalia. En el caso del SXF con la Asociación del Síndrome X Frágil de Aragón y la Federación Española del Síndrome X Frágil y, finalmente, para la DMD con la *Duchenne Parent Project*.

Estas organizaciones participaron principalmente en tres tareas: revisión y validación de los cuestionarios, envío de los mismos a través de su base de datos a las familias asociadas y por último, la recolección de todas las respuestas que posteriormente serían transferidas para la realización del análisis estadístico.

2.- METODOLOGÍA ANALÍTICA DE LA INFORMACIÓN Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO EMPLEADO

2.1.- Metodología analítica

Para la realización de los cálculos se utilizaron los software Epidat 3.1 (*freeware*) disponible en la web del Servicio Gallego de Salud y SPSS 21.0 licencia de uso de Universidad San Jorge.

El SPSS es un software estadístico informático muy utilizado en diferentes ciencias y disciplinas del ámbito de las ciencias exactas, sociales y aplicadas, además del sector empresarial de las entidades dedicadas a la investigación de mercado¹²⁵.

Es uno de los programas estadísticos más conocidos teniendo en cuenta su capacidad para trabajar con grandes bases de datos mientras proporciona una experiencia de usuario sencilla para la mayoría de los análisis. La versión utilizada para esta Tesis es la 21.0, con la que se puede realizar análisis con 2 millones de registros y 250.000 variables.

El proceso de análisis ha consistido en la creación de una base de datos con los resultados obtenidos y el posterior análisis de los mismos en base a lo descrito en el siguiente apartado. Al utilizar mayoritariamente preguntas cerradas, se codificó de antemano las alternativas de respuesta mediante la asignación de un valor numérico y se incluyó dicha precodificación en el cuestionario en función de las respuestas de los participantes.

2.2.- Análisis estadístico

Por la propia definición de las variables de tipo cualitativo, el análisis se ha realizado básicamente por frecuencias absolutas y relativas expresadas en porcentajes. Las variables cuantitativas como, por ejemplo, las relacionadas con el paso del tiempo o con el consumo de recursos sanitarios, se categorizaron y se manejaron preferentemente como cualitativas ordinales.

Se han realizado dos tipos de análisis: uno de tipo descriptivo y en los casos en los que ha sido posible, se he realizado análisis inferencial. El análisis inferencial planificado incluyó el de tipo Chi-cuadrado para detectar asociaciones entre variables y un análisis de igualdad de proporciones para determinar si la frecuencia de los diferentes impactos en los familiares era significativamente mayor que cero.

Para este último punto se realizaron dos cálculos: el primero de ellos consistió en la estimación por un **intervalo de confianza (IC)** del 95% de las frecuencias de los impactos en las familias, el segundo de ellos fue un **contraste de hipótesis** con el valor de referencia de 1% de frecuencia del impacto. Si el IC era superior a 1 y el contraste resultaba significativo al 5% se consideraba que el factor de impacto estaba presente en los familiares.

3.- HERRAMIENTAS: DESARROLLO DE CUESTIONARIOS

3.1.- Introducción

Desde que en 1948 la OMS definió el concepto de Salud como “el completo estado de bienestar físico, social y emocional, y no solo la ausencia de enfermedad”¹²⁶, la comunidad científica e investigadora internacional ha tenido la necesidad de traducir esa definición conceptual en métodos objetivos que mediante cuestionarios o herramientas diversas, facilitaran la medición de las dimensiones que determinan la salud de una población y sus individuos. Junto con las entrevistas, el desarrollo y

aplicación de cuestionarios es la técnica de recogida de datos más empleada en investigación. Es menos costosa, permite llegar a un amplio espectro de participantes y facilita el análisis, aunque puede tener otras limitaciones que pueden sesgar las conclusiones finales de la investigación¹²⁶.

Podemos definir el cuestionario como un instrumento utilizado para la recogida de datos y diseñado para la cuantificar y extrapolar de los mismos. Su finalidad es conseguir la comparabilidad de la información¹²⁶. Es importante remarcar en este punto que cuando hablamos de cuestionarios lo hacemos, en la mayor parte de los casos, de escalas de evaluación y de rangos de magnitudes que en algunas dimensiones son cuantitativas y objetivables mientras que en otras dependen de percepciones, rememoraciones de eventos pasados, sentimientos, actitudes o conductas que transmite el encuestado y que son difíciles de contrastar y traducir a un sistema de medida. Es esta característica la que hace tan complejo establecer los criterios de calidad de este tipo de instrumentos¹²⁶.

La gran mayoría de este tipo de cuestionarios están diseñados y dirigidos a analizar las consecuencias de las patologías en la calidad de vida de los pacientes ya que la capacidad de medir con efectividad la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) es esencial para describir el impacto que la enfermedad y sus tratamientos tienen en ellos. Su utilización es más común en investigación, aunque su utilización clínica también puede ayudar a obtener información estandarizada¹⁹. Estos cuestionarios están sujetos a permanente escrutinio, modificación y actualización y no es raro encontrar diferentes versiones de los mismos fruto de diferentes procesos de revisión.

En el caso concreto de las EERR, su variabilidad y complejidad tiene también su reflejo en la cantidad, utilidad y finalidad de las herramientas disponibles para analizar las consecuencias de las mismas tanto en los pacientes como en sus familiares. Un claro ejemplo de esto es el caso de BiblioPRO, una biblioteca virtual de cuestionarios de CVRS y otros resultados percibidos por los pacientes que actualmente cuenta con información sobre más de 500 cuestionarios. Entre todos los grupos de enfermedades a los que hacen referencia, no hay un grupo específico de EERR lo cual pone de manifiesto la falta de estandarización y homogeneidad de este tipo de cuestionarios para EERR específicas. Tampoco se encontraron evidencias durante la fase de revisión bibliográfica de esta investigación de la existencia de bases de datos o ficheros que recojan elementos y valores encaminados a cuantificar el impacto de las

EERR en los cuidadores y, en caso de su existencia, no es evidente que el acceso a los mismos sea sencillo o abierto a la población investigadora general.

3.2.- Justificación del uso de cuestionarios

En la revisión bibliográfica se observa como los diferentes autores utilizan herramientas psico y sociométricas variadas, en función de los parámetros que quieren analizar, y en forma de cuestionarios ya desarrollados y validados por otros autores que se ajustan a esos parámetros estudiados por ellos^{31,37,38,127}. En otros casos, desarrollan cuestionarios específicos en función de la naturaleza clínica de la enfermedad y en combinación o no con otras herramientas y cuestionarios validados¹⁹. También los hay que combinan diferentes cuestionarios estandarizados para desarrollar un híbrido que sea aplicable y de utilidad en el estudio en cuestión³⁷. En los cuestionarios desarrollados para nuestra investigación, se ha introducido algún elemento cualitativo en cuanto a percepción de dependencia, pero el enfoque principal es cuantitativo en relación al consumo de recursos sanitarios e impacto en la salud de las familias. Debido a la no existencia de cuestionarios específicos en España que se ajustarán a la finalidad de esta investigación y que estuvieran enfocados a medir el grado de percepción de dependencia de los pacientes por parte de los familiares, se decidió desarrollar cuestionarios “ad-hoc”. Los aspectos de salud, dependencia, económicos y familiares que aparecen en los cuestionarios utilizados para esta Tesis fueron obtenidos e inspirados en los cuestionarios descritos en los siguientes apartados.

3.3.- Cuestionarios base

3.3.1.- De calidad de vida relacionada con la salud (CVRS)

Los instrumentos de medida del estado de salud pueden clasificarse en dos grandes grupos: genéricos y específicos. Mientras que éstos últimos están diseñados para ser utilizados en pacientes con patologías concretas y definidas, los genéricos son independientes de los procesos clínicos y se han desarrollado para poder ser utilizados sobre diferentes individuos y poblaciones. Para nuestro estudio se optó por cuestionarios genéricos ya que presentan la posibilidad de compartir el impacto relativo de diferentes enfermedades sobre el estado de salud, así como la de obtener valores poblacionales de referencia. Existen varios instrumentos genéricos que

destacan por su bien establecida validez y por su cada vez más frecuente utilización¹²⁸. Entre éstos, los utilizados como referencia para desarrollar nuestros cuestionarios y establecer los elementos relativos a la salud de los familiares de EERR son los siguientes:

El **36-item Short Form (SF-36)** fue desarrollado para su uso en el Estudio de los Resultados Médicos (*Medical Outcomes Study (MOS)*) a partir de una extensa batería de cuestionarios que incluían diferentes conceptos relacionados con la salud¹²⁹. Para crear el nuevo cuestionario de una manera eficiente, los autores seleccionaron el mínimo número de conceptos necesarios para mantener la validez y las características operativas de los cuestionarios iniciales. El formato final es un instrumento genérico que contiene 36 ítems que cubren ocho dimensiones del estado de salud y proporcionan un perfil del mismo siendo estos los siguientes: función y limitaciones físicas, dolor, percepción de la salud general, vitalidad, función social, problemas emocionales, salud mental y evolución del estado de salud)¹²⁸. Estos ítems detectan estados positivos y negativos de la salud. El hecho de contener aspectos de salud física, mental y emocional fue de gran utilidad en el desarrollo de nuestros cuestionarios. Su robustez psicométrica y su relativa simplicidad facilitaron su aplicación durante nuestra investigación en pacientes de Acromegalia, SXF y DMD así como la de sus familiares. En concreto, este cuestionario fue especialmente relevante en el desarrollo de preguntas relacionadas con la salud emocional de los pacientes y de sus cuidadores, incluyendo elementos como el impacto en la vida escolar de los hermanos y el impacto en los aspectos organizacionales del ámbito laboral como el cambio de horario o dedicación de días de vacaciones. También inspiró algunas de las preguntas para la medición de elementos de los pacientes como su sociabilidad, irritabilidad o nivel de empatía al igual que hicieron otros autores para sus estudios^{15,49,102}.

Otra herramienta en este ámbito es el **Health Utilities Index Mark (HUI)**, utilizada por varios autores para analizar que el impacto en CVRS en los cuidadores^{74,91,106,108}. Consiste en un conjunto de perfiles de salud genéricos y sistemas basados en las preferencias de salud con el propósito de medir la calidad de vida relacionada con la misma y producir puntuaciones de utilidad definida por Patrick y Erickson como "el valor asignado a la duración de la vida y modificado por los impedimentos, estados funcionales, percepciones y oportunidades sociales que están influenciados por la enfermedad, lesión o políticas sanitarias". Los HUI evolucionaron en respuesta a la

necesidad de un sistema estandarizado para medir el estado de salud y la CVRS para describir: 1) la experiencia de los pacientes sometidos a terapia; 2) resultados a largo plazo asociados con enfermedad o terapia; 3) la eficacia, efectividad y eficiencia de las intervenciones sanitarias; y 4) el estado de salud de las poblaciones en general¹³⁰.

Esta herramienta fue de especial utilidad en el formato y la naturaleza de las preguntas de nuestros cuestionarios, especialmente en aquellas destinadas a clasificar el grado de afectación cognitiva y comportamental en los pacientes de SXF y DMD incluyendo aspectos como la capacidad de razonamiento, intelectual y de aprendizaje del paciente, su nivel de hiperactividad, comportamientos obsesivos compulsivos, etc.

Para facilitar a las familias la tarea de responder el cuestionario y evitar conflictos en los derechos de uso y explotación del HUI, se evitó la literalidad de las opciones recogidas en este cuestionario y se ofrecieron a los encuestados unas categorías más sencillas como “sin afectación”, “afectación moderada”, “afectación alta” o “afectación muy alta” para los aspectos conductuales y de desarrollo cognitivo en los pacientes.

Finalmente, el **Questionnaire for caregiver health related quality of life (EQ-5D)** es una herramienta genérica de medición de la CVRS que puede utilizarse tanto en individuos relativamente sanos como en grupos de pacientes con patologías variadas¹³¹. En esta herramienta, es ampliamente utilizada en la literatura por varios autores y es el propio individuo el que valora su estado de salud, primero en niveles de gravedad por dimensiones (sistema descriptivo) y luego una escala visual análoga (EVA) de evaluación más general^{15,31,43,90,102,106}. El sistema descriptivo contiene cinco dimensiones de salud (movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar y ansiedad/depresión) y cada una de ellas tiene tres niveles de gravedad (sin afectación, afectación moderada y afectación grave). En esta parte del cuestionario el individuo debe marcar el nivel de gravedad correspondiente a su estado de salud en cada una de las dimensiones, refiriéndose al mismo día que cumplimente el cuestionario. En cada dimensión del EQ-5D, los niveles de gravedad se codifican con un 1 si la opción de respuesta es “sin afectación”; con un 2 si la opción de respuesta es “afectación moderada”; y con un 3 si la opción de respuesta es “afectación alta”¹³¹. La combinación de los valores de todas las dimensiones genera números de 5 dígitos, generando 243 combinaciones de estados de salud posibles y que pueden utilizarse como perfiles.

En nuestro caso, y para adecuar los valores obtenidos al software de análisis estadístico utilizado y detallado en la parte de resultados, no realizamos la combinación los valores como se realiza en el original sino que son transferidos de manera individualizada al programa estadístico utilizado.

3.3.2.- Sobre dependencia

Es bien sabido que el ámbito de la discapacidad y la dependencia es un terreno complejo y sujeto a no poca controversia. A esto ha contribuido, en gran medida, las complicaciones que su estudio genera en relación a su valoración, medición y graduación. De la misma manera, su carácter multidimensional de la discapacidad y la dependencia (motora, funcional, cognitiva, emocional, social, del desarrollo, etc.) complica enormemente la comprensión y estudio de este problema¹³².

En este sentido, la OMS lleva años intentando desarrollar una herramienta útil, práctica y precisa reconocida en el ámbito internacional y que ayude en el diagnóstico, valoración, planificación e investigación del funcionamiento y la discapacidad asociadas a las condiciones de salud del ser humano⁸. La naturaleza de las enfermedades objeto de estudio en esta investigación, hace necesario establecer e identificar unos mínimos parámetros medibles para cada una de ellas. El objetivo es establecer un punto de partida para analizar el impacto que ese elemento generador de dependencia pudiera tener en la familia. Se analizaron algunas de las herramientas utilizadas por otros autores en estudios similares y que se detallan a continuación dando lugar, entre otros, a preguntas y cuestiones relacionadas con los siguientes elementos generadores de dependencia:

- En el caso de la Acromegalia, se incluyeron preguntas sobre el tiempo entre la aparición de síntomas clínicos y el diagnóstico, el tiempo bajo tratamiento médico así como la naturaleza del mismo, y la situación laboral y económica del paciente.
- En el SXF se solicitó información sobre el tipo de mutación del paciente así como el grado de afectación cognitiva y conductual, la edad del paciente y edad al diagnóstico.

- Para la DMD se añadió el grado de deambulaci3n del paciente y, al igual que en el caso anterior, el grado de afectaci3n cognitiva y conductual, la edad del paciente y edad al diagn3stico.

Entre las herramientas de an3lisis de la dependencia podemos mencionar el **Royal Alexandra Hospital for Children Measure of Function (RAHC MOF)**. Esta herramienta proviene del *Children's Global Assessment Scale (CGAS)* utilizada principalmente en psiquiatr3a infantil, y que se modific3 en el con el fin de ampliar su utilizaci3n a un concepto m3s amplio de salud pedi3trica e incluyendo la idea de "funcionalidad". Tambi3n se utiliza para valorar el grado de afectaci3n en algunos casos de pacientes de EERR¹⁰⁸.

Existen dos versiones de la Medici3n de la Funcionalidad (MOF de sus siglas en ingl3s), una para cl3nicos (*Clinical Rating Scale*) y otra para padres y ni3os (*Family Rating Scale*). En el primero se utiliza una escala de puntuaci3n de 1 a 100 mientras que en el segundo se pide a los encuestados una categorizaci3n m3s que una puntuaci3n espec3fica. Se valoran aspectos relacionados con la funcionalidad f3sica, social y cognitiva de los ni3os y el nivel de dependencia es esos aspectos es la que determina la puntuaci3n final¹³³.

Esta metodolog3a de puntuaci3n utilizada en esta herramienta en relaci3n a los padres de los ni3os y basada en la categorizaci3n fue la utilizada en preguntas relacionadas con el estado de salud de los pacientes de cara a identificar aquellos elementos principales generadores de dependencia as3 como una cuantificaci3n (categorizaci3n en este caso) de los mismos.

Tambi3n podemos mencionar la **Clasificaci3n Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF) de la Organizaci3n Mundial de la Salud**. Como consecuencia de las necesidades mencionadas anteriormente, la resoluci3n 54/21 del 21 de mayo de 2001 de la OMS, aprob3 dicha clasificaci3n que trata de aproximar, simplificar y unificar tanto terminolog3as como sistemas de graduaci3n de todos los problemas relacionados con la discapacidad. Con ella se pretende completar los diversos dominios de la salud descritos desde la perspectiva corporal, individual y mediante dos listados b3sicos: 1.- funciones y estructuras corporales y 2.- actividades/participaci3n. La CIF clasifica sistem3ticamente los distintos dominios de una persona en un determinado estado de salud (ej. Lo que una persona con un

trastorno o una enfermedad hace o puede hacer). El concepto de “funcionamiento” se puede considerar como un término global, que hace referencia a todas las funciones corporales, capacidades físicas y habilidades sociales. De manera similar, *discapacidad* engloba las deficiencias, limitaciones en la actividad, o restricciones en la participación. La CIF también enumera factores ambientales que interactúan e impactan en los anteriores elementos y por tanto, esta clasificación permite a sus usuarios elaborar un perfil de gran utilidad sobre el funcionamiento, la discapacidad y la salud del individuo en varios dominios¹³⁴.

Finalmente, el **Índice de Barthel** es una herramienta mencionada en la literatura y utilizada por diversos autores^{31,41,43,90} y aunque no se ha utilizado directamente en la elaboración de nuestros cuestionarios de forma literal, sí que hay aspectos del mismo que han inspirado alguna de las cuestiones incluidas en los mismos. Este Índice de Barthel, es una escala que permite medir las capacidades de los individuos en las tareas diarias. como incontinencia urinaria, incontinencia fecal, nivel de independencia en relación al peinado, al uso del lavabo, para comer, para desplazamientos, para caminar, subir escaleras y para bañarse¹⁰¹.

La cantidad de tiempo y de asistencia física necesaria para desarrollar cada una de esas variables es lo que se utiliza para adjudicar una puntuación a cada uno de ellos y determinan el grado de dependencia del paciente. En el caso de los cuestionarios utilizados en esta investigación, el tiempo de dedicación a cuidados de los pacientes de las tres enfermedades fue uno de los elementos importantes que se han evaluado. La dedicación de tiempo al cuidado del paciente por parte de los familiares y de personal sanitario en el domicilio o fuera de él es un factor importante por el impacto que este elemento pudiera tener en las finanzas de la familia en el caso de ser cuidados no proporcionados por los sistemas públicos de salud.

3.3.3.- Aspectos económicos

La mayor parte de evaluaciones económicas en relación a enfermedades crónicas y, entre ellas, las EERR, se cuantifican a partir de la utilización de recursos sanitarios y de sus costes unitarios, por lo que en la mayor parte de las ocasiones, la perspectiva utilizada suele ser el propio de los Sistemas Nacionales de Salud y la sociedad^{13,14,38,60,66-68,83}. No se han identificado durante nuestra revisión, herramientas que de

forma exclusiva analicen el impacto económico de costes no médicos directos e indirectos que suelen recaer, en la mayor parte de los casos, en los familiares.

Una de las herramientas que incluye alguno de estos costes no médicos es la **Entrevista de Zarit** consistente en un cuestionario desarrollado para medir la carga subjetiva entre los adultos que se encargan de los cuidados informales de personas con demencia y que consta de 22 elementos valorables. Cada una de ellas en forma de pregunta a la que el entrevistado debe responder en una escala del 0 al 4⁸⁸. La subjetividad de las respuestas de los entrevistados es una limitación en su uso mientras que su gran ventaja radica en la sencillez de uso y en que los resultados obtenidos, que pueden ser fácilmente recopilados y comparados¹³⁵.

La Entrevista de Zarit cubre aspectos muy variados en relación a la carga que supone en el cuidador la dispensación de cuidados informales. Algunas de las preguntas de carácter económico inspiradas en esta herramienta y que, de manera no literal, han sido incluidas en nuestros cuestionarios han sido si el cuidado del paciente supone una carga económica o si ese cuidado influye en el ámbito laboral. De estas cuestiones se derivan posteriormente otro tipo de preguntas relacionadas con el nivel salarial de las familias, gastos en medicamentos y la percepción del nivel de carga económica que suponen los cuidados informales estudiados.

Para la inclusión de estos aspectos económicos en nuestros cuestionarios, ha sido necesario hacer una interpretación y adaptación de algunos de los valores que aparecen en este cuestionario de Zarit en línea con lo realizado por algunos autores¹⁰². Esto fue necesario para que se ajustaran a las particularidades de las patologías tratadas en esta Tesis y de sus implicaciones económicas, las cuales se derivan en gran medida, de la naturaleza de cada enfermedad.

3.3.4.- Sobre impacto en familias

La mayor parte de los cuidados informales de pacientes con EERR recaen en los familiares más cercanos, siendo los padres los principales cuidadores asumiendo distintas tareas como la de dar medicación, coordinar y trasladar a los pacientes a las visitas médicas u otros profesionales sanitarios, realizar gestiones burocráticas con la administración, etc. Es necesario medir la carga multidimensional de todo lo anterior

para cuantificar y comparar esa carga entre distintas familias con distintas circunstancias dentro de la misma enfermedad, o con familias con otras patologías¹⁴.

La primera herramienta a destacar es el ***Impact on Family Scale (IOF)*** que fue desarrollado en 1980 por Stein y Riessman. Se diseñó para ser utilizado por los padres o cuidadores informales de niños con problemas de salud. Se incluyen elementos de carga económica, social, emocional y también, resultados positivos de la dispensación de cuidados a los pacientes. Posteriormente, en 2003, fue revisado por Stein y Jessop reduciendo el número de variables a 15 centrándose principalmente en los impactos sociales de la unidad familiar así como en las relaciones intrafamiliares. Desde su publicación, esta escala ha sido utilizada en numerables estudios de diferentes enfermedades crónicas y discapacitantes, muchas de ellas físicas aunque no exclusivamente¹³⁶.

En el desarrollo de los cuestionarios utilizados en nuestra investigación se han incluido preguntas relacionadas con el nivel de ingreso de los padres, la situación laboral del paciente (en el caso de la Acromegalia), la situación laboral de los padres de los pacientes, las relaciones familiares (sólo para la Acromegalia) y la carga económica.

En segundo lugar podemos mencionar el ***General Health Questionnaire (GHQ)*** que es un instrumento psicométrico especialmente enfocado a analizar y medir aspectos relativos a la salud emocional, psicológica y social de la población en general por lo que es fácilmente aplicable a todos los miembros del entorno familiar. Su principal ventaja es la amplia difusión internacional que ha tenido ya que ha sido traducido a más de 11 idiomas por lo que es uno de los instrumentos de medición del estado de salud más extendidos y mundialmente utilizados. También cabe añadir que es uno de los más recomendados para ser utilizado en encuestas de salud^{137,138,139}.

Los aspectos emocionales y de salud mental son dos variables que, ineludiblemente, deben incluirse en este tipo de cuestionarios. Es importante medir estos parámetros no sólo en los padres sino también a los hermanos y otros familiares que también pueden sufrir en sí mismos las consecuencias de la enfermedad^{49,75,79,93,94}.

Finalmente, el ***Hospital Anxiety and Depression Scale*** es una herramienta psicométrica desarrollada inicialmente por Zigmond y Snaith en 1983 y utilizada en el ámbito clínico por médicos y personal sanitario para valorar el nivel de ansiedad y depresión sufrido por los pacientes en el ámbito hospitalario¹⁴⁰. Es una herramienta

que es utilizada por varios autores y que nos ha servido en nuestra investigación para tener en cuenta la importancia de valorar estos aspectos emocionales en los cuidadores^{15,49}.

3.4.- Proceso de elaboración de los cuestionarios

Aunque las herramientas descritas en el apartado anterior han sido presentadas de manera individualizada y agrupadas por los aspectos esenciales cubiertos por cada una, la mayor parte de ellas mezclan varias dimensiones de la carga que supone una ER. En el proceso de elaboración de nuestros cuestionarios, hemos tenido en cuenta las consideraciones de Batista-Foguet quienes destacan que, en el ámbito de la salud, las variables de interés son, en la mayor parte de los casos, no observables: la discapacidad, la calidad de vida o el resultado de una intervención son conceptos intangibles y abstractos que representan fenómenos que sirven para comunicarnos, clasificar, explicar o generalizar. Al medir alguna de estas variables latentes o no observables, se impone el hacerlo de manera indirecta por medio de indicadores o variables observables y cuantificables. La fiabilidad de estas mediciones dependen en gran medida de la relación entre estos indicadores observables y los parámetros no observables¹⁴¹.

En los cuestionarios utilizados para este proyecto de investigación, aparecen preguntas basadas e inspiradas en las herramientas presentadas con anterioridad. Además, se añadieron otras sobre la utilización y cuantificación de recursos médicos, procedimientos o pruebas médicas, carga económica o laboral, horas de dedicación a los cuidados del paciente, daños físicos consecuencia de esos cuidados y la salud mental de los cuidadores. Fueron desarrolladas basadas en la literatura sobre carga en la salud y económica y las características de cada patología y con el fin de medir, mediante variables cuantificables como número de visitas al médico o cantidad de medicamentos consumidos, variables menos tangibles como percepción de la salud y de carga económica por parte de los cuidadores.

El proceso de elaboración y redacción de los cuestionarios implicó una serie de etapas que pasamos a describir a continuación.

- **ETAPA I.** En una primera fase se realizó el **análisis de las diferentes herramientas** de medición mencionadas con anterioridad y utilizadas en otros estudios para valorar y medir aspectos similares. Esto permitió concretar y definir la estructura de los cuestionarios y el tipo de información que sería necesario recabar. Se realizó un análisis sobre el tipo de preguntas relevantes, así como el estilo de redacción de las mismas. Un aspecto importante que se tuvo en consideración desde el principio fue el perfil de persona que debería responder a las preguntas. En el caso de las tres enfermedades estudiadas, se especificó que la persona encargada de responder las preguntas debería ser un familiar de primer o segundo grado de relación con el paciente y que estuviera directamente vinculado con el cuidado del mismo. Esta persona debía ser mayor de edad y haber dado su consentimiento a la utilización de los datos mediante el acto de envío del cuestionario. En el caso de la Acromegalia y, aunque también se pedía la participación de los cuidadores, la naturaleza de la enfermedad hacía factible que dicho cuestionario fuera completado por el propio paciente (persona adulta, sin merma cognitiva y conocedor de las circunstancias familiares).
- **ETAPA II.** En esta fase, se concretó la **estructura de los cuestionarios**. Se establecieron tres bloques principales:
 - Bloque I, preguntas de tipo socio-demográfico: esta sección permite describir globalmente al grupo de personas que ha contestado el cuestionario. En ellas incluimos la fecha en la que se completó el cuestionario, la comunidad autónoma de residencia y las características esenciales del núcleo familiar (número de miembros, presencia o no de menores, número de miembros con ingresos económicos regulares e ingresos totales anuales en el núcleo familiar).
 - Bloque II, preguntas relacionadas con el paciente en el que se recogían elementos demográficos (sexo y edad) así como elementos relacionados con su salud y el nivel de dependencia (entre otros, tiempo en tratamiento en el caso de la Acromegalia, nivel ambulatorio en el caso de DMD y tipo de mutación y afectación cognitiva en el caso de SXF).
 - Bloque III, preguntas relacionadas con los cuidadores de los pacientes en el cuál se recogían preguntas de carga temporal (horas de dedicación a los cuidados o la prestación de dichos cuidados por otras personas), de carga laboral y económica (percepción de carga económica, inversión mensual en medicamentos o cuidados especializados, cambios en los patrones

laborales de los cuidadores, etc.). Finalmente, se incluyeron preguntas de carga en la salud mediante la recogida de datos en relación a tipo de patologías sufridas y diagnosticadas, número de veces que se acudió al médico y la existencia o no de lesiones como consecuencia de las labores de cuidado al paciente.

- **ETAPA III.** Esta fase concentró la **redacción de los cuestionarios**. Se redactó una carta de presentación y unas instrucciones (ANEXO I) con el fin de motivar a los encuestados. En ella se explicaba el objetivo y propósito del estudio, la inversión aproximada de tiempo en completar el cuestionario así como las principales claves para facilitar su cumplimiento y el tratamiento de la información. Un aspecto relevante en este apartado fue el de proporcionar instrucciones de envío para asegurar el anonimato de los datos, indicando claramente que el cuestionario era recibido desde la asociación a la que pertenecían las familias y debía ser devuelto a la misma asociación una vez cumplimentado.

Finalmente, en esta etapa tuvo lugar la redacción de las preguntas en base a los siguientes criterios para su elaboración y presentación:

- Se estableció un criterio de elaborar preguntas claras, sencillas, comprensibles y concretas, evitando inducir al participante a responder de una determinada manera.
- Con el fin de facilitar el inicio del cuestionario, las preguntas más neutras relacionadas con las características socio-demográficas, se colocarían en primer lugar.
- Se evitó redactar preguntas en sentido negativo así como un lenguaje demasiado coloquial o demasiado especializado. Las preguntas se redactarían pensando en las personas de la muestra evitando preguntas indiscretas u ofensivas.
- Para las preguntas más incómodas como cuantía de ingresos o grado de afectación de los pacientes se presentaron a los participantes rangos de valores o diferentes opciones para marcar lo cual agilizaba el proceso de respuesta del cuestionario y facilitaba la clasificación posterior de las dimensiones a valorar.

En la redacción y presentación de las preguntas se tuvo en cuenta el control y minimización de los posibles sesgos de cumplimentación. Con este fin y aunque en varias preguntas de los cuestionarios se ofrecía la posibilidad al participante de

proporcionar respuestas abiertas y datos no recogidos explícitamente en los mismos, se evitó en la medida de lo posible la redacción de este tipo de preguntas y se optó por plantear principalmente preguntas cerradas que no dieran lugar a interpretación por parte de los participantes. En este tipo de preguntas cerradas, se solicitaba la codificación de números, respuestas afirmativas o negativas y la codificación de casillas mediante cruces minimizando de esta manera el sesgo de proximidad (inducir a contestar de forma similar a respuestas anteriores), el sesgo lógico (cuando el participante tiende a responder preguntas similares de la misma manera) y el sesgo de deseabilidad social (cuando el participante responde en función de lo que se considera socialmente aceptable¹²⁶).

- ETAPA IV. En esta última fase se procedió a **diseñar y editar el aspecto formal de presentación de los cuestionarios** a las asociaciones y a los participantes prestando especial atención a los siguientes aspectos: numeración de todas las preguntas y las páginas evitando que una misma pregunta quedara dividida entre dos páginas, se incluyeron el título del cuestionario y los logos identificativos de la Universidad de Zaragoza, la Universidad San Jorge y de la asociación participante en el caso de DMD (por petición expresa de la Asociación) incluyendo al final del cuestionario el agradecimiento por la participación en todos los cuestionarios.

Los tres cuestionarios fueron preparados en dos formatos: word y pdf. En el segundo caso, se utilizó un software de edición (Adobe Acrobat[®]) que permite reconocer y convertir automáticamente los campos estáticos de un formulario en campos rellenables, lo cual proporcionaba agilidad y rapidez a los participantes a la vez que comodidad a las asociaciones participantes. También se daba la opción de imprimir los formularios enviados por email, responder a mano y devolver dicho cuestionario a la asociación que lo envió bien en mano o mediante un documento escaneado y adjuntado a un correo electrónico.

3.5.- Proceso de validación

En el ámbito del análisis estadístico a través de cuestionarios y tal como recoge Batista-Foguet, “la fiabilidad y la validez son los dos elementos esenciales de la medición y constituyen los índices de calidad de los mismos. La fiabilidad tiene básicamente un cariz empírico y se centra en el rendimiento de las mediciones

realizadas mientras que la validez del cuestionario se refiere principalmente al ámbito teórico pues inevitablemente surge la necesidad de concretar para que fin es válida esa herramienta, de hecho, no se valida un instrumento en sí mismo, sino en relación con el propósito para el que se utilizará¹⁴¹.

En el marco de nuestra investigación, consideramos necesario realizar un proceso de validación y verificación que aparece recogido en la Figura 1. Dicho pilotaje de nuestros cuestionarios fue realizado en tres fases y en cada una se monitorizaron y valoraron los siguientes elementos:

- Adecuación del tipo de pregunta a las particularidades de cada patología.
- Corrección y adecuación del enunciado así como su facilidad o complejidad de comprensión.
- La corrección en la categorización y agrupación de las preguntas así como su susceptibilidad y relevancia estadística.
- La existencia de resistencia psicológica o rechazo hacia alguna pregunta.
- El orden de presentación y si la duración en la cumplimentación del cuestionario estaba dentro de lo aceptable para las familias.
- El reflejo en los cuestionarios de los principales factores generadores de carga emocional, física y económica en los cuidadores en base a la literatura estudiada y a la experiencia de los validadores.

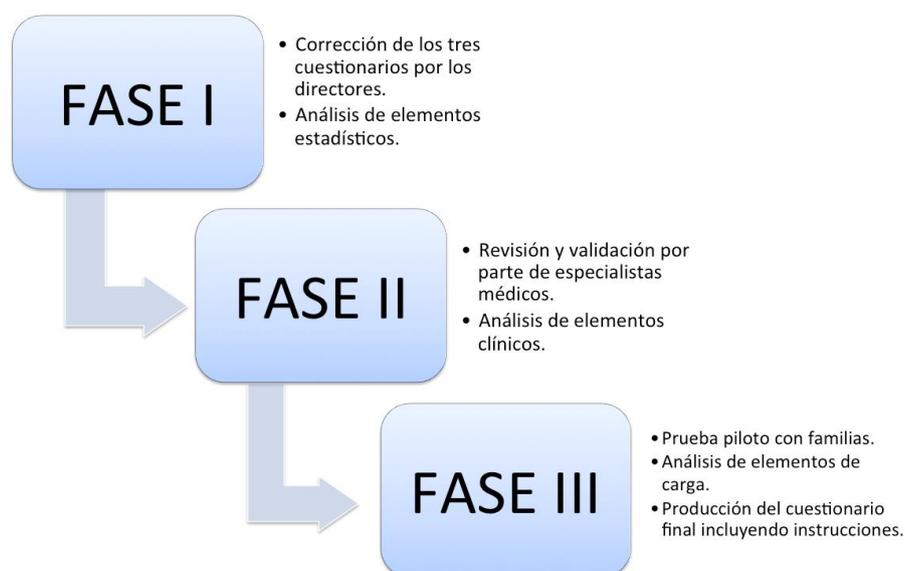


Figura 1. Fases del proceso de validación de los cuestionarios

FASE I. Los borradores iniciales de los cuestionarios fueron analizados con el director y los dos codirectores de esta Tesis. Se valoraron todos los aspectos mencionados con anterioridad prestando una especial atención a aquellos aspectos formales que facilitarían el posterior análisis estadístico de los datos y que fueran relevantes en función de la naturaleza de cada patología. Se eliminaron algunas de las preguntas inicialmente planteadas dado su escaso valor estadístico o irrelevancia clínica, reduciendo los cuestionarios a un total de treinta preguntas en el caso de Acromegalia y DMD y a veinticinco en el caso de SXF.

FASE II. El objetivo fue identificar elementos clave en los pacientes que fueran generadores de impacto económico y en la salud de sus cuidadores, centrándonos en aspectos más clínicos y sanitarios relacionados con la naturaleza de las patologías. A través de las organizaciones y asociaciones de familias participantes, se contactó con clínicos especialistas en cada patología. En el caso de Acromegalia, se contactó con dos endocrinólogos para valorar el cuestionario y redujeron el número de preguntas a un total de veintitrés ya que eliminaron varias en relación a aspectos que únicamente afectaban al paciente (aspecto físico y sus relaciones sociales). La validación del cuestionario de SXF se realizó a través de los directores ya que sus conocimientos clínicos y experiencia profesional permitió desarrollar esta revisión clínica en la fase anterior. Para la DMD, la asociación colaboradora pasó el borrador del cuestionario a tres especialistas que eliminaron un total de cuatro preguntas que consideraron poco relevantes en relación a generar carga para sus familiares. Otras preguntas relacionadas con problemas cognitivos y comportamentales fueron modificadas y se sugirió la escala que abarca desde “sin afectación” a “afectación muy alta”. Se consideró necesario la inclusión de la situación ambulatoria del paciente así como su edad actual y la edad al diagnóstico, ya que estos aspectos resultaban importantes para valorar el impacto en los cuidadores.

FASE III. Se realizó un pilotaje previo con algunas familias antes del envío final. Se facilitaron los borradores de cuestionarios anteriormente mencionados a dos familias miembros de la Asociación de Acromegalia, a tres familias de SXF y a dos familias de DMD que pertenecían a las Juntas directivas de las mismas. En el caso de la Acromegalia, las familias sugirieron la ampliación de los rangos de ingresos al núcleo familiar debido a que en muchos casos, era el paciente el que los aportaba (a diferencia de las otras dos patologías). Incorporaron alguna pregunta relacionada con el impacto escolar en menores de edad ya que, dada la naturaleza de la enfermedad,

eran varios los casos de familias en las que el paciente tenía hijos o hermanos en edad escolar. En este sentido, también se sugirió una pregunta que valorara el impacto a nivel de convivencia familiar dadas nuevamente, las particularidades de afectación de esta enfermedad.

En el caso de SXF y DMD, y dadas las similitudes en relación a edad de afectación de los pacientes (niños o adolescentes), las familias sugirieron habilitar opciones de respuesta a las familias que tuvieran más de un hijo afectado por la enfermedad para cada uno de los parámetros de salud. También se sugirió por parte de las familias la incorporación de una pregunta específica en relación a los posibles daños físicos que sufrieran los cuidadores como consecuencia del manejo de los pacientes. Finalmente, en ambos casos, las familias estimaron que el número de preguntas (veinticinco y veintiséis respectivamente) eran demasiadas y el tiempo de cumplimentación sobrepasaba el tiempo previsto. Para solucionar este problema y dado que todas las preguntas eran necesarias, se reestructuraron algunas de ellas consiguiendo de esta manera reducir el número de preguntas a un total de veintitrés en ambos casos. En el caso de la DMD y a diferencia de SXF, no se preguntó por el género del paciente. También a sugerencia de las familias, se modificaron los rangos de edad de los pacientes situándose en 0-12, 13-17 y >18 años para SXF y 1-7, 8-11, 12-15 y >16 para DMD. Esto fue debido a la necesidad de ser algo más específico en esta última patología debido a la más temprana aparición y detección de los síntomas.

Finalmente, y una vez revisados los cuestionarios por especialistas médicos y pilotado en familias reales, se realizó un último proceso de revisión con los directores de esta Tesis para consensuar y aprobar los cambios realizados antes de proceder a la distribución final de los mismos.

4.- RECOGIDA DE INFORMACIÓN. VARIABLES OBJETO DE MEDICIÓN

El resultado final del proceso descrito en el epígrafe anterior fue un cuestionario en el que se recogían datos económicos y de salud que hacían referencia a familias y pacientes y en concreto, los elementos de medición fueron los siguientes:

4.1.- Variables demográficas e identificativas

De forma común para las tres patologías, se recabaron datos demográficos que incluían fecha de realización del cuestionario, comunidad autónoma y características del núcleo familiar. En concreto, número total de miembros de la familia, existencia o no de menores de edad y en qué número y número de miembros con ingresos regulares. En relación al paciente, se cuestionó a los participantes sobre el género, edad, año del diagnóstico y edad al diagnóstico.

Entre las variables identificativas no demográficas, en el caso de Acromegalia se preguntó sobre el tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico final así como la situación laboral y económica de los pacientes. En SXF sobre el tipo de mutación y en el caso de DMD sobre el estado ambulatorio del paciente.

4.2.- Variables de salud física en pacientes y cuidadores

En el paciente de Acromegalia se preguntó sobre tipo de tratamiento seguido y la duración, falta de adherencia por cuestiones económicas y número de visitas a especialistas médicos en los últimos doce meses. En el caso de los cuidadores, número de visitas a especialistas médicos, diagnósticos y/o tratamientos emitidos y/o administrados a los familiares en los últimos doce meses y finalmente, en número de horas de dedicación a los cuidados de los pacientes.

En el caso de pacientes de SXF se preguntó sobre el nivel de afectación cognitiva y conductual, así como número de visitas a especialistas en los últimos doce meses y cantidad de pruebas médicas realizadas y de fármacos consumidos al menos durante una semana en el año anterior a la encuesta. En relación a los cuidadores, número de visitas a especialistas médicos en los últimos doce meses, diagnósticos y/o tratamientos emitidos y/o administrados a los familiares en los últimos doce meses y finalmente, en número de horas de dedicación a los cuidados de los pacientes. Específicamente se introdujo una pregunta en relación a la existencia de daños físicos como consecuencia de agresiones por parte del paciente o del manejo del mismo.

Finalmente, para los pacientes de DMD se preguntó sobre variables en relación a la afectación cognitiva y conductual así como al número de visitas a especialistas durante el año anterior a la encuesta, cantidad de pruebas médicas y de fármacos consumidos al menos durante una semana durante los últimos doce meses así como la naturaleza del aparataje necesitado por el paciente. En relación a los cuidadores, las preguntas formuladas fueron idénticas al SXF comprendiendo número de visitas a especialistas médicos en el último año, diagnósticos y/o tratamientos emitidos y/o administrados a los familiares en los últimos doce meses y finalmente, el número de horas de dedicación a los cuidados de los pacientes. En cuanto a los daños físicos, también se proporcionaron a los cuidadores la opción de especificar si el origen de éstos, en el caso de existir, eran consecuencia de problemas comportamentales del paciente o por el manejo del mismo y del aparataje asociado a la evolución de la enfermedad.

4.3.- Variables de la salud sociolaboral

Dada las particularidades de la Acromegalia, se incorporaron preguntas relacionadas con la situación laboral tanto de los pacientes como de sus familiares/cuidadores. En el primer caso se preguntaba por la situación laboral del paciente y en el segundo por el impacto que la enfermedad del familiar tuviera en aspectos laborales como abandono o cambio del puesto de trabajo o en los horarios, solicitud de vacaciones o de permisos no retribuidos para dedicar ese tiempo al paciente. También se introdujeron preguntas relacionadas con el impacto en la situación escolar de hijos o hermanos de los pacientes y del impacto de la enfermedad en la convivencia familiar.

Tanto para SXF y DMD, se formularon preguntas relacionadas con el parentesco del cuidador principal, la carga temporal de dedicación al paciente y el impacto laboral en padres o familiares de primer grado en relación a abandono o cambio del puesto de trabajo o en los horarios, solicitud de vacaciones o de permisos no retribuidos para dedicar ese tiempo al paciente.

4.4.- Variables económicos

Para las tres patologías, se preguntó a los cuidadores sobre ingresos netos del núcleo familiar, gasto mensual en medicamentos, tipo de gastos consecuencia de la enfermedad y percepción de carga económica.

En el caso de Acromegalia, se preguntó por el impacto económico del tratamiento quirúrgico en el caso de no haber sido financiado por el Sistema Público de Salud. En el caso de SXF y DMD, se incorporó una pregunta en relación a la existencia y cuantificación de costes relacionados con la dispensación de cuidados especializados en el domicilio o en un centro externo.

Los cuestionarios finales (ANEXO II) estaban compuestos por 26 preguntas para Acromegalia y 23 para los casos de SXF y DMD.

5.- ASPECTOS ÉTICOS Y DE PROTECCIÓN DE DATOS

5.1.- Situación actual del acceso a la información

Hasta hace pocos años, el desarrollo y utilización de registros epidemiológicos o el uso de información procedente de registros pre-existentes con fines de investigación, apenas tenía límite. Esta situación ha cambiado de forma sustancial debido esencialmente a dos factores: en primer lugar, la creciente importancia que el marco jurídico actual otorga a la protección de la intimidad, la privacidad y la confidencialidad de los datos de carácter personal así como una mayor preocupación social por dicha protección¹⁴². En segundo lugar, la digitalización progresiva de la información que ha traído asociada una gran facilidad de acceso a la misma y que presumiblemente, nos haría más vulnerables a la invasión de nuestra intimidad por terceros¹⁴³. A estos factores se les podría añadir un tercer elemento cada vez más en vigor: la utilización de esa información con fines delictivos o fraudulentos y el grado adicional de vulnerabilidad percibido por la sociedad que eso implicaría.

No faltan, por otra parte, voces críticas argumentando una desproporción entre la restricción de acceso a la información clínica y sanitaria con fines de investigación cuando los sujetos son identificables, y el riesgo real de abuso y uso fraudulento de esa información que cuestiona de antemano la honorabilidad de quien la recoge, alertando de esta manera sobre el impacto que dichas restricciones de acceso podría tener para el avance del conocimiento¹⁴⁴.

En el origen de estos conflictos éticos y legales se sitúa el hecho de que la investigación que se realiza con o sobre seres humanos pretende como objetivo primordial la consecución de un conocimiento extrapolable al resto de la sociedad

siendo ésta el beneficiario último y no el individuo que a ella se somete. El conflicto ético fundamental que en este escenario se plantea es que la consecución del beneficio colectivo requiere del “sacrificio” de unos pocos individuos en relación a la cesión de su intimidad o a los potenciales perjuicios físicos o psíquicos de la investigación. La posición predominante es que ambos intereses: el individual y el colectivo, aparentemente en colisión, convergen cuando el sujeto de investigación recibe toda la información relativa a la misma y consiente explícitamente una vez conocedor de los riesgos y los beneficios a los que, potencialmente, puede ser expuesto¹⁴⁵.

5.2.- Implicaciones éticas y legales de nuestra investigación

El planteamiento inicial de este trabajo fue el de alcanzar un punto de equilibrio entre realizar una investigación válida y útil y que, al mismo tiempo, respetara el derecho de los sujetos, las familias y la legalidad vigente. En este sentido, se consultó a dos instituciones en relación a los procedimientos a seguir de cara a salvaguardar los derechos recogidos en la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal: El Comité Ético de Investigación Clínica de Aragón (CEICA) y los servicios jurídicos de la Universidad San Jorge.

En un primer paso se descartaron dos elementos especialmente protegidos por la arriba mencionada ley: la existencia o no de muestras biológicas y la recogida de datos en relación a ideología, afiliación sindical, religión y creencias, origen racial y vida sexual. Ambas instituciones detallaron los requisitos éticos de las colecciones de datos anónimos y de los registros anonimizados y en este sentido, el punto 9 de las Directrices Éticas sobre la creación y uso de registros y ficheros con fines de investigación biomédica dice que: “Las colecciones de datos anónimos y los registros anonimizados pueden ser utilizados y cedidos sin el consentimiento informado de los sujetos. Cuando los datos hacen referencia a enfermedades que pueden tener una repercusión social negativa, se debe tener especial precaución respecto a los efectos perjudiciales que puedan derivarse para las poblaciones afectadas”¹⁴⁶. Se explica también que los datos anónimos se recogen así en origen mientras que los anonimizados, proceden de una fuente de información con datos de carácter personal pero han sido sometidos a un procedimiento de disociación para desligar la identidad del sujeto y la información proporcionada o su asociación no está al alcance del investigador o le requiere un esfuerzo no razonable, tal y como es nuestro caso.

Ambos constituyen un tipo de información cuyo tratamiento queda fuera de los requerimientos establecidos por la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal (LOPD). Además de esto, se estimó también que la información aportada por los participantes, no podría afectar de manera negativa en modo alguno ni en el diagnóstico, pronóstico, prevención o tratamiento de los pacientes cuya información era recogida en los cuestionarios.

Con el fin de cumplir con estas premisas descritas, se desarrolló un procedimiento de disociación de la información que impidiera que las personas relacionadas con la investigación pudieran, en ningún caso, vincular la información obtenida con el emisor de la misma. En la figura 2 se presenta el proceso utilizado para el envío de las encuestas. En todos los casos se realizó a través de las asociaciones colaboradoras, las cuales declararon que las familias, al asociarse, firman un consentimiento de cesión y almacenamiento de sus datos de carácter personal de los que cada asociación se hacía responsable.

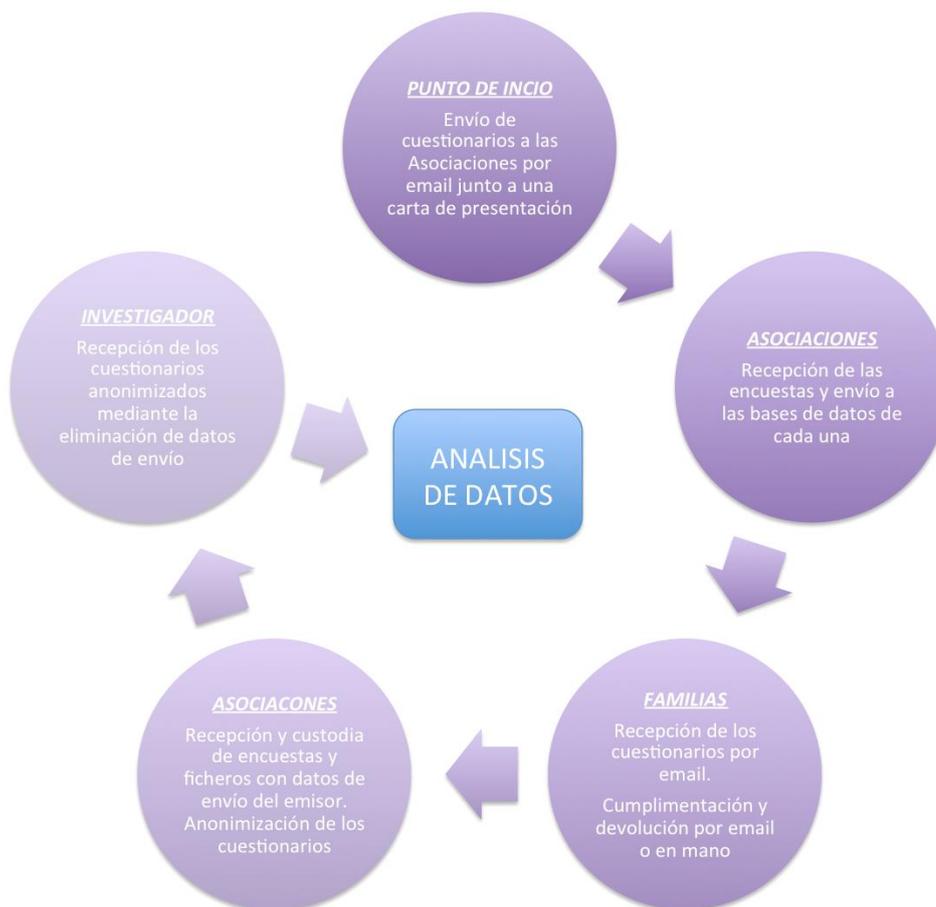


Figura 2. Fases del proceso de envío, procesamiento y recolección de los cuestionarios

Esta estrategia de recolección de la información se basó en dos puntos principales: por una lado, la no inclusión en el propio cuestionario de ninguna pregunta que pudiera vulnerar alguno de los aspectos especialmente protegidos por la LOPD ni la petición de datos de carácter personal. Por otro, una metodología de envío y recepción de cuestionarios sujeta a un filtrado previo, en ambos casos, a través de las asociaciones colaboradoras.

Se estableció contacto con una persona responsable en cada asociación y que sería la que actuaría de intermediaria entre el investigador y las familias. En una segunda fase, se les hizo llegar las encuestas en formatos “word” y “pdf” para su distribución mediante correo electrónico entre sus bases de datos. Las familias recibían un correo electrónico con ambos documentos e instrucciones para la realización de la encuesta y posterior envío de la misma. Una vez cumplimentados los cuestionarios, las familias lo enviaron a las asociaciones de las que los recibieron realizándose este envío de dos maneras: por un lado, la mayor parte de las familias, eligieron el correo electrónico como método de retorno aunque en otros casos, como aquellas familias que residían en la ciudad de Zaragoza, fueron impresas y entregadas en mano en la asociación. En la última fase, las encuestas eran remitidas desde la asociación al investigador: en el caso de cuestionarios impresos, éstos fueron entregados en mano y en el caso de encuestas enviadas por correo electrónico, las Asociaciones o bien reenviaban el correo original omitiendo en este reenvío el correo emisor (único dato personal que podría facilitar una vinculación entre el emisor y los contenidos de la encuesta) o bien eran almacenados en los ficheros propios de las Asociaciones para posteriormente, ser enviados de manera conjunta en bloques de varias encuestas simultáneamente.

También se consideró utilizar software informático online específicos y gratuitos para el desarrollo de cuestionarios y recolección de información. A pesar de ser instrumentos baratos, cómodos y rápidos, las lagunas de seguridad que su uso suponía nos hicieron descartarlos. En estos casos no se garantizaba que las respuestas pudieran ser trazables por los propietarios de los software a través de los IP de los ordenadores desde los que se realizaba la encuesta online.

RESULTADOS

RESULTADOS

1.- INTRODUCCIÓN

Se presentan a continuación los resultados del estudio en el que se describen las variables demográficas, de salud en pacientes y cuidadores, de salud sociolaboral y las de impacto económico objeto de medición por patología.

Las muestras comprendieron 41 familias y cuidadores de pacientes con Acromegalia, 22 familias y cuidadores de 28 pacientes con SXF y 33 familias y cuidadores de 35 pacientes de DMD.

2.- ESTADÍSTICA DESCRIPTIVA

Por ser esta parte de gran importancia en el estudio, y por presentar su desarrollo en diferentes niveles, se aporta a continuación un esquema inicial que facilite la exploración de los datos:

Variables demográficas e identificativas

- Acromegalia
 - Fechas.
 - Comunidad Autónoma.
 - Número total de miembros del núcleo familiar.
 - Existencia de menores y número de los mismos.
 - Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares y cuantía.
 - Género y edad del paciente.
 - Año y edad al diagnóstico.
 - Tiempo entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico final.
- SXF
 - Fechas.
 - Comunidad Autónoma.
 - Número total de miembros del núcleo familiar.
 - Existencia de menores y número de los mismos.
 - Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares y cuantía.
 - Género y edad del paciente.
 - Año y edad al diagnóstico.

- Tipo de mutación.
- DMD
 - Fechas.
 - Comunidad Autónoma.
 - Número total de miembros del núcleo familiar.
 - Existencia de menores y número de los mismos.
 - Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares y cuantía.
 - Edad del paciente.
 - Año y edad al diagnóstico.
 - Estado de ambulación del paciente.

Variables de salud física en pacientes y cuidadores

- Acromegalia
 - Pacientes:
 - Tipo de tratamiento.
 - Abandono del tratamiento por cuestiones económicas.
 - Tiempo en tratamiento.
 - Cuidadores:
 - Número de visitas a especialistas en los últimos doce meses.
 - Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses.
 - Número de horas dedicadas a cuidados al paciente.
- SXF
 - Pacientes:
 - Nivel de afectación cognitiva y conductual.
 - Visitas a especialistas en los últimos doce meses.
 - Pruebas médicas realizadas.
 - Medicamentos consumidos al menos durante una semana en los últimos doce meses
 - Cuidadores:
 - Parentesco del cuidador principal.
 - Número de visitas a especialistas en los últimos doce meses.
 - Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses.
 - Número de horas dedicadas a cuidados al paciente.
 - Existencia de lesiones físicas por problemas conductuales del paciente o por manejo del mismo.

- DMD
 - Pacientes:
 - Nivel de afectación cognitiva y conductual.
 - Visitas a especialistas en los últimos doce meses.
 - Pruebas médicas realizadas.
 - Medicamentos consumidos al menos durante una semana en los últimos doce meses.
 - Naturaleza del aparataje utilizado por el paciente.
 - Cuidadores:
 - Parentesco del cuidador principal.
 - Número de visitas a especialistas en los últimos doce meses.
 - Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses.
 - Número de horas dedicadas a cuidados al paciente.
 - Existencia de lesiones físicas por problemas conductuales del paciente o por manejo del mismo.

Variables de la salud sociolaboral

- Acromegalia
 - Pacientes
 - Situación laboral del paciente.
 - Cuidadores
 - Existencia o no de impacto laboral. Tipo de impacto.
 - Impacto escolar en hijos o hermanos menores.
 - Impacto en la convivencia familiar.
- SXF
 - Impacto laboral en familiares. Tipo de impacto.
 - Hora laborales perdidas para ejercer de cuidador del paciente.
- DMD
 - Impacto laboral en familiares. Tipo de impacto.
 - Hora laborales perdidas para ejercer de cuidador del paciente.

Variables económicas

- Acromegalia.
 - Ingresos netos del núcleo familiar.
 - Gasto mensual en medicamentos.

-
- Tipo de gastos consecuencia de la enfermedad.
 - Percepción de carga económica.
 - Impacto económico del tratamiento quirúrgico.
 - SXF
 - Ingresos netos del núcleo familiar.
 - Gasto mensual en medicamentos.
 - Tipo de gastos consecuencia de la enfermedad.
 - Percepción de carga económica.
 - DMD
 - Ingresos netos del núcleo familiar.
 - Gasto mensual en medicamentos.
 - Tipo de gastos consecuencia de la enfermedad.
 - Percepción de carga económica.

2.1.- Variables demográficas e identificativas

2.1.1.- Acromegalia

- **Fechas**

Todas las encuestas fueron elaboradas entre el 7 de enero de 2016 y el 27 de agosto de 2016.

- **Comunidad Autónoma**

Las 41 familias que participaron en este estudio se distribuyen en 11 comunidades, siendo las más representadas las comunidades de Madrid (17,1%), Cataluña (14,6%) y Andalucía (14,6%) seguidas de Castilla y León (12,2%) y Galicia (9,8%). En menor medida están representadas las comunidades de Murcia, Aragón y País Vasco (7,3% en cada una de ellas), Valencia (4,9%), Asturias (2,9%) y finalmente Extremadura (2,4%).

- **Número total de miembros del núcleo familiar**

Del total de familias participantes, 5 de ellas (12,2%) estaban formadas únicamente por dos miembros, 10 de ellas (24,4%) por 3 miembros, 24 de ellas (58,5%) por 4 miembros y 2 de ellas (4,9%) por 5 miembros.

- **Existencia de menores y número de los mismos**

De las 41 familias, 17 de ellas (41,5%) contaban con alguno de sus miembros menor de edad (independientemente de si eran hermanos o hijos) frente a 24 de ellas (58,5%) que no. De las 17 familias con presencia de menores, 7 familias (17,1%) contaban con un miembro menor y 10 familias (24,4%) con dos.

- **Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares y cuantía**

Todas las familias participantes tenían, al menos, un miembro del núcleo familiar con ingresos económicos. De ellas, 14 (34,1%) tenían un solo miembro con ingresos, 19 familias (46,3% tenían dos), 6 familias (14,6%) tenían tres miembros con ingresos y 4 familias (4,9%) tenían cuatro miembros con ingresos.

De las 41 familias, 8 de ellas (19,5%) contaban con ingresos inferiores a los 15.000 euros/año, 12 (29,3%) con ingresos entre 15.000 y 25.000 euros/año, 9 (22%) con ingresos entre 25.000-35.000 y 12 de ellas (29,3%) con ingresos superiores a 35.000 euros/año.

- **Género y edad del paciente**

14 de los 41 pacientes eran varones (34,1%) y 27 eran mujeres (65,9%).

Entre los 19 y los 35 años se encontraban 6 pacientes (14,6%), entre los 36 y los 65 se encontraban la mayoría de ellos, 34 (82,9%) y de más de 65 años tan sólo un paciente (2,4%).

- **Año y edad al diagnóstico.**

Los años del diagnóstico fluctuaron entre 1988 y 2016 con el mayor número de casos diagnosticados en 2004 (4 casos, 9,8%), 2006 (5 casos, 12,2%) 2007 (3 casos, 7,3%), 2009 (3 casos, 7,3%), y 2010 (3 casos, 7,3%).

La edad al diagnóstico fluctuó entre los 19 años y los 65. En todos los casos, el diagnóstico de los pacientes sobrevino en la edad adulta. La mayor parte de los casos se diagnosticaron a los 29 años de edad (4 casos, 9,8%), 35 años (4 casos, 9,8%) y a los 44 años (4 casos, 9,8%).

- **Tiempo entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico final**

En el 41,4% de los casos, el paciente obtuvo el diagnóstico en menos de cinco años desde el momento de aparición de los síntomas. En un caso (2,4% del total) el paciente obtuvo el diagnóstico en menos de un año desde el inicio de la

sintomatología. Dieciséis pacientes (39%) esperaron entre uno y cinco años para obtener el diagnóstico.

El porcentaje de familias que tuvieron que hacer frente a **más de 5 años** de visitas médicas, diagnósticos incorrectos y gastos relacionados suman un **58,5%** (26,8% más de 5 años y 31,7% más de 10 años).

2.1.2.- SXF

- **Fecha**

Todas las encuestas fueron elaboradas entre el 1 de agosto de 2016 y el 12 de diciembre de 2016.

- **Comunidad Autónoma**

14 de las familias procedían de la Comunidad de Aragón (63,6%), 4 de la de Madrid (18,2%) y 4 de la Comunidad Valenciana (18,2%).

- **Número total de miembros del núcleo familiar**

De las 22 familias participantes, 2 de ellas (9,1%) estaban formadas únicamente por dos miembros, 7 familias (31,8%) por 3 miembros, 12 familias (54,5%) por 4 miembros y 1 familia (4,9%) por 5 miembros.

- **Existencia de menores y número de los mismos**

Del total de familias participantes, 8 de ellas contaban con algún miembro menor de edad (36,4%) y 14 con ninguno (63,6%).

De las 8 familias con menores, 4 de ellas contaban únicamente con un menor de edad (18,2% del total de familias), 3 con dos menores (13,6% de las familias) y 1 familia con tres menores (4,5% del total de familias).

- **Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares**

Todas las familias participantes tenían, al menos, un miembro del núcleo familiar con ingresos económicos. De las 22 familias, 13 de ellas (59,1%) tenían un solo miembro con ingresos regulares, 7 de ellas (31,8%) contaban con dos, 1 de ellas (4,5%) con tres y 1 de ellas (4,5%) con cuatro miembros.

De las 22 familias, 6 de ellas (27,3%) contaban con ingresos inferiores a los 20.000 euros/año, 11 (50%) con ingresos entre 20.000 y 40.000 euros/año, y 5 de ellas (22,7%) con ingresos superiores a 40.000 euros/año.

- **Género y edad del paciente**

De los 28 pacientes, 22 de ellos (78,6%) eran varones y 6 (21,4%) eran mujeres.

Entre los 0 y los 12 años se situaban 7 de los 28 pacientes (25%), entre los 13 y los 17 se situaban 5 (17,9%) y de más de 18 años 16 pacientes (57,1%).

- **Año y edad al diagnóstico**

Los años del diagnóstico fluctuaron entre 1988 y 2014 con el mayor número de casos diagnosticados en 1997 (6 casos, 21,4%), 1998 (2 casos, 7,1%) 2003 (3 casos, 10,7%), 2004 (2 casos, 7,1%), y 2007 (4 casos, 14,3%).

La edad al diagnóstico fluctuó entre los 0 años y los 38. En sólo 2 casos (7,2%), el diagnóstico sobrevino en la edad adulta (27 y 38 años respectivamente) y en 26 casos (92,8%) por debajo de los 18 años. En 13 pacientes (46,4%) el diagnóstico se realizó entre los 0 y los 6 años.

- **Tipo de mutación**

24 pacientes (85,7%) tenían la mutación completa, 2 pacientes (7,1%) mosaicismo y 2 pacientes (7,1%) premutación.

2.1.3.- DMD

- **Fecha**

Todas las encuestas fueron elaboradas entre el 28 de septiembre de 2016 y el 4 de noviembre de 2016.

- **Comunidad Autónoma**

Las 33 familias que participaron en este estudio se distribuyen en 14 comunidades, siendo las más representadas las comunidades de Andalucía (20%) y Madrid (14,3%) seguidas de Aragón (8,6%), Cataluña (8,6%) y Murcia (8,6%). En menor medida estaban representadas las comunidades de Galicia, Extremadura, Asturias, Castilla y León y Canarias (5,7% en cada una). Finalmente Castilla la Mancha y País Vasco (2,9% respectivamente).

- **Número total de miembros del núcleo familiar**

Todas las familias participantes estaban formadas por al menos 3 miembros. De las 33 familias participantes, 12 de ellas (36,4%) estaban formadas por 3 miembros, 16 familias (48,5%) por 4 miembros, 4 familias (12,1%) por 5 miembros y 1 familia (3%) por 6 miembros.

- **Existencia de menores y número de los mismos**

La mayoría de familias participantes contaban con menores en la familia (30 de ellas, 90,9%). Solo en 3 de ellas (9,1%) no se identificaron.

De las 30 familias con menores, 14 tenían 1 menor (46,6%), 15 tenían 2 (50%) y 1 tenía 3 (3,33%).

- **Miembros en el núcleo familiar con ingresos regulares y cuantía**

Todas las familias participantes tenían, al menos, un miembro del núcleo familiar con ingresos económicos. De las 33 familias, 14 de ellas (42,4%) tenían un solo miembro con ingresos regulares, 17 (51,5%) contaban con dos, 1 de ellas (3%) con tres y 1 de ellas (3%) con cuatro miembros con ingresos.

De las 33 familias, 9 de ellas (27,3%) contaban con ingresos inferiores a los 20.000 euros/año, 17 (51,5%) con ingresos entre 20.000 y 40.000 euros/año, y 7 de ellas (21,2%) con ingresos superiores a 40.000 euros/año.

- **Edad del paciente**

De los 35 pacientes participantes, 17 de ellos se encontraban entre 1 y 7 años (48,6%), 9 pacientes entre 8 y 11 años (25,7%), 5 pacientes entre 12 y 15 años (14,2%) y 4 pacientes mayores de 16 (11,5%).

- **Año y edad al diagnóstico**

Los años del diagnóstico fluctuaron entre 1996 y 2016 con el mayor número de casos diagnosticados en 2011, 2012 y 2015 (5 casos cada uno de esos años).

La edad al diagnóstico fue 1 y 8 años. 3 pacientes (9%) fueron diagnosticados al año de vida, 7 pacientes (21%) a los 2, 8 pacientes (19%) a los 3, 7 pacientes (21%) a los 4, 7 pacientes (21%) a los 5, 1 paciente (3%) a los 6, 1 paciente a los 7(3%) y 1 paciente (3%) a los 8.

En resumen, el 49% de los pacientes (25 pacientes) fueron diagnosticados antes de los cuatro años de edad.

- **Estado de ambulación del paciente**

27 pacientes de los 35 participantes (77,14%) presentaban una fase ambulatoria y 8 pacientes (22,8%) se encontraban en fase no ambulatoria de la enfermedad.

2.2.- Variables de salud física en pacientes y cuidadores

2.2.1.- Acromegalia

- **Pacientes**

Tipo de tratamiento

La TABLA 4 recoge el porcentaje de pacientes según el tipo de tratamiento. La mayoría fueron sometidos a tratamiento quirúrgico y farmacológico (95,1% y 92,7% respectivamente) mientras que sólo un 26,8% de ellos recibieron radioterapia.

TABLA 4. Acromegalia. Tipo de tratamiento del paciente

Categorías	Cirugía n (%)	Farmacología n (%)	Radioterapia n (%)
Sí	39 (95,1 %)	38 (92,7 %)	11 (26,8 %)
No	2 (4,9 %)	2 (4,9 %)	30 (73,2 %)
Total	41 (100 %)	41 (100 %)	41 (100,0 %)

Abandono del tratamiento por razones económicas

La TABLA 5 recoge los resultados del aspecto económico y la adherencia al tratamiento. En la mayoría de pacientes (95,1%) el aspecto económico no influía en el acceso al tratamiento. Un paciente no respondió y de los 40 restantes sólo 1 (2,4%) declaró no haberse sometido a tratamiento quirúrgico debido a su coste.

TABLA 5. Acromegalia. Abandono del tratamiento por motivos económicos

Categorías	Frecuencia (n. de pacientes)	Porcentaje
Cirugía	1	2,4 %
No implicación económica	39	95,1 %
Sin respuesta	1	2,4 %
Total	41	100,0 %

Tiempo en tratamiento

La TABLA 6 recoge la distribución de los pacientes por rangos temporales de duración terapéutica. El 58,5% de los pacientes han estado más de 5 años en tratamiento.

TABLA 6. Acromegalia. Tiempo en tratamiento del paciente

Categorías	Frecuencia (n. de pacientes)	Porcentaje
<1 año	3	7,3 %
1-5 años	13	31,7 %
5-10 años	11	26,8 %
>10 años	13	31,7 %
Sin respuesta	1	2,4 %
Total	41	100,0 %

- **Cuidadores**

Número de visitas a especialistas en los últimos doce meses

En la TABLA 7 se recogen los resultados de las principales especialidades médicas utilizadas por los familiares de los pacientes. Del total de visitas médicas en los 12 meses previos a la encuesta, el 52% se realizaron al médico de familia, seguido del fisioterapeuta (23,5%), el psicólogo (8,34%) y el psiquiatra (6,64%). En total, entre las 41 familias, realizaron 587 visitas médicas en los 12 meses anteriores a la encuesta.

TABLA 7. Acromegalia. Utilización recursos médicos 12 meses previos. Familiares

Categorías	Frecuencia (n. de visitas)	Ratio de visitas por familia	Porcentaje de visitas
Med. Familia	305	7,4	52 %
Neurólogo	25	0,6	4,2 %
Cardiólogo	24	0,58	4,1 %
Gastroenterólogo	4	0,1	0,7 %
Psicólogo	49	1,2	8,3 %
Psiquiatra	39	0,95	6,6 %
Fisioterapeuta	138	3,36	23,5 %
Otros	3	0,07	0,5 %
Total	587	14,3	100,0 %

Por parentesco con el paciente, 25 familias (61%) declararon que los progenitores no utilizaron recursos sanitarios en forma de visitas a especialistas mientras que 16 familias (39%) sí que los utilizaron contabilizando un total de 167 visitas (TABLA 8). En

29 familias (70%) los hermanos de los pacientes no visitaron especialistas médicos y en 12 familias (30%) sí lo hicieron (TABLA 9). En cuanto a los hijos de los pacientes, 18 familias (44%) declararon que los hijos sí visitaron facultativos y 23 familias (56%) no lo hicieron (TABLA 10) y en cuanto a los cónyuges, 13 familias (31,7%) no utilizaron especialistas médicos mientras que en 28 familias (68,3%) sí lo hicieron (TABLA 11).

- Cónyuges. En un 68,3% de familias totalizando 205 visitas (5 visitas de media por cada una de las 41 familias).
- Progenitores. En un 39% de familias totalizando 167 visitas (4 visitas de media por cada una de las 41 familias).
- Hijos. En un 44% de familias totalizando 158 visitas (3,8 de media por cada una de las 41 familias).
- Hermanos. En un 30% de familias totalizando 57 visitas (1,4 de media por cada una de las 41 familias).

Tanto por porcentaje en relación al total de familias como por número promedio de visitas por familia, **los cónyuges de los pacientes fueron quienes más recursos médicos utilizaron.**

TABLA 8. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Progenitores de los pacientes

Categoría	Progenitores (frecuencias)	Número de visitas
Ninguno	25	-
Med. Familia	13	62
Neurólogo	3	17
Cardiólogo	4	19
Gastroenterólogo	0	0
Psicólogo	1	4
Psiquiatra	3	8
Fisioterapeuta	4	54
Otros (dermatólogo, urólogo)	2	3
Total de visitas		167

TABLA 9. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes

Categoría	Hermanos (frecuencias)	Número de visitas
Ninguno	29	-
Med. Familia	10	35
Neurólogo	0	0
Cardiólogo	1	1
Gastroenterólogo	0	0
Psicólogo	0	0
Psiquiatra	0	0
Fisioterapeuta	5	21
Otros	0	0
Total de visitas		57

TABLA 10. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Hijos de los pacientes

Categoría	Hijos (frecuencias)	Número de visitas
Ninguno	18	-
Med. Familia	18	92
Neurólogo	1	3
Cardiólogo	2	2
Gastroenterólogo	1	2
Psicólogo	4	22
Psiquiatra	2	9
Fisioterapeuta	4	28
Otros	0	0
Total de visitas		158

TABLA 11. Acromegalia. Total de visitas a especialistas. Cónyuges de los pacientes

Categoría	Cónyuge (frecuencias)	Número de visitas
Ninguno	13	-
Med. Familia	21	116
Neurólogo	3	5
Cardiólogo	1	2
Gastroenterólogo	1	2
Psicólogo	6	23
Psiquiatra	3	22
Fisioterapeuta	7	35
Otros	0	0
Total de visitas		205

Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses

En relación a problemas concretos de salud con diagnóstico y tratamiento, en 20 familias (48,8%) se identificó que los cónyuges estaban recibiendo algún tipo de tratamiento médico. En 13 familias (31,7%) eran los padres del paciente, en 11 (26,8%) eran los hijos y en 3 (7,3%) eran los hermanos.

Los problemas más recurrentes fueron el **estrés, la ansiedad y la depresión**, siendo los **cónyuges** quienes más los sufrían, seguidos de padres (TABLA 12).

TABLA 12. Acromegalia. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes

Categoría	Padres (familias)	Hermanos (familias)	Hijos (familias)	Cónyuges (familias)
Ninguna	28	38	30	21
Estrés	4	1	2	9
Depresión	6	0	1	8
Ansiedad	5	1	4	9
Trastornos del sueño	3	1	4	6
Úlceras gastrointestinales	2	1	1	5
Prob. cardiovasculares	4	0	0	0
Otros	0	0	5	3

Otros problemas de salud en los hijos fueron trastornos musculoesqueléticos y escoliosis. En Cónyuges problemas dermatológicos, artritis y trastornos hormonales.

Número de horas dedicadas a cuidados al paciente

En la TABLA 13 se muestran las frecuencias y porcentajes del tiempo dedicado por parte de los cuidadores en el entorno familiar al paciente. El 68,3% de las familias dedicaron pocas horas semanales al paciente (menos de 5 horas/semana). El 14,6% declararon dedicar una cantidad moderada de horas (entre 6 y 10 por semana) y una dedicación elevada (más de 11 horas semanales) el 17,1% de las familias.

TABLA 13. Acromegalia. Dedicación semanal de los familiares al paciente

Categoría	Frecuencia (familias)	Porcentaje
0 horas por semana	17	41,5 %
1-5 h. por semana	11	26,8 %
6-10 h. por semana	6	14,6 %
11-20 h. por semana	4	9,8 %
>20 h. por semana	3	7,3 %
Total	41	100,0 %

2.2.2.- SXF

- **Pacientes**

Nivel de afectación cognitiva y conductual

En el ámbito de la afectación cognitiva de los pacientes se analizaron la capacidad de razonamiento, la capacidad intelectual y la capacidad de aprendizaje. La TABLA 14 se muestra las frecuencias y porcentajes de pacientes que mostraban afectación muy escasa, escasa, baja o sin afectación (cognición normal) en esos aspectos.

TABLA 14. SXF. Afectación cognitiva de los pacientes

Categoría	Capacidad de razonamiento	Capacidad intelectual	Capacidad de aprendizaje
Sin afectación	3 (10,7 %)	2 (7,1%)	5 (17,9 %)
Afectación moderada	14 (50,0 %)	16 (57,1%)	16 (57,1 %)
Afectación alta	8 (28,6 %)	7 (25,0 %)	4 (14,3 %)
Afectación muy alta	3 (10,7 %)	3 (10,7 %)	3 (10,7 %)
Total	28 (100,0 %)	28 (100,0 %)	28 (100,0 %)

Los aspectos cognitivos más afectados fueron por este orden: **capacidad intelectual (92,8%)**, **capacidad de razonamiento (89,3%)** y **por último, la capacidad de aprendizaje (82,1%)**.

En el ámbito conductual, el uso de expresiones inadecuadas, la irritabilidad, empatía, hiperactividad (TDAH), sociabilidad y comportamientos obsesivos compulsivos (TOC) fueron evaluados. En las TABLA 15, se recogen los resultados de frecuencias y porcentajes de pacientes que mostraban una afectación muy alta, alta, moderada o sin afectación (conducta normal).

TABLA 15. SXF. Afectación del comportamiento en los pacientes

Categoría	Expresiones	Irritabilidad	Empatía	TDAH	Sociabilidad	TOC
Sin afectación	8 (28,6 %)	6 (21,4 %)	11 (39,3%)	5 (17,9 %)	7 (25,0 %)	4 (14,3 %)
Afectación moderada	16 (57,1 %)	12 (42,9%)	8 (28,6 %)	12 (42,9%)	15 (53,6%)	19 (67,8%)
Afectación alta	2 (7,1 %)	6 (21,4 %)	5 (17,9 %)	7 (25,0 %)	5 (17,9 %)	1 (3,6 %)
Afectación muy alta	2 (7,1 %)	4 (14,3 %)	4 (14,3 %)	4 (14,3 %)	1 (3,6 %)	4 (14,3 %)
Total	28 (100 %)	28 (100 %)	28 (100 %)	28 (100 %)	28 (100 %)	28 (100 %)

Visitas a especialistas en los últimos doce meses

En la TABLA 16 se recoge el listado de especialidades médicas presentado a las familias para que indicaran el número de ocasiones que cada paciente tuvo que hacer uso de esos recursos sanitarios en los doce meses precedentes a la encuesta.

TABLA 16. SXF. Especialidades médicas utilizadas por los pacientes (número de visitas en los últimos 12 meses)

Categoría	Frecuencia (total de visitas)	Ratio visitas:paciente	Porcentaje de visitas
Med. Familia	48	1,71	25,0 %
Pediatra	19	0,68	9,9 %
Cardiólogo	5	0,18	2,6 %
Otorrinolaringólogo	13	0,46	6,7 %
Gastroenterólogo	4	0,14	2,1 %
Oftalmólogo	10	0,36	5,2 %
Fisioterapeuta	6	0,21	3,2 %
Psiquiatría	43	1,54	22,4 %
Ginecología	4	0,14	2,1 %
Traumatología	5	0,18	2,6 %
Nutricionista	5	0,18	2,6 %
Urgencias	16	0,57	7,9 %
Ingresos	7	0,25	3,7 %
Genetista	7	0,25	3,7 %
Total	192	6,85	100,0 %

En total, se contabilizaron 192 visitas a diferentes especialidades médicas para los 28 pacientes en los doce meses anteriores a la realización de la encuesta. Los especialistas utilizados con más frecuencia por los pacientes son: **médico de familia** (24,7% de las visitas) y **psiquiatra** (22,6%).

Otras especialidades médicas diferentes fueron: cirugía, dermatólogo, estomatólogo, endocrinólogo, maxilofacial, odontología y podología aunque, al no cuantificarse de manera homogénea, no se incluyeron en los totales presentados en las tablas.

Pruebas médicas realizadas

En la TABLA 17 se recogen las pruebas médicas realizadas a los pacientes en los doce meses anteriores a la encuesta. Las pruebas más utilizadas por éstos fueron **tratamiento dental** (27,3%), **electrocardiograma** (24,4%) y **radiología** (21,1%). En total, se contabilizaron 33 actos médicos en este periodo.

TABLA 17. SXF. Tipo y número de pruebas médicas realizadas a los pacientes

Categoría	Frecuencia (total de pruebas)	Ratio pruebas:paciente	Porcentaje de pruebas
Radiología	7	0,25	21,1 %
ECG	8	0,29	24,4 %
EEG	4	0,14	12,1 %
Cirugía ocular	0	0,00	0,0 %
Estrabismo	0	0,00	0,0 %
Sedación tratamiento dental	9	0,32	27,3 %
Sedación Tto. Ginecológico	2	0,07	6,06 %
Sedación para extracción sangre	0	0,00	0,0 %
Tosilectomía	0	0,00	0,0 %
Análisis genéticos	2	0,07	6,1 %
Otro (Ecografía)	1	0,035	3,0 %
Total	33	1,17	100,0 %

Medicamentos consumidos al menos durante una semana en el último año

La TABLA 18 recoge los pacientes que han consumido medicamentos de manera regular (durante al menos una semana seguida en los doce meses anteriores a la encuesta) y en qué cantidades en rangos de: ninguno, sólo 1, entre 2 y 4 y más de 4.

TABLA 18. SXF. Cantidad de medicamentos consumidos por pacientes

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Ningún medicamento	7	25,0 %
Sólo 1 medicamento	8	28,6 %
Entre 2 y 4 medicamentos	9	32,1 %
Más de 4 medicamentos	4	14,3 %
Total	28	100,0 %

21 de los 28 pacientes encuestados (75%) habían consumido medicamentos de manera habitual (más de una semana). El 46,4% de los pacientes consumieron más de 2 medicamentos.

- **Cuidadores**

Parentesco del cuidador principal

La TABLA 19 recoge el parentesco del familiar que más implicado se encuentra en las tareas de cuidador en relación al paciente. En 19 de las 22 familias era la madre (86,4%) mientras que la figura del cuidador recaía en el padre en 3 familias (13,6%).

TABLA 19. SXF. Parentesco del cuidador principal

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Padre	3	13,6
Madre	19	86,4
Total	22	100,0

Número de visitas a especialistas de los familiares en los últimos doce meses

En la TABLA 20 se recogen los resultados de las principales especialidades médicas utilizadas por los familiares de los pacientes de SXF. El recurso médico más utilizado por ellas fueron los **médicos de familia** (53,5% de todas las visitas) seguidos de **fisioterapeuta** (33% de las visitas) y el **psicólogo** (8% de las visitas). En total, entre las 22 familias, realizaron 312 visitas médicas en el año anterior a la encuesta.

TABLA 20. SXF. Especialidades médicas utilizadas por la familia (número total de visitas en los últimos 12 meses)

Categoría	Frecuencia (total de visitas)	Porcentaje de visitas
Med. Familia	167	53,5 %
Neurólogo	8	2,6 %
Cardiólogo	3	0,9 %
Gastroenterólogo	4	1,3 %
Psicólogo	25	8,0 %
Psiquiatra	2	0,6 %
Fisioterapeuta	103	33,0 %
Total	312	100,0 %

Por parentesco, 11 familias (50%) declararon que los padres no utilizaron recursos sanitarios en forma de visitas a especialistas mientras que 11 (50%) sí que los utilizaron contabilizando un total de 89 visitas (TABLA 21). En 5 familias (22,7%) las madres de los pacientes no visitaron especialistas médicos y en 17 (88,3%) sí lo hicieron (TABLA 22) contabilizando un total de 195 visitas a especialistas por parte de las madres. En cuanto a los hermanos de los pacientes, 20 familias (91%) declararon que los hermanos de los pacientes no hicieron uso de recursos médicos y 2 de ellas (9%) sí lo hicieron (TABLA 23) sumando un total de 28 visitas.

- Padre. En un 50% de familias totalizando 89 visitas (ratio de 8 visitas por familia).
- Madre. En un 88,3% de familias totalizando 195 visitas (ratio de 8,8 visitas por familia).

- Hermanos. En un 9% de familias totalizando 28 visitas (ratio de 1,3 visitas por familia).

TABLA 21. SXF. Total de visitas a especialistas. Padres de los pacientes

Categoría	Padres	Número de visitas
Ninguno	11	-
Med. Familia	11	57
Neurólogo	1	1
Cardiólogo	1	1
Gastroenterólogo	1	1
Psicólogo	1	1
Psiquiatra	0	0
Fisioterapeuta	4	28
Total de visitas		89

TABLA 22. SXF. Total de visitas a especialistas. Madres de los pacientes

Categoría	Madres	Número de visitas
Ninguno	5	-
Med. Familia	17	104
Neurólogo	2	3
Cardiólogo	1	2
Gastroenterólogo	2	3
Psicólogo	1	6
Psiquiatra	1	2
Fisioterapeuta	7	75
Total de visitas		195

TABLA 23. SXF. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes

Categoría	Hermanos	Número de visitas
Ninguno	20	-
Med. Familia	2	6
Neurólogo	1	4
Cardiólogo	0	0
Gastroenterólogo	0	0
Psicólogo	1	18
Psiquiatra	0	0
Fisioterapeuta	0	0
Total de visitas		28

Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses

En relación a problemas concretos de salud con diagnóstico y tratamiento, en 3 familias (13,6%) se identificó que los padres estaban recibiendo algún tipo de tratamiento médico. En 5 familias (22,7%) eran las madres de los pacientes, y en 1 familia (4,54%) eran los hermanos.

Los problemas más recurrentes en las familias participantes eran los relacionados con el **estrés**, la **ansiedad** y la **depresión**, siendo las **madres** quienes más los sufrían, seguidos de los padres de los pacientes (TABLA 24).

TABLA 24. SXF. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes

Categoría	En padres	En madres	En hermanos
Ninguna	19	17	21
Estrés	3	5	0
Depresión	0	2	0
Ansiedad	2	8	1
Trastornos del sueño	2	5	1
Úlceras gastrointestinales	0	1	0
Prob. cardiovasculares	1	2	0

Número de horas dedicadas a cuidados del paciente

En la TABLA 25 se muestran las frecuencias y porcentajes del tiempo dedicado por parte de los cuidadores en el entorno familiar al paciente. Tan sólo 3 familias (13,6%) declararon no dedicar tiempo específico al cuidado del paciente mientras que 19 (86,4%) sí lo hacían. El 13,64% de las familias declararon dedicar una cantidad moderada de horas (menos de 10 por semana) y una dedicación elevada (más de 11 horas semanales) en el 72,8% de las familias.

TABLA 25. SXF. Dedicación semanal de los familiares al paciente

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
0 horas por semana	3	13,6 %
1-5 h. por semana	1	4,5 %
6-10 h. por semana	2	9,1 %
11-20 h. por semana	7	31,8 %
>20 h. por semana	9	41,0 %
Total	22	100,0 %

Existencia de lesiones físicas por problemas conductuales del paciente o por manejo del mismo

En la TABLA 26 se refleja el número de familias en las que alguno de sus miembros ha sufrido lesiones físicas consecuencia de agresiones motivadas por problemas conductuales o por esfuerzos físicos resultado del manejo del paciente. En el primer caso, 4 familias reportaron lesiones por problemas de conducta (18,2% de las familias) y en el segundo 2 familias reportaron daños en algún miembro del núcleo familiar resultado del manejo del paciente (9,1%).

TABLA 26. SXF. Lesiones físicas en cuidadores resultados de agresiones o esfuerzos físicos

Categoría	Frecuencia	Porcentaje de familias
Lesiones consecuencia de problemas de conducta	4	18,2 %
Lesiones consecuencia de esfuerzos físicos	2	9,1 %

De las 4 familias que reportaron agresiones, 2 familias las sufrieron en 4 ocasiones el último año, 1 familia las sufrió en 10 ocasiones y 1 familia en 20 ocasiones. Sólo 1 familia requirió asistencia médica en 1 ocasión como resultado de esas agresiones.

De las 2 familias con lesiones por manejo del paciente, 1 familia las sufrió en 2 ocasiones y otra familia, en 6. Sólo 1 familia requirió de asistencia médica en 2 ocasiones como resultado de dichas lesiones.

2.2.3.- DMD

- **Pacientes**

Nivel de afectación cognitiva y conductual

En el ámbito de la afectación cognitiva de los pacientes con DMD se valoraron la presencia de trastornos del lenguaje, capacidad de razonamiento, la capacidad intelectual y la capacidad de aprendizaje. La TABLA 27 muestran el número y porcentajes de pacientes que mostraban una afectación muy alta, alta, moderada o sin afectación (conducta normal) en esos cuatro parámetros.

TABLA 27. DMD. Afectación cognitiva de los pacientes

Categoría	Afectación lenguaje	Capacidad razonamiento	Capacidad intelectual	Capacidad de aprendizaje
Sin afectación	23 (65,7%)	25 (71,5 %)	30 (85,7 %)	22 (63,0 %)
Afect.moderada	7 (20,0 %)	8 (22,8 %)	4 (11,4 %)	9 (25,7 %)
Afectación alta	4 (11,4 %)	1 (2,9 %)	0 (0,0 %)	2 (5,7 %)
Afectación muy alta	1 (2,9 %)	1 (2,9 %)	1 (2,9 %)	2 (5,7 %)
Total	35 (100,0 %)	35 (100,0 %)	35 (100,0 %)	35 (100,0 %)

Los aspectos cognitivos más afectados fueron por este orden: capacidad de aprendizaje (37,1%), trastornos en el lenguaje (34,3%), capacidad de razonamiento (28,5%) y por último, la capacidad intelectual (14,3%).

En el ámbito conductual, el uso de expresiones inadecuadas, la irritabilidad, empatía, hiperactividad (TDAH), sociabilidad y comportamientos obsesivos compulsivos (TOC) fueron evaluados. En la TABLA 28, se recogen los resultados de número de pacientes y porcentajes que mostraban una afectación muy alta, alta, moderada o sin afectación (conducta normal).

TABLA 28. DMD. Afectación del comportamiento en los pacientes

Categoría	Expresiones	Irritabilidad	Empatía	TDAH	Sociabilidad	TOC
Sin afectación	27 (77,1 %)	7 (20,0 %)	20 (57,1%)	25 (17,9 %)	16 (45,7 %)	19 (54,3 %)
Afectación moderada	7 (20,0 %)	17 (48,6%)	13 (37,1%)	8 (22,9 %)	14 (40,0 %)	13 (37,1%)
Afectación alta	0 (0,0 %)	10 (29,0%)	1 (2,9 %)	2 (5,7 %)	3 (8,6 %)	3 (8,6 %)
Afectación muy alta	1 (2,9 %)	1 (2,9 %)	1 (2,9 %)	0 (0,0 %)	2 (5,7 %)	0 (0,0 %)
Total	35 (100 %)	35 (100 %)	35 (100 %)	35 (100 %)	35 (100,%)	35 (100 %)

Visitas a especialistas en los últimos doce meses

En la TABLA 29 se recoge el listado de especialidades médicas presentado a las familias para que indicaran el número de ocasiones que cada paciente tuvo que hacer uso de esos recursos sanitarios en los doce meses precedentes a la encuesta.

En total, se contabilizaron 3.906 visitas a diferentes especialidades médicas para los 35 pacientes en los doce meses anteriores a la realización de la encuesta. Los especialistas utilizados con más frecuencia por los pacientes son: **fisioterapeuta** (77,1% de las visitas) y **logopeda** (11,6%).

TABLA 29. DMD. Especialidades médicas utilizadas por los pacientes (número de visitas en los últimos 12 meses)

Categoría	Frecuencia (total de visitas)	Ratio visitas:paciente	Porcentaje de visitas
Med. Familia	44	1,26	1,1 %
Pediatra	94	2,69	3,4 %
Cardiólogo	46	1,31	1,1 %
Otorrinolaringólogo	3	0,09	0,1 %
Gastroenterólogo	4	0,11	0,1 %
Oftalmólogo	20	0,57	0,5 %
Fisioterapeuta	3012	86,06	77,1 %
Psiquiatría	87	2,49	2,2 %
Neumólogo	45	1,29	1,1 %
Traumatología	45	1,29	1,1 %
Nutricionista	19	0,54	0,5 %
Urgencias	24	0,69	0,6 %
Ingresos	1	0,03	0,02 %
Genetista	9	0,26	0,23
Logopeda	453	12,94	11,6
Total	3.906	111,6	100

Otros especialistas visitados diferentes a los propuestos incluyeron: neuropediatra, psicólogo, endocrino, hidroterapia, dentista y cirujano pediátrico aunque, al no cuantificarse de manera homogénea, no se incluyeron en los totales presentados.

Pruebas médicas realizadas

La TABLA 30 presenta el uso de pruebas médicas por parte de los pacientes.

TABLA 30. DMD. Tipo y número de pruebas médicas realizadas a los pacientes

Categoría	Frecuencia (total de visitas)	Ratio pruebas:paciente	Porcentaje de visitas
Radiografías	32	0,91	13,0 %
Electrocardiogramas	36	1,03	14,5 %
Electroencefalogramas	7	0,20	2,8 %
Electromiografías	7	0,20	2,8 %
TC/RMN	0	0,00	0,0 %
Capacidad pulmonar	34	0,97	13,7 %
Ecocardiografía	32	0,91	13,0 %
Anestesia general o sedación	4	0,11	1,6 %
Extracción de sangre	83	2,37	33,6 %
Biopsia de músculo	3	0,09	1,2 %
Cirugía ortopédica	1	0,03	0,4 %
Pruebas genéticas	5	0,14	2,0 %
Pruebas hormonales	3	0,09	1,1 %
Total	247	7	100,0 %

En el año anterior a la realización de la encuesta, las más utilizadas por éstos fueron las **extracciones de sangre** (33,6% de todas las pruebas), **electrocardiografía** (14,5%) y **medición de la capacidad pulmonar** (13,7%). En total, se contabilizaron 247 actos médicos.

Medicamentos consumidos al menos durante una semana en los últimos doce meses

La TABLA 31 recoge los pacientes que han consumido medicamentos de manera regular (durante al menos una semana seguida en los doce meses anteriores a la encuesta) y en qué cantidades en rangos de: ninguno, sólo 1, entre 2 y 4 y más de 4.

TABLA 31. DMD. Cantidad de medicamentos consumidos por pacientes

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Ningún medicamento	4	11,4
Sólo 1 medicamento	8	22,9
Entre 2 y 4 medicamentos	16	45,7
Más de 4 medicamentos	7	20
Total	35	100

31 de los 35 pacientes encuestados (88,6%) habían consumido medicamentos de manera habitual (más de una semana). El 65,7% de los pacientes consumieron más de 2 medicamentos.

Naturaleza del aparataje utilizado por el paciente

La TABLA 32 recoge el aparataje que, por la naturaleza de la patología, puede ser utilizado por los pacientes. El mismo paciente puede utilizar más de un elemento.

TABLA 32. DMD. Aparataje utilizado por los pacientes

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Silla ruedas/scooter	10	28,6 %
Asientos ortopédicos	6	17,1 %
Ortesis	12	34,3 %
Camas mecanizadas	4	11,4 %
Apoyo respiratorio	5	14,3 %
Apoyo a la deglución	0	0,0 %
Total	37	100,0 %

Las **sillas de ruedas/scooters** y las **ortesis** son los elementos más utilizados por los pacientes de las familias encuestadas.

- **Cuidadores**

Parentesco del cuidador principal

La TABLA 33 recoge el parentesco del familiar que más implicado se encuentra en las tareas de cuidador en relación al paciente. En 28 de las 33 familias era la **madre (84,8%)** mientras que la figura del cuidador recaía en el padre en 5 familias (15,2%).

TABLA 33. DMD. Parentesco del cuidador principal

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Padre	5	15,2 %
Madre	28	84,8 %
Total	33	100,0 %

Número de visitas a especialistas en los últimos doce meses

En la TABLA 34 se recogen los resultados de las principales especialidades médicas utilizadas por los familiares de los pacientes con DMD. El recurso médico más utilizado fueron los **médicos de familia** (36,8% de todas las visitas) seguidos de **fisioterapeuta** (32%) y el **psicólogo** (21,5%) sumando un total de 739 visitas.

TABLA 34. DMD. Especialidades médicas utilizadas por la familia (número total de visitas en los últimos 12 meses)

Categoría	Frecuencia (total de visitas)	Porcentaje de visitas
Med. Familia	272	36,8 %
Neurólogo	8	1,1 %
Cardiólogo	39	5,3 %
Gastroenterólogo	8	1,1 %
Psicólogo	159	21,5 %
Psiquiatra	16	2,2 %
Fisioterapeuta	237	32,0 %
Total	739	100,0 %

Por parentesco, 12 familias (36,36%) declararon que los padres no utilizaron recursos sanitarios en forma de visitas a especialistas mientras que 21 familias (63,6%) sí que los utilizaron un total de 234 veces (TABLA 35). En 7 familias (21,2%) las madres de los pacientes no visitaron especialistas médicos y en 26 familias (78,8%) sí lo hicieron (TABLA 36) en 474 ocasiones. En cuanto a los hermanos de los pacientes, 25 familias (75,7%) declararon que los hermanos de los pacientes no hicieron uso de recursos médicos y 8 familias (24,3%) sí lo hicieron (TABLA 37) sumando un total de 31 visitas.

- Padres. En un 63,3% de familias totalizando 234 visitas (ratio de 7 visitas).
- Madres. En un 78,8% de familias totalizando 474 visitas (ratio de 14,4 visitas).
- Hermanos. En un 24,3% de familias totalizando 31 visitas (ratio de 0,9 visitas).

TABLA 35. DMD. Total de visitas a especialistas. Padres de los pacientes

Categoría	Frecuencia	Número de visitas
Ninguna	12	-
Med. Familia	11	93
Neurólogo	0	0
Cardiólogo	1	1
Gastroenterólogo	1	2
Psicólogo	9	67
Psiquiatra	1	2
Fisioterapeuta	8	69
Total de visitas		234

TABLA 36. DMD. Total de visitas a especialistas. Madres de los pacientes

Categoría	Frecuencia	Número de visitas
Ninguno	7	-
Med. Familia	21	160
Neurólogo	4	7
Cardiólogo	1	38
Gastroenterólogo	2	6
Psicólogo	13	92
Psiquiatra	4	14
Fisioterapeuta	15	157
Total de visitas		474

TABLA 37. DMD. Total de visitas a especialistas. Hermanos de los pacientes

Categoría	Frecuencia	Número de visitas
Ninguno	25	-
Med. Familia	6	19
Neurólogo	1	1
Cardiólogo	0	0
Gastroenterólogo	0	0
Psicólogo	0	0
Psiquiatra	0	0
Fisioterapeuta	2	11
Total de visitas		31

Patologías diagnosticadas en los últimos doce meses

En relación a problemas concretos de salud con diagnóstico y tratamiento, en 15 familias (45%) se identificó que el padre recibía algún tipo de tratamiento médico. En 21 familias (63,3%) eran las madres de los pacientes, y ninguna familia declaró que alguno de los hermanos hubiera recibido diagnóstico y tratamiento para alguna de las patologías propuestas.

Los problemas más recurrentes en las familias participantes eran los relacionados con el **estrés**, la **ansiedad** y la **depresión**, siendo las **madres** quienes más los sufrían, seguidos de los padres de los pacientes (TABLA 38).

TABLA 38. DMD. Patologías diagnosticadas en familiares de los pacientes

Categoría	En padres	En madres	En hermanos
Ninguno	18	12	33
Estrés	6	14	0
Depresión	3	7	0
Ansiedad	9	14	0
Trastornos del sueño	7	6	0
Úlceras gastrointestinales	1	0	0
Prob. cardiovasculares	0	1	0

Número de horas dedicadas a cuidados del paciente

En la TABLA 39 se muestran las frecuencias y porcentajes del tiempo dedicado por parte de los cuidadores en el entorno familiar al paciente. Tan sólo 1 familia (3%) declaró no dedicar tiempo específico al cuidado del paciente mientras que 32 (97%) sí lo hacían. El 36,3% de las familias declararon dedicar una cantidad moderada de horas (menos de 10 por semana) y una dedicación elevada (más de 11 horas semanales) en el 60,7% de las familias. Es de destacar el caso de 2 familias que reportaron una dedicación de 24 horas al día.

TABLA 39. DMD. Dedicación semanal de los familiares al paciente

Categoría (horas por semana)	Frecuencia	Porcentaje
0	1	3,0 %
1-5	4	12,1 %
6-10	8	24,2 %
11-20	8	24,2 %
>20	12	36,5 %
Total	33	100,0 %

Existencia de lesiones físicas por problemas conductuales del paciente o por manejo del mismo

En la TABLA 40 se refleja el número de familias en las que alguno de sus miembros ha sufrido lesiones físicas consecuencia de agresiones motivadas por problemas conductuales o por esfuerzos físicos resultado del manejo del paciente. En el primer caso, ninguna familia reportó lesiones por problemas de conducta. En el segundo 13 familias reportaron daños en algún miembro del núcleo familiar resultado del manejo del paciente (37,1% de todas las familias).

TABLA 40. DMD. Lesiones físicas en cuidadores resultados de agresiones o esfuerzos físicos

Categoría	Frecuencia	Porcentaje
Lesiones consecuencia de problemas de conducta	0	0
Lesiones consecuencia de esfuerzos físicos	13	37,1

De las 13 familias con lesiones por manejo del paciente, el sumatorio total de veces que se han sufrido lesiones fueron de 72. 12 familias tuvieron que recibir asistencia médica como consecuencia de ellas sumando en total 35 visitas médicas en los últimos doce meses como resultado de estas lesiones.

2.3.- Variables de la salud sociolaboral

2.3.1.- Acromegalia

- Pacientes**

Situación laboral del paciente

En la Figura 3 se muestran las opciones que se plantearon a los pacientes sobre su situación laboral: desempleado (6 pacientes, 14,6%), por cuenta ajena a jornada completa (13 pacientes, 31,7%), por cuenta ajena a media jornada (3 pacientes, 7,3%), autónomo (7 pacientes, 17,1%), incapacidad laboral parcial (2 pacientes, 4,9%), total (2 pacientes, 4,9%) o permanente absoluta (5 pacientes, 12,2%), jubilado (2 pacientes, 4,9%), u otra (1 ama de casa, 2,4%).

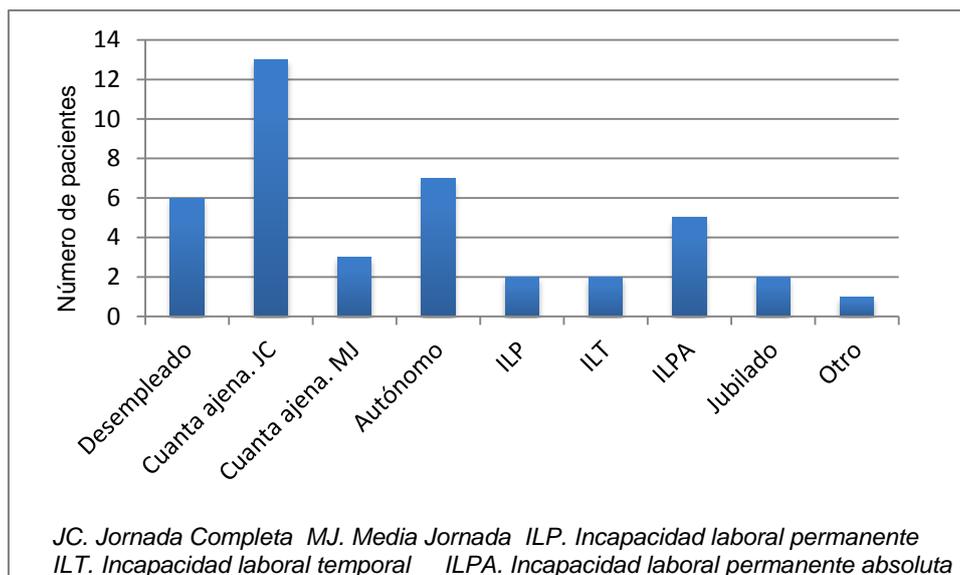


Figura 3. Acromegalia. Situación laboral de los pacientes

En cuanto a ingresos regulares, 33 pacientes (80,5% contaban con ingresos regulares) mientras que 8 pacientes (19,5%) no contaban con ellos de manera regular (Figura 4). En relación a la cuantía de los ingresos (Figura 5), 1 paciente (2,4%) no respondió, 9 pacientes (22,0%) tenían ingresos inferiores a 10.000 euros/año, 11 pacientes (26,8%) tenían ingresos entre 10.000 y 15.000 euros/año, 5 pacientes (12,2%) entre 15.000 y 20.000 euros/año y 8 pacientes (19,5%) más de 20.000 euros/año. 7 pacientes (17,1%) no tenían ingresos. El 39% de las familias tienen ingresos entre 10000 y 20000 euros anuales. El 22,0% de las familias tiene ingresos por debajo de los 10000 euros. Un 48,8% de las familias no superan el umbral de los 15.000 euros anuales de ingresos.

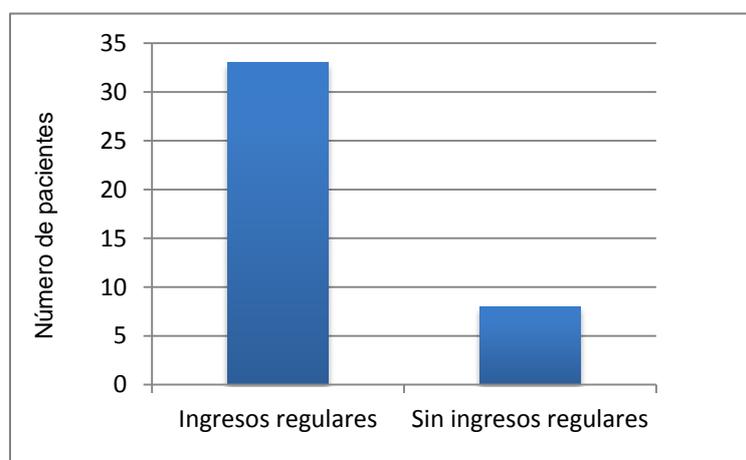


Figura 4. Acromegalia. Situación de los pacientes en cuanto a ingresos económicos

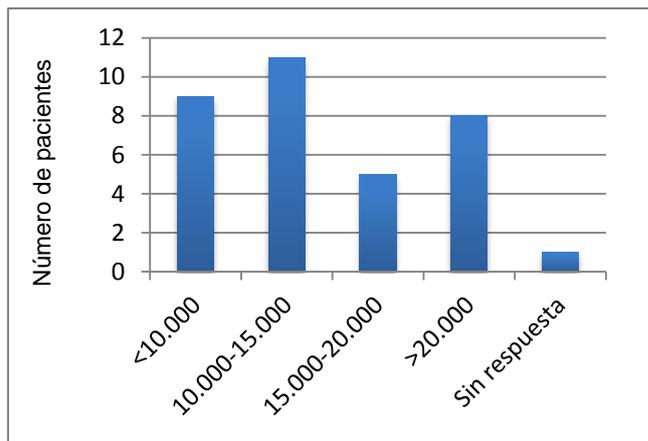


Figura 5. Acromegalia. Cuantía de los ingresos económicos de los pacientes

• **Cuidadores**

Existencia o no de impacto laboral. Tipo de impacto

De las 41 familias participantes, 12 de ellas (27,9%) declararon haber sufrido algún tipo de cambio laboral como consecuencia de la enfermedad. De estas 12 familias, la distribución del impacto por parentesco (Figura 6) fue:

- Padres: tuvieron cambios laborales en 3 casos (7,3% de todas las familias).
- Hermanos: sufrieron cambios laborales 1 caso (2,43% del total de familias).
- Hijos: sufrieron cambios 2 casos (4,86% de todas las familias).
- Cónyuges: 10 casos sufrieron cambios laborales como consecuencia de la enfermedad (24,4% de todas las familias).

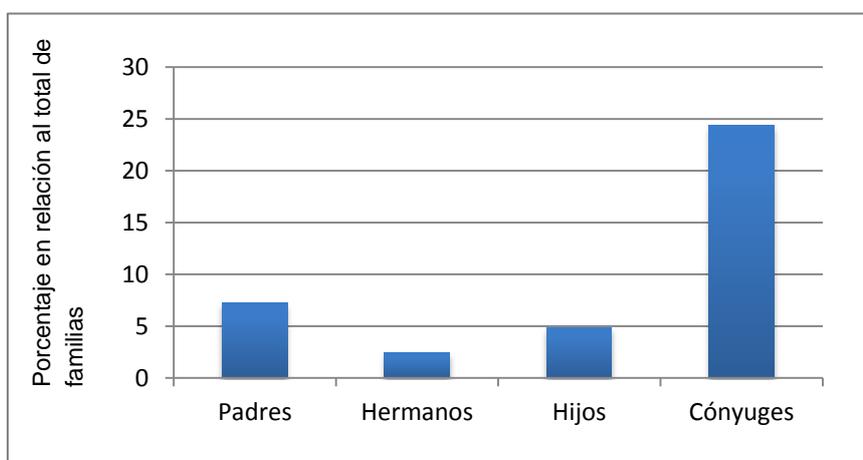


Figura 6. Acromegalia. Impacto laboral en los familiares

En relación al tipo de impacto en los familiares que sufrieron cambios laborales (Figura 7), el más importante fue la solicitud de vacaciones retribuidas (48,6%) seguido de solicitud de permisos no retribuidos (20%), los cambios de horario 16,3%), cambio de trabajo 8,8%) y por último la asunción de más horas de trabajo (4%) o abandonar el trabajo (4%) en último lugar.

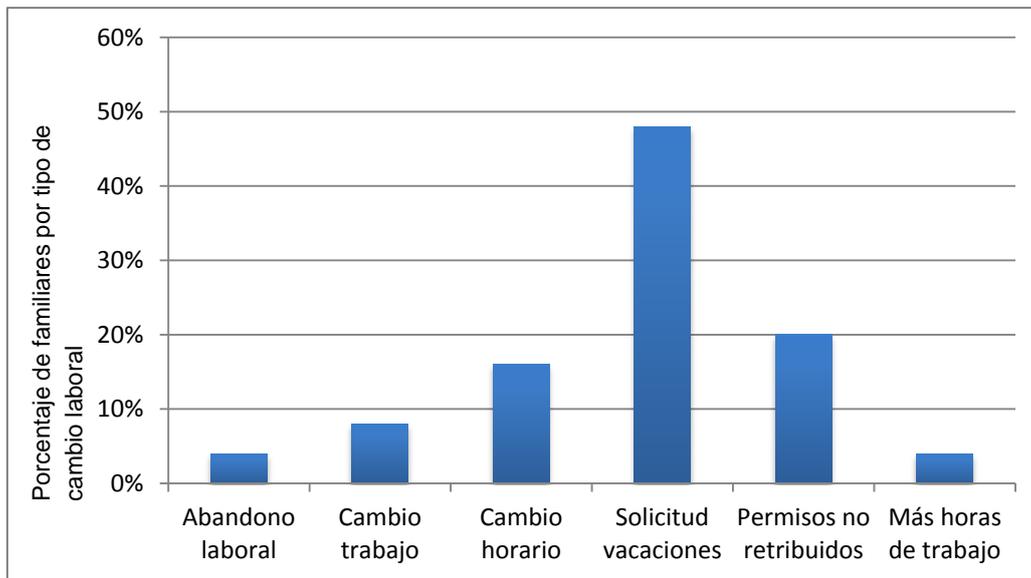


Figura 7. Acromegalia. Tipo de impacto laboral en el entorno familiar

Impacto escolar en hijos o hermanos menores

Tal y como mencionamos en el apartado demográfico y descriptivo, de las 41 familias que participaron en el estudio de Acromegalia, 17 de ellas declararon la existencia de un menor de edad en el núcleo familiar contabilizando un total de 27 menores vinculados a los pacientes. De estos 27, 10 (37%) tuvieron algún tipo de impacto en su vida escolar siendo 2 de ellos hermanos de pacientes y 8 hijos de pacientes (Figura 8).

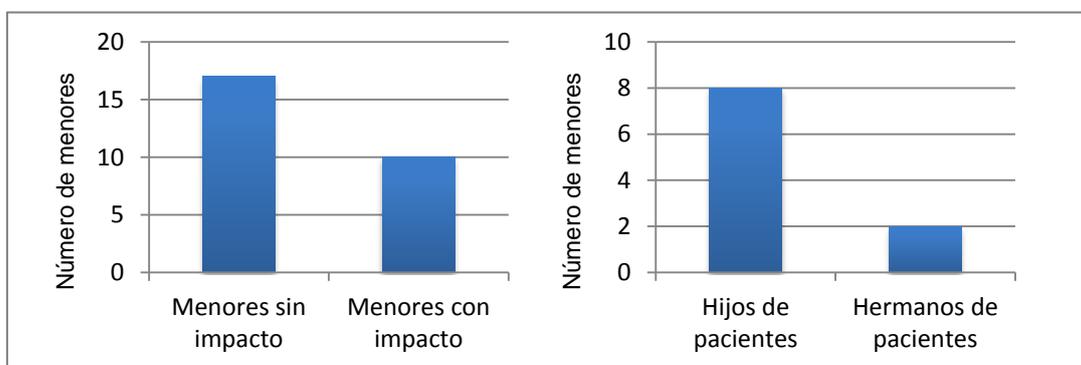


Figura 8. Acromegalia. Impacto escolar en menores

En cuanto al tipo de impacto, se ofreció a los participantes entre las opciones de abandono escolar, repetición de curso académico o la inadaptación escolar, pudiendo el mismo individuo sufrir dos o más de estas variables. En la Figura 9 aparecen las frecuencias de sucesos que fueron: 4 ocasiones para abandono, 5 para repetición de curso y 4 para inadaptación.

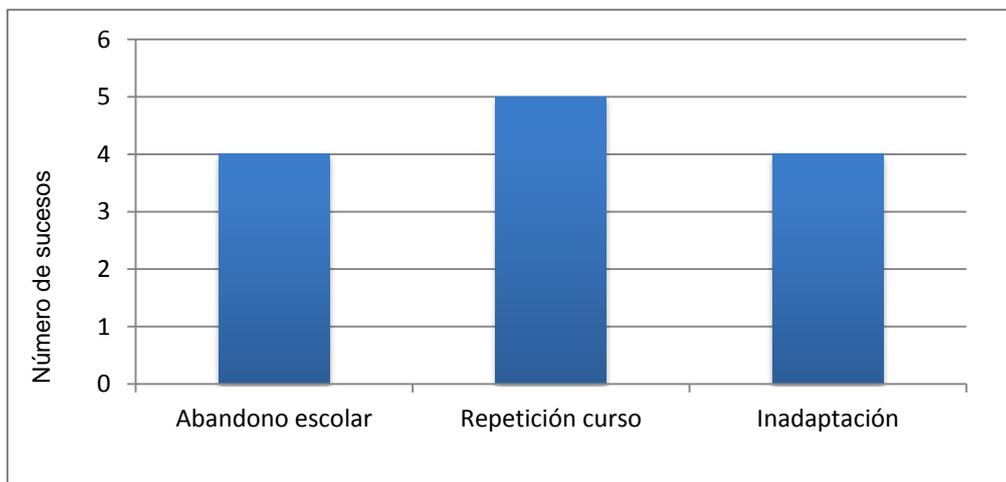


Figura 9. Acromegalia. Tipo de impacto escolar

Impacto en la convivencia familiar

En la Figura 10 se recogen las frecuencias del impacto de la Acromegalia en la convivencia familiar. De las 41 familias, 19 (46,3%) la patología no tuvo impacto pero en 22 (54,7%) sí la tuvo. De estas 22, en 4 familias (9,8%) hubo separación conyugal, en 2 (4,9%) abandono del hogar por algún miembro de la familia y en 16 (39%), un deterioro de la convivencia.

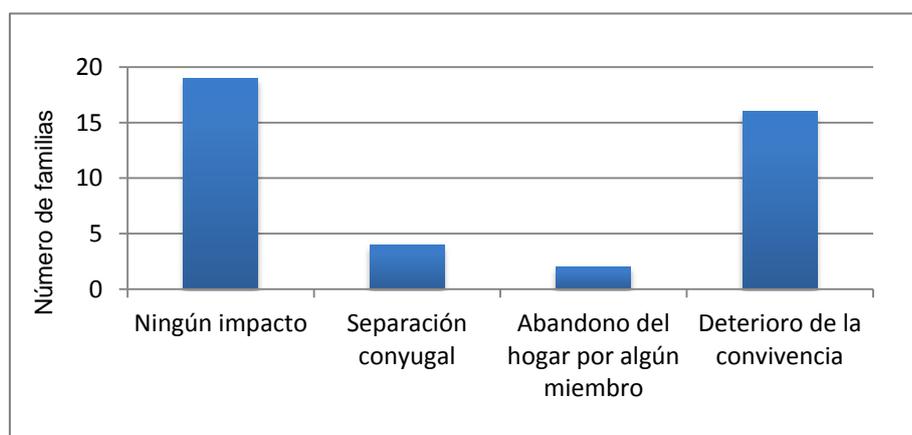


Figura 10. Acromegalia. Impacto en la convivencia familiar

2.3.2.- SXF

• Cuidadores

Existencia o no de impacto laboral. Tipo de impacto

De las 22 familias participantes, 19 de ellas (86,4%) declararon haber sufrido algún tipo de cambio laboral como consecuencia de la enfermedad. De estas 19 familias, la distribución del impacto por parentesco (Figura 11) fue:

- Padres: en 11 casos hubo cambios laborales (50% de todas las familias).
- Madres: sufrieron cambios laborales 16 casos (72,7% de todas las familias).

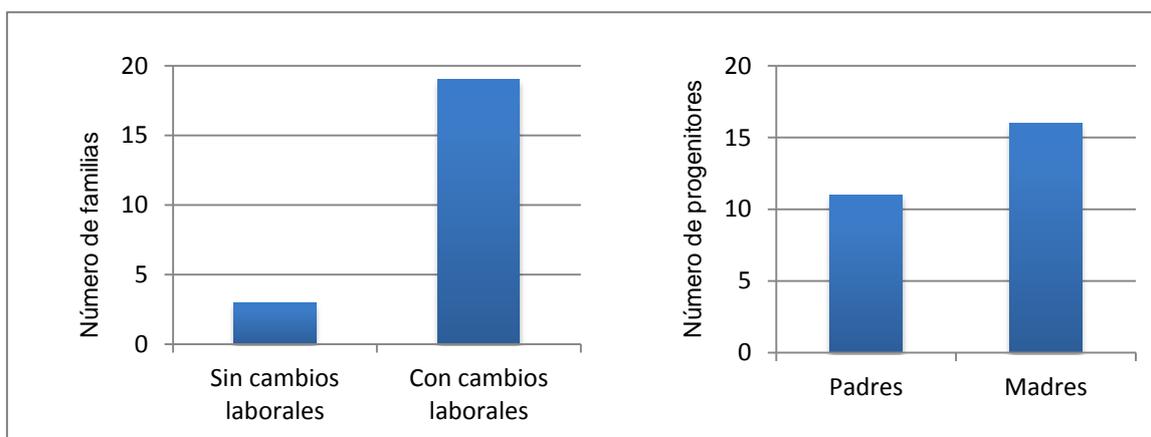


Figura 11. SXF. Impacto laboral en los familiares

En cuanto al tipo de impacto en los familiares, la TABLA 41 muestra el tipo de impacto que la patología tuvo en los padres y en las madres.

TABLA 41. SXF. Impacto laboral en padres y madres

	Padres n (%)	Madres n (%)
Ningún cambio	11 (50,0 %)	6 (27,3 %)
Abandono del trabajo	31 (3,6 %)	5 (22,8 %)
Cambio de trabajo	0 (0,0 %)	1 (4,5 %)
Cambio de horario laboral	2 (9,1 %)	1 (4,5 %)
Solicitud de vacaciones	5 (22,7 %)	8 (36,4 %)
Permisos no retribuidos	1 (4,5 %)	1 (4,5 %)
Total	22 (100,0 %)	22 (100,0 %)

Horas laborales perdidas para desarrollar labores de cuidador

En relación a la cantidad de horas perdidas en el ámbito laboral para poder atender necesidades del paciente, 12 familias (54,5%) declararon no haber tenido que perder horas de trabajo. De las 10 familias restantes, 6 familias (27%) perdieron menos de 8 horas al mes (el equivalente a una jornada laboral) y 4 familias (18,1%) perdieron más de 8 horas. Una familia perdió 16 horas y otra 24.

2.3.3.- DMD

- **Cuidadores**

Existencia o no de impacto laboral. Tipo de impacto

De las 33 familias participantes, 26 de ellas (78,8%) declararon haber sufrido algún tipo de cambio laboral como consecuencia de la enfermedad. De estas 26 familias, la distribución del impacto por parentesco (Figura 12) fue:

- Padres: tuvieron cambios laborales en 18 casos (54,5% de todas las familias).
- Madres: sufrieron cambios laborales 23 casos (el 69,7% de todas las familias).

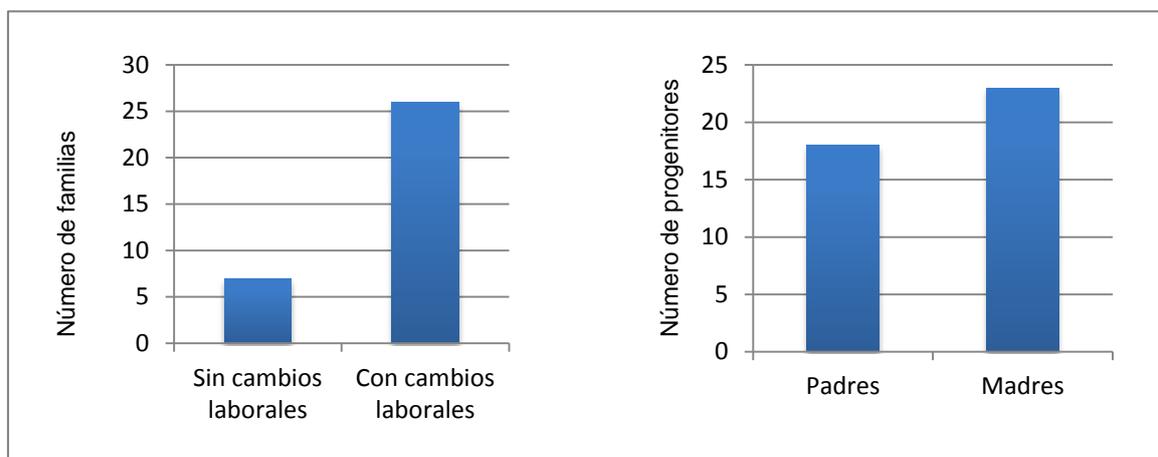


Figura 12. DMD. Impacto laboral en los familiares

En cuanto al tipo de impacto en los familiares, la TABLA 42 muestra el tipo de impacto que la patología tuvo en los padres y en las madres.

TABLA 42. DMD. Impacto laboral en padres

	Padres n (%)	Madres n (%)
Ningún cambio	15 (45,4 %)	10 (30,3 %)
Abandono del trabajo	0 (0,0 %)	6 (18,2 %)
Cambio de trabajo	4 (12,1 %)	2 (6,1 %)
Cambio de horario laboral	8 (24,2 %)	11 (33,3 %)
Solicitud de vacaciones	5 (15,1 %)	2 (6,0 %)
Permisos no retribuidos	1 (3,0 %)	2 (6,0 %)
Total	33 (100 %)	33 (100 %)

Horas laborales perdidas para desarrollar labores de cuidador

En relación a la cantidad de horas perdidas en el ámbito laboral para poder atender necesidades del paciente, 11 familias (33,3%) declararon no haber tenido que perder horas de trabajo. De las 22 familias restantes, 10 familias (30,4%) perdieron menos de 8 horas al mes (el equivalente a una jornada laboral) y 12 familias (36,3%) perdieron más de 8 horas. En el extremo de máximos, 1 familia, perdió 20 horas, otra 24, otra 25 y una última 76.

2.4.- Variables económicas

2.4.1.- Acromegalia

- **Ingresos netos del núcleo familiar**

La distribución de ingresos por porcentajes se muestra en la Figura 13 la cual refleja un reparto homogéneo entre los distintos rangos salariales propuestos en el estudio. El 79,5% de las familias declararon tener ingresos regulares de al menos 15.000 euros o más al año. Los rangos de ingresos más frecuentes (29,3%) son: de 15.000 a 25.000 euros al año y >35.000. El 22% de las familias declararon ingresos de entre 25.000 y 35.000 euros.

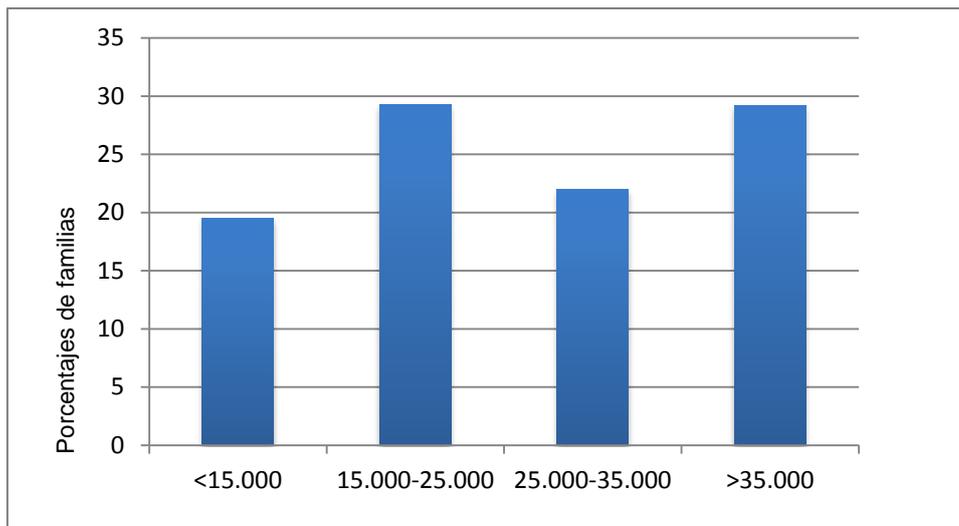


Figura 13. Acromegalia. Ingresos netos del núcleo familiar

- **Gasto mensual en medicamentos los tres últimos meses**

El 41,4% de los encuestados tuvieron gastos farmacéuticos superiores a los 100 euros en los tres meses inmediatamente anteriores a la encuesta (Figura 14). El 59% incurría en menos de 100 euros al trimestre, el 35% de las familias, entre 100 y 500 euros y el 6% entre 500 y 1000 euros.

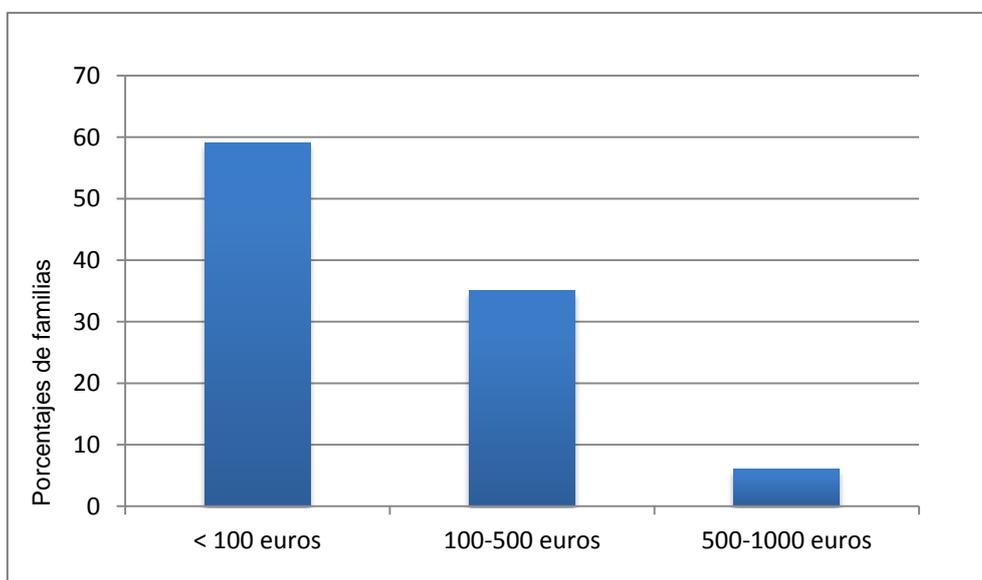


Figura 14. Acromegalia. Gasto mensual en medicamentos

• **Tipo de gastos consecuencia de la enfermedad**

El 61% de las familias encuestadas reportaron que incurrían en algún tipo de gasto extra como consecuencia de la presencia de la patología en el núcleo familiar (Figura 15). La distribución de este tipo de gastos (Figura 16) fue un 36% de las familias incurrían en pagos a terceros por cuidados del paciente, un 44% pago de ayuda en las tareas domésticas y un 64% otro tipo de gastos como gastos en desplazamientos (taxis, gasolina, hoteles, etc.) y médicos privados.

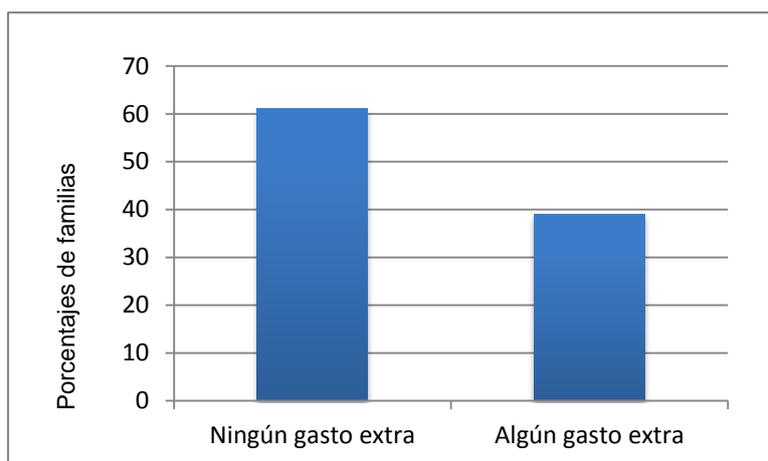


Figura 15. Acromegalia. Gastos para la familia consecuencia de la enfermedad

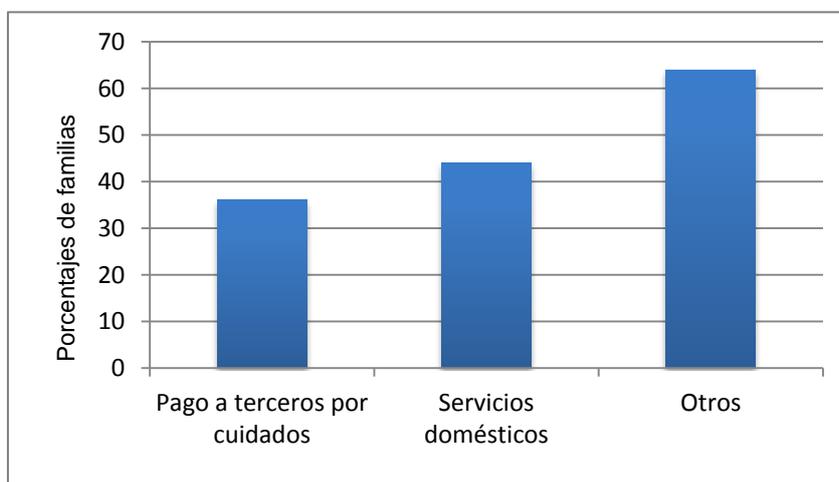


Figura 16. Acromegalia. Gastos extras consecuencia de la enfermedad

• **Percepción de carga económica**

En porcentaje, casi la mitad de las familias encuestadas, el 48,8% (Figura 17) consideran la Acromegalia como una carga para la familia. El 51,2% no lo aprecian de la misma forma.

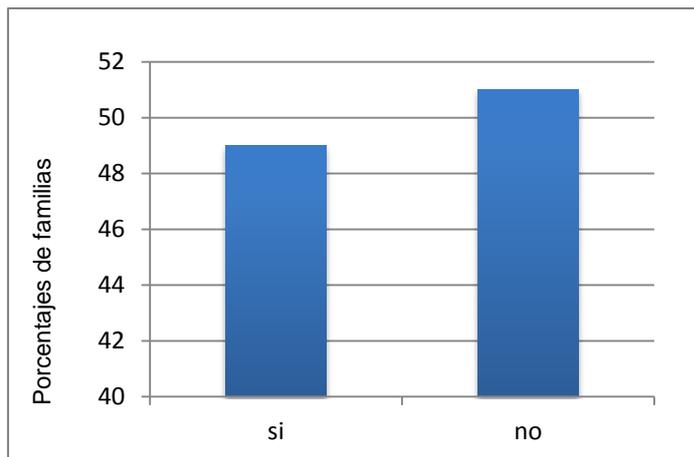


Figura 17. Acromegalia. Percepción de carga económica

- **Impacto económico del tratamiento quirúrgico**

De los 41 participantes, 39 (95,1%) fueron sometidos a cirugía y 2 (4,9% sobre el total) no lo fueron. De estos 2, sólo en un caso declaró ser así debido a motivos económicos.

De los 39 pacientes sometidos a cirugía, en el 59% de los casos (23) fue cubierta su coste por el Sistema Nacional de Salud. En el 41% restante (16 casos) no lo fue (Figura 18).

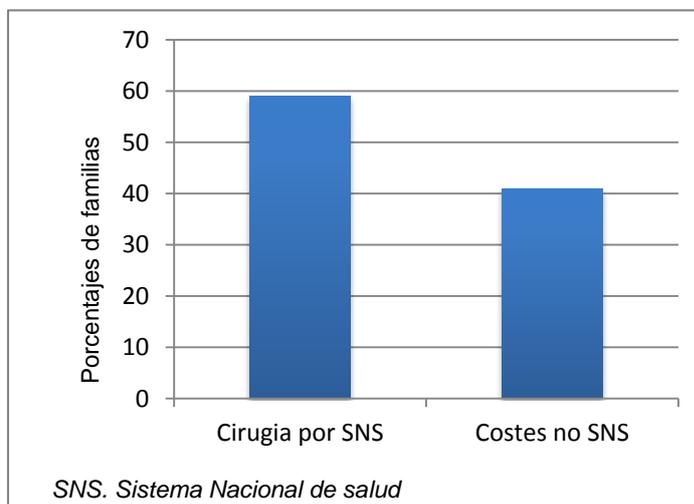


Figura 18. Acromegalia. Pago del coste de la cirugía

Una familia de las 16 cuyo coste de la cirugía no fue cubierto por el SNS, desconocía el importe económico de la misma, por lo que sólo respondieron 15 familias al coste de dicha cirugía.

De estas 15 familias, para la mayoría (11 de ellas, 73,3%) el coste superó los 7.000 euros. El 20% (3 casos) entre 5.000 y 7.000 euros y en 1 caso (6,7%) menos de 3.000 euros (Figura 19).

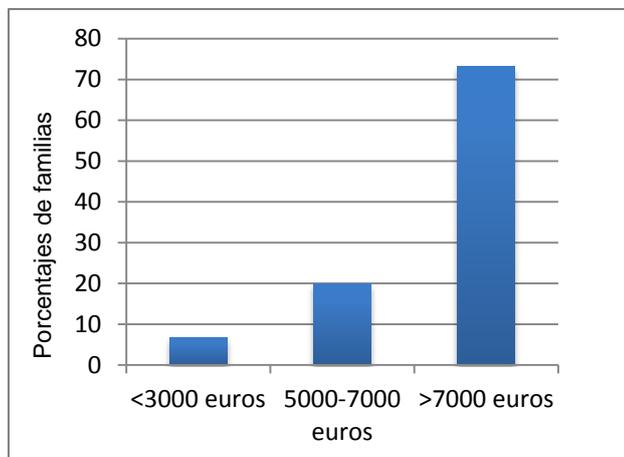


Figura 19. Acromegalia. Impacto del coste de la cirugía

De esos 16 casos, en 7 de ellos (43,8%) estos costes fueron cubiertos totalmente por una aseguradora privada mientras que en los otros 9 casos (62,2%), fueron sufragados por algún familiar (Figura 20). En un caso (11%), fue costeada por el propio paciente, en 3 casos, el paciente y su cónyuge y en 5 casos, el paciente y los progenitores. Las opciones de préstamo bancario u otros familiares, no fue marcada por ninguno de los participantes. Para aquellas familias que tuvieron que costearse enteramente la cirugía, la mayor carga económica recayó en los progenitores ya que en un 55,5% de los casos tuvieron que costear total o parcialmente la intervención de sus hijos con acromegalia.

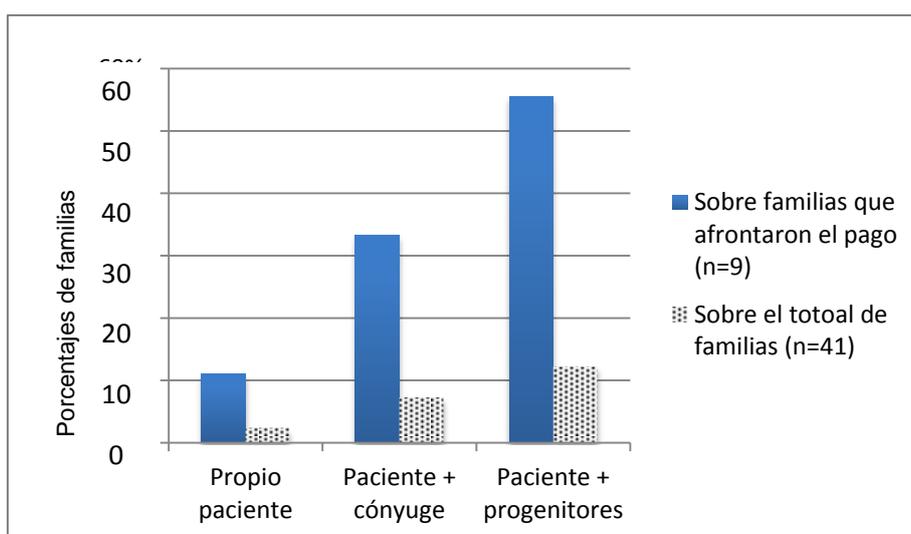


Figura 20. Acromegalia. Financiación de la cirugía si no costeada por SNS ni Seguro Privado

2.4.2.- SXF

- Ingresos netos del núcleo familiar**

Todas las familias participantes tenían, al menos, un miembro del núcleo familiar con ingresos económicos. De las 22 familias, 13 de ellas (59,1%) tenían un solo miembro con ingresos regulares, 7 de ellas (31,8%) contaban con dos, 1 de ellas (4,5%) con tres y 1 de ellas (4,5%) con cuatro miembros con ingresos.

De las 22 familias, 6 de ellas (27,3%) contaban con ingresos inferiores a los 20.000 euros/año, 11 (50%) con ingresos entre 20.000 y 40.000 euros/año, y 5 de ellas (22,7%) con ingresos superiores a 40.000 euros/año (Figura 21).

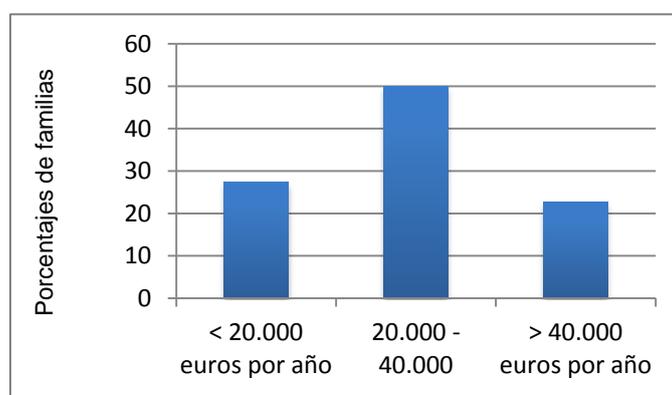


Figura 21. SXF. Ingresos netos del núcleo familiar

- Gasto mensual en medicamentos**

De las 22 familias participantes, 4 de ellas (18,2%) no incurrían en gastos de fármacos lo que deja a las otras 18 (61,8%) con gastos en medicamentos. En cuanto a su cuantía (Figura 22), ninguna familia gastaba más de 100 euros mensuales, un 31,8% gastaba menos de 50 euros al mes y un 50% de las 22 familias, entre 50 y 100 euros al mes.

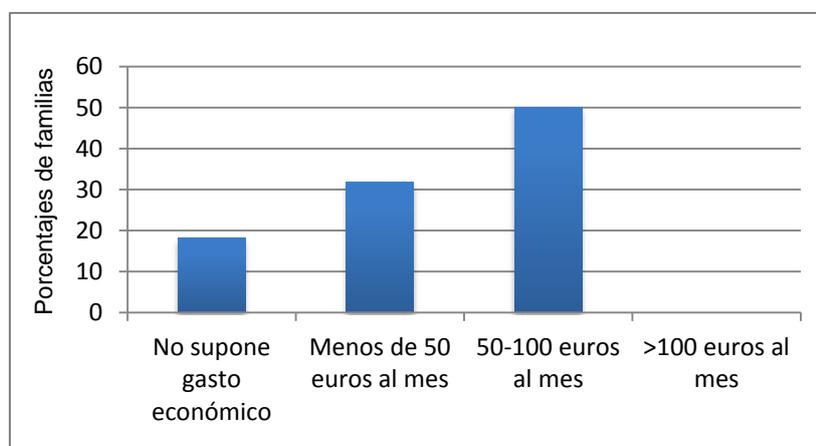


Figura 22. SXF. Gasto mensual en medicamentos

De las 22 familias participantes, 21 de ellas no dejaron de adquirir los medicamentos prescritos por cuestiones económicas pero una familia sí que reportó haberlo hecho.

- **Tipo de gastos consecuencia de la enfermedad**

En relación a gastos extras como consecuencia de la enfermedad (personal contratado en atención domiciliaria o en un centro externo), 9 familias (40,9%) no incurrían en este tipo de gastos mientras que 13 familias (59,1%) sí lo hacían. De estas últimas, 8 familias (36,3%) invertían en este tipo de gastos menos de 250 euros al mes, 3 familias (13,6%) invertían entre 250 y 500 euros mientras que 2 familias (9%) gastaban más de 500 euros al mes (Figura 23).

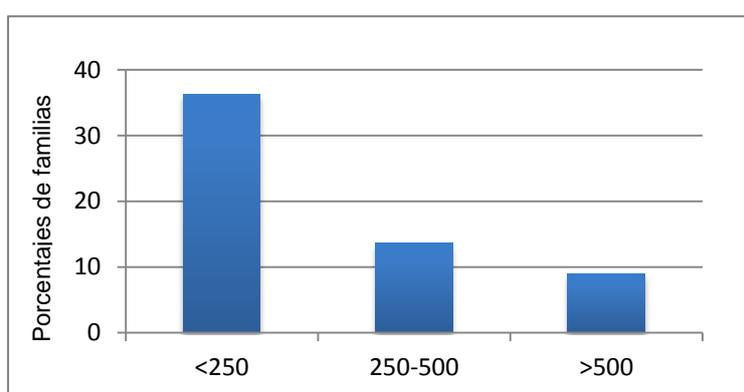


Figura 23. SXF. Gastos extras consecuencia de la enfermedad

- **Percepción de carga económica**

En porcentaje, sólo un 9,1% de las familias encuestadas no consideraban la presencia del SXF como una carga económica para la familia lo que implica que un 90,8% sí lo considera como tal. De manera más específica, un 18,2% lo considera una carga ligera, un 40,9% una carga moderada y un 31,8% una alta carga (Figura 24). Los dos últimos elementos combinados suponen un 72,7% de las familias.

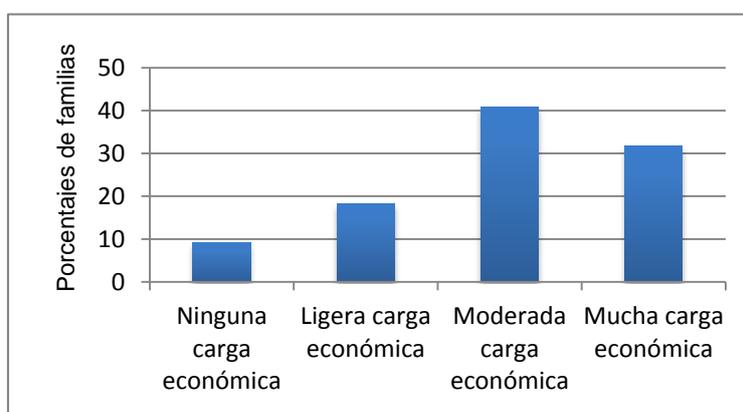


Figura 24. SXF. Percepción de carga económica

2.4.3.- DMD

- Ingresos netos del núcleo familiar**

Todas las familias participantes tenían, al menos, un miembro del núcleo familiar con ingresos económicos. De las 33 familias, 14 de ellas (42,4%) tenían un solo miembro con ingresos regulares, 17 de ellas (51,5%) contaban con dos, 1 de ellas (3%) con tres y 1 de ellas (3%) con cuatro miembros con ingresos.

De las 33 familias, 9 de ellas (27,3%) contaban con ingresos inferiores a los 20.000 euros/año, 17 (51,5%) con ingresos entre 20.000 y 40.000 euros/año, y 7 de ellas (21,2%) con ingresos superiores a 40.000 euros/año (Figura 25).

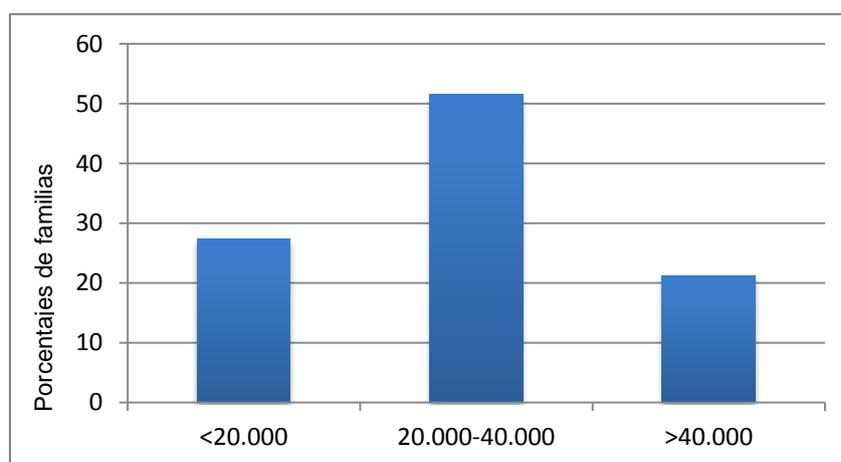


Figura 25. DMD. Ingresos netos del núcleo familiar

- Gasto mensual en medicamentos**

De las 33 familias participantes, sólo 1 (3%) no incurrían en fármacos por lo que las otras 32 familias (97%) si reportaron gastos mensuales de manera rutinaria. En cuanto a su cuantía (Figura 26), ninguna familia gastaba más de 250 euros al mes, un 48,5% gastaban menos de 50 euros al mes, un 36,4% entre 50 y 100 euros y un 12,1% entre 101 y 250 euros al mes.

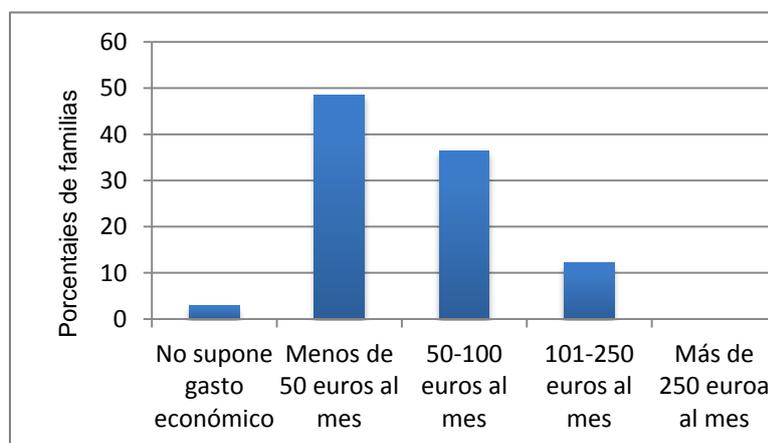


Figura 26. DMD. Gasto mensual en medicamentos

De las 33 familias participantes, 32 de ellas no dejaron de adquirir los medicamentos prescritos por cuestiones económicas pero una familia sí que reportó haber dejado de adquirir alguno de ellos por esta causa.

- **Gastos mensuales como consecuencia de la enfermedad**

En relación a gastos extras como consecuencia de la enfermedad (personal contratado en atención domiciliaria o en un centro externo), 23 familias (69,7%) no incurrían en este tipo de gastos mientras que 10 familias (30,3%) sí lo hacían.

De estas últimas, 7 familias (21,1%) invertían en este tipo de gastos menos de 250 euros al mes, 3 familias (9%) invertían entre 250 y 500 euros mientras que 1 familia (3%) gastaban más de 1000 euros/mes (Figura 27).

El gasto medio mensual fue de 83,86 euros por familia al mes.

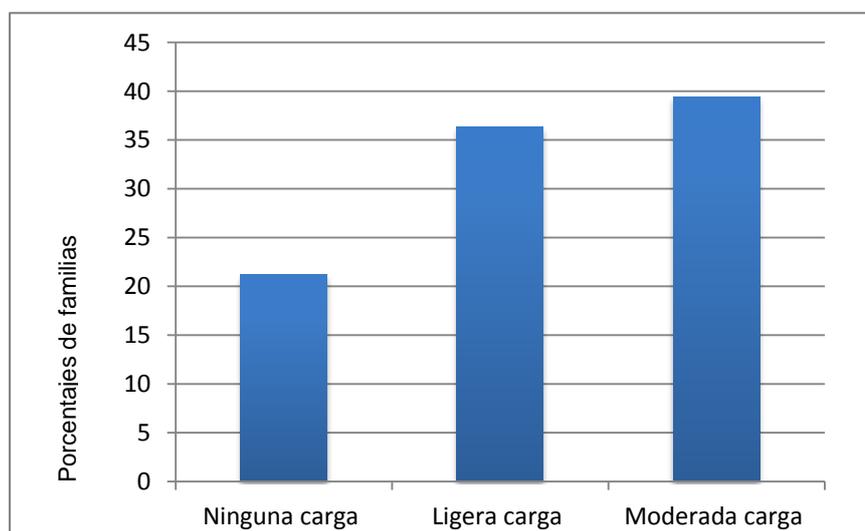


Figura 27. DMD. Gastos extras consecuencia de la enfermedad

- **Percepción de carga económica**

De las 33 familias, sólo 1 (3%) no tenía percepción de que la enfermedad le conllevara carga económica alguna. Esto implica que el 97% de las familias si la tenían.

Específicamente, un 21,2% lo consideraban una carga ligera, un 36,4% un carga moderada y un 39,4% una carga alta. (Figura 28). Los dos últimos elementos combinados suponen un 75,8% de las familias.

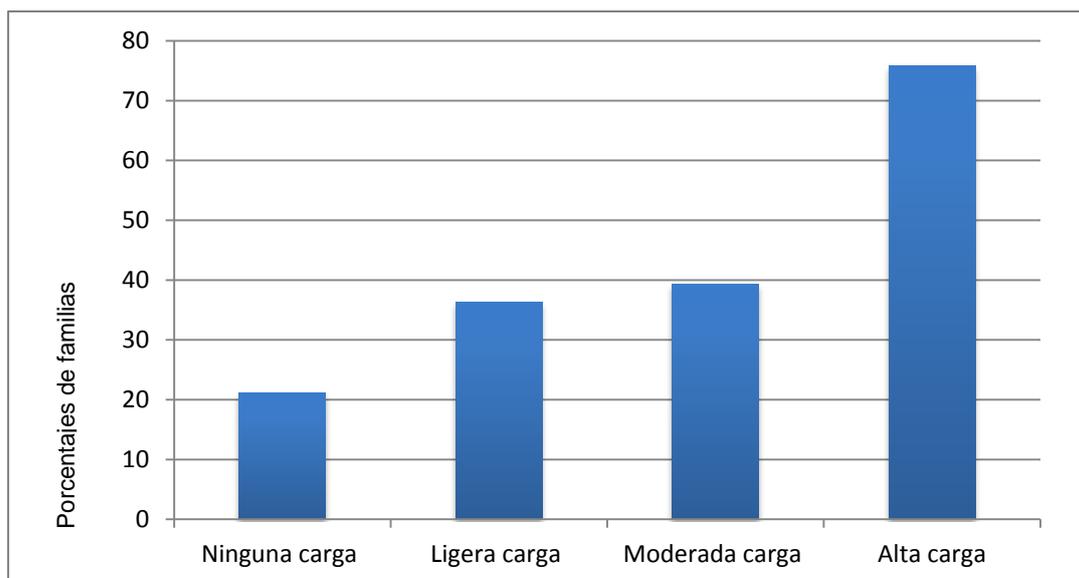


Figura 28. Precepción de carga económica

3.- ESTADÍSTICA ASOCIATIVA

En este apartado, y una vez presentados los resultados obtenidos de manera descriptiva para cada una de las variables investigadas en cada patología, vamos a realizar un análisis asociativo entre elementos característicos y definitorios de la enfermedad generadores de carga con el impacto que estos generan en la salud física, sociolaboral y carga económica de los cuidadores. El objetivo es identificar si las EERR analizadas tienen impactos en los cuidadores en función de la naturaleza, características y particularidades de las mismas. Este planteamiento implica necesariamente establecer y concretar aquellos elementos que son más propios de cada una de estas EERR y asociarlo con las consecuencias que tienen en los cuidadores a nivel de su salud física y sociolaboral y en la carga económica.

La aproximación a este análisis comparativo se recoge en la Figura 29 y ha consistido en establecer cuál es el principal elemento generador de carga en base a la literatura analizada y valorar su impacto en el entorno familiar. Para ello se tendrán en cuenta los principales parámetros de medición de impacto en salud física, sociolaboral y carga económica. Entre éstos últimos, se han buscado aquellos impactos en las mismas áreas o similares para las tres patologías y en algunas, se han incorporado algunos impactos específicos que no aparecen en otras debido a la naturaleza de cada enfermedad.



Figura 29. Flujo del análisis asociativo

3.1.- Análisis asociativo para Acromegalia

En la literatura analizada y descrita en la introducción, el retraso que suelen sufrir los pacientes de esta patología hace que desarrollen varios problemas físicos y emocionales²⁵. La exposición prolongada y sostenida en el tiempo a la GH produce alteraciones físicas tales como manos y dedos desproporcionadamente grandes, aumento de tamaño de la lengua, labios, región ósea periorbital con frecuentes migrañas y protrusión de mandíbula inferior. Sin embargo, estos signos son de aparición muy lenta por lo que para cuando son evidentes, los pacientes han desarrollado problemas cardiovasculares, diabetes, hipertensión y apnea del sueño¹⁸. Todos estos efectos y comorbilidades acarrearán problemas que impactan directamente en diferentes ámbitos de los pacientes, suponiendo el retraso en el diagnóstico, un incremento en los mismos²⁴⁻²⁷.

Los costes económicos que deben soportar las familias y los pacientes también deben incluir los gastos relacionados con los tratamientos de estas comorbilidades así como los de los síntomas padecidos por los enfermos antes de que se realice el diagnóstico definitivo lo cuál, ya hemos visto, puede llevar varios años³⁰. Todos estos elementos hemos considerado que justifican suficientemente el incluir **el tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo** como uno de los principales generadores de carga en la salud y económica del entorno familiar.

Una vez identificado este elemento de carga, lo asociamos a los resultados obtenidos para valorar su impacto en los siguientes elementos:

- Salud física:
 - Patologías diagnosticadas en los familiares.
- Salud sociolaboral:
 - Existencia o no de impacto laboral en los cuidadores .
- Carga económica:
 - Gasto en medicamentos.
 - Percepción de carga económica

3.1.1.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Patologías en los familiares

En la TABLA 43, se recogen los porcentajes de padres que presentaban alguna patología en relación con el tiempo transcurrido hasta el diagnóstico de Acromegalia en hijos.

TABLA 43. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en padres

PADRES n=41					
	Estrés n (%)	Depresión n (%)	Ansiedad n (%)	Trastornos sueño n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	1 (2,4)	0 (0)	2 (4,9)	1 (2,4)	4
5-10 años	2 (4,9)	4 (9,8)	2 (4,9)	2 (4,9)	10
> 10 años	1 (2,4)	2 (4,9)	1 (2,4)	0	4
Total	4 (9,8)	6 (14,7)	5 (12,2)	3 (7,3)	
IC 95%	2,7-23,1	2,6-26,7	4,1-26,2	1,5-19,9	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0015	<0,0001	0,0001	0,0161	

IC: Intervalo de confianza

De las 41 familias encuestadas, un total de 4 progenitores (9,8%) sufrieron estrés, 6 (14,7%) depresión, 5 (12,2%) ansiedad y 3 (7,3%) trastornos del sueño. Todos los porcentajes fueron significativamente mayores que cero.

No se registró ningún caso de estrés, depresión, ansiedad o trastornos del sueño en padres de pacientes que fueron diagnosticados antes de un año desde la aparición de los síntomas. Se registraron 4 casos entre estrés, depresión, ansiedad y trastornos del sueño para pacientes diagnosticados en el rango 1-5 años. Finalmente, identificamos 10 casos para el rango de 5-10 años y 4 casos para el rango de más de 10 años. Se aprecia una mayor frecuencia a mayor impacto en los padres, cuando el rango de

tiempo entre la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final se sitúa en el **rango de 5 a 10 años**.

En la TABLA 44 se presenta la misma relación para los hermanos de los pacientes con Acromegalia.

TABLA 44. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en hermanos

HERMANOS n=41					
	Estrés n (%)	Depresión n (%)	Ansiedad n (%)	Trastornos sueño n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
5-10 años	1 (2,4)	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	3
> 10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
Total	1 (2,4)	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	
IC 95%	0,0-12,8	0,0-8,6	0,0-12,8	0,0-12,8	
p ($\Pi \leq 1$)	0,6754	1	0,6754	0,6754	

IC: Intervalo de confianza

No se identificó impacto en estrés, depresión, ansiedad ni trastornos del sueño en hermanos, todos los intervalos de confianza contuvieron el cero y los valores de p no fueron estadísticamente significativos. Únicamente se registraron un total de 3 casos para hermanos de pacientes en el rango de 5-10 años hasta el diagnóstico y ningún caso para el resto de rangos.

La TABLA 45 refleja la relación entre el tiempo al diagnóstico del paciente con el impacto en la salud de los hijos de los pacientes.

TABLA 45. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en hijos

HIJOS n=41					
	Estrés n (%)	Depresión n (%)	Ansiedad n (%)	Trastornos sueño n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	1 (2,4)	1 (2,4)	3 (7,4%)	2 (4,9)	7
5-10 años	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	2
> 10 años	1 (2,4)	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	2
Total	2 (4,8)	1 (2,4)	4 (9,8)	4 (9,8)	
IC 95%	0,6-16,5	0,06-12,8	2,72-23,1	2,72-23,1	
p ($\Pi \leq 1$)	0,12	0,67	0,0015	0,0015	

IC: Intervalo de confianza

No se registró ningún caso de estrés, depresión, ansiedad o trastornos del sueño en hijos de pacientes que fueron diagnosticados antes de un año desde la aparición de los síntomas, 7 casos entre estrés, depresión, ansiedad y trastornos del sueño para pacientes diagnosticados en el rango 1-5 años, 2 casos para el rango de 5-10 años y 2

casos para el rango de más de 10 años. Se aprecia una mayor frecuencia de impactos, cuando el rango de tiempo entre la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final se sitúa en el **rango de 1-5 años**.

Finalmente, la TABLA 46 realiza la misma asociación entre el tiempo al diagnóstico y los problemas de salud identificados en los cónyuges de los pacientes.

TABLA 46. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Patologías en cónyuges

CONYUGES n=41					
	Estrés n (%)	Depresión n (%)	Ansiedad n (%)	Trastornos sueño n (%)	Total (freq.)
< 1 año	2 (4,8)	0 (0)	2 (4,8)	0 (0)	4
1-5 años	2 (4,8)	4 (9,8)	2 (4,8)	0 (0)	8
5-10 años	4 (9,8)	1 (2,4)	3 (7,4%)	3 (7,4%)	11
> 10 años	1 (2,4)	3 (7,4%)	2 (4,8)	3 (7,4%)	9
Total	9 (21,8)	8 (19,6)	9 (21,8)	6 (14,8%)	
IC 95%	8,06-35,8	6,1-32,8	8,06-35,8	2,6-26,6	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

Se registraron 4 casos de estrés, depresión, ansiedad o trastornos del sueño en cónyuges de pacientes que fueron diagnosticados antes de un año desde la aparición de los síntomas, 8 casos para pacientes diagnosticados en el rango 1-5 años, 11 casos para el rango de 5-10 años y 9 casos para el rango de más de 10 años. Se aprecia una mayor frecuencia de mayor impacto en los cónyuges, cuando el rango de tiempo entre la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final se sitúa en el **rango de 5-10 años**.

3.1.2.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Impacto laboral

En esta sucesión de tablas, presentamos el impacto del tiempo hasta el diagnóstico final en el paciente, en la vida laboral de los familiares. En la TABLA 47 reflejamos la existencia o no de impacto en la vida laboral y en las subsiguientes, el tipo de impacto en función del parentesco con el paciente.

TABLA 47. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Existencia de impacto laboral

n=41	Si hay impacto laboral n (%)
< 1 año	0 (0)
1-5 años	4 (9,8)
5-10 años	3 (7,3)
> 10 años	5 (12,2)
Total	12 (29,3)
IC 95%	14,1- 44,4
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001

IC: Intervalo de confianza

En 12 familias, la Acromegalia generó un impacto adverso en la situación laboral de los familiares 29,3% $p < 0,0001$. En 4 familias que sufrieron cambios laborales durante la enfermedad, el paciente se situó en el rango de 1-5 años al diagnóstico, en 3 en el rango 5-10 años y 5 familias en el rango de >10 años.

La TABLA 48 recoge el tipo de impacto laboral sufrido por los padres de los pacientes en función del tiempo hasta el diagnóstico final.

TABLA 48. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en padres

PADRES n=41						
	Abandono trabajo n (%)	Cambio de trabajo n (%)	Cambio de horario n (%)	Vacaciones n (%)	Premisos no retribuidos n (%)	Total (freq.)
1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	1 (2,4)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1
5-10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (4,8)	1 (2,4)	3
>10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
Total	1 (2,4)	0 (0)	0 (0)	2 (4,8)	1 (2,4)	
IC 95%	0,062-12,855	0,0-8,6	0,0-8,6	0,6-16,5	0,062-12,855	
p ($\chi^2 \leq 1$)	0,6754	1	1	0,12	0,6754	

IC: Intervalo de confianza

Todos los intervalos de confianza contuvieron el cero y los valores de p no fueron estadísticamente significativos en ninguna de las categorías descritas en relación al tipo de impacto laboral.

El rango temporal que mayor efecto adverso genera en los padres es el de 5-10 años (3 eventos en total), siendo la solicitud de vacaciones para atender al paciente 4,8% la principal consecuencia.

En la TABLA 49 se recoge la misma asociación pero en este caso para los hermanos de los pacientes.

TABLA 49. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en hermanos

HERMANOS n=41						
	Abandono trabajo n (%)	Cambio de trabajo n (%)	Cambio de horario n (%)	Vacaciones n (%)	Premisos no retribuidos n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
5-10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	0 (0)	1
>10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
Total	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	0 (0)	
IC 95%	0,0-8,6	0,0-8,6	0,0-8,6	0,062-12,8	0,0-8,6	
p ($\chi^2 \leq 1$)	1	1	1	0,67	1	

IC: Intervalo de confianza

Los hermanos también sufren muy poco impacto adverso en el ámbito laboral y en ninguna de las categorías analizadas fue estadísticamente significativo ($p > 0,05$ en todos los casos). El único rango temporal identificado fue el de 5-10 años.

La TABLA 50 refleja el impacto laboral en los hijos del tiempo al diagnóstico cuando el paciente era uno de los progenitores.

TABLA 50. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en hijos

HIJOS n=41						
	Abandono trabajo n (%)	Cambio de trabajo n (%)	Cambio de horario n (%)	Vacaciones n (%)	Premisos no retribuidos n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	0 (0)	0 (0)	1
5-10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
>10 años	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	0 (0)	1
Total	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	0 (0)	
IC 95%	0,0-8,6	0,0-8,6	0,062-12,8	0,062-12,8	0,0-8,6	
p ($\square \leq 1$)	1	1	0,67	0,67	1	

IC: Intervalo de confianza

Al igual que en el caso anterior, los hijos también sufren muy poco impacto adverso en el ámbito laboral y en ninguna de las categorías analizadas fue estadísticamente significativo ($p > 0,05$ en todos los casos).

Los hijos sufren impacto por igual en las franjas temporales de 1 a 5 años y de más de 10 años (1 evento en cada caso) siendo los cambios horarios o la solicitud de vacaciones los impactos más destacados.

Finalmente, la TABLA 51 refleja el impacto laboral en los cónyuges de los pacientes.

TABLA 51. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Tipo de impacto laboral en cónyuges

CÓNYUGES n=41						
	Abandono trabajo n (%)	Cambio de trabajo n (%)	Cambio de horario n (%)	Vacaciones n (%)	Premisos no retribuidos n (%)	Total (freq.)
< 1 año	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
1-5 años	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	1 (2,4)	0 (0)	3
5-10 años	0 (0)	1 (2,4)	1 (2,4)	3 (7,4%)	1 (2,4)	6
>10 años	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)	4 (9,6)	3 (7,2)	8
Total	0 (0)	2 (4,8)	3 (7,4)	8 (19,6)	4 (9,8)	
IC 95%	0,0-8,6	0,6-16,5	1,5-19,9	6,2-33	2,7-23,1	
p ($\square \leq 1$)	1	0,12	0,0161	<0,0001	0,0015	

IC: Intervalo de confianza

Entre los cónyuges de los pacientes, no identificamos tendencias estadísticamente significativas en relación al abandono o cambio laboral (en ambos casos $p > 0,05$) aunque sí que observamos una ligera tendencia estadísticamente significativa en

relación al **cambio de horario o la solicitud de permisos no retribuidos**. El principal impacto laboral fue la **solicitud de vacaciones** para el cuidado de los pacientes ($p < 0,0001$).

En relación al rango temporal del diagnóstico del paciente se aprecia que la frecuencia de impacto se incrementa cuando el tiempo hasta el diagnóstico también lo hace.

3.1.3.- Tiempo transcurrido hasta el diagnóstico vs. Percepción de carga económica y gasto en medicamentos

En este bloque realizamos la asociación del elemento temporal entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico en los aspectos económicos referentes a la percepción de carga y a los gastos en medicamentos en el trimestre anterior a la realización del cuestionario.

En la TABLA 52, recogemos los gastos en función del tiempo al diagnóstico.

TABLA 52. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Gasto mensual en medicamentos 3 meses anteriores

n=41	< 100 euros n (%)	100-500 euros n (%)	> 500 euros n (%)	Total
< 1 año	1 (2,4)	0 (0)	0 (0)	1 (2,4)
1-5 años	11 (26,8)	4 (9,8)	1 (2,4)	16 (39,0)
5-10 años	6 (14,6)	5 (12,2)	0 (0)	11 (26,8)
> 10 años	6 (14,6)	5 (12,2)	2 (4,9)	13 (31,7)
Total	24 (58,5)	14 (34,1)	3 (7,3)	41 (100)
IC 95%	42,2-75	18,4-50	1,5-20	
p ($\chi^2 \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	0,0161	

IC: Intervalo de confianza

En la tabla de contingencia se observa que un 58,5% de las familias presentaban un gasto inferior a 100 euros y un 34,1% entre 100-500 euros, quedando un 7,3% residual en gastos superiores a 500 euros. No podemos establecer relación con el rango temporal del diagnóstico de los pacientes en función de las frecuencias de eventos registrados.

En la TABLA 53 recogemos la percepción de carga económica en relación al tiempo al diagnóstico.

TABLA 53. Acromegalia. Tiempo hasta el diagnóstico vs. Percepción de carga económica

n=41	Sí supone carga n (%)
< 1 año	0 (0)
1-5 años	7 (17,1)
5-10 años	6 (14,6)
> 10 años	7 (17,1)
Total	20 (48,8)
IC 95%	32,3-65,3
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001

IC= Intervalo de confianza

El 48,8% de las familias ($p < 0,0001$) consideran la patología como una carga económica aunque no se aprecia relación con el rango temporal al diagnóstico del paciente.

3.2.- Análisis asociativo para SXF

Sin duda son muchos los factores que contribuyen a la carga total de los cuidadores en esta patología, tales como los ingresos de la familia, tipo de mutación, la edad del hijo afectado o la cantidad de tiempo dedicado a su atención. La literatura analizada destaca el **grado de afectación cognitivo (razonamiento, capacidad intelectual y de aprendizaje) y el comportamiento de los pacientes (irritabilidad, grado de empatía, hiperactividad y trastornos obsesivo-compulsivos)**, como elementos que son de relevancia a la hora de entender el impacto de la enfermedad en el entorno familiar³⁷.

Para valorar ese impacto en nuestra investigación, asociamos los grados de discapacidad cognitiva y de comportamiento de los pacientes con los siguientes variables:

- Salud física:
 - Patologías diagnosticadas en los familiares
 - Existencia de lesiones debidas a agresiones o por el manejo del paciente
- Salud sociolaboral:
 - Existencia o no de impacto laboral en los cuidadores
- Carga económica:
 - Percepción de carga económica

3.2.1.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Patologías en los familiares

En la TABLA 54, se recogen los porcentajes de familiares que presentaban algún problema de salud en relación a la capacidad de razonamiento del paciente con SXF.

TABLA 54. SXF. Afectación del razonamiento del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	2
Moderada	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (13,6)	1 (4,5)	5
Alta	1 (4,5)	3 (13,6)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	1 (4,5)	3 (13,6)	0 (0)	9
Muy alta	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	5
Total	3(13,6)	5 (22,7)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,3)	1 (4,5)	
IC 95%	2,9-35	7,8-45	0-15,4	0-15,4	1,12-29,1	0-15,4	1,12-29,1	14-58	0,11-22,8	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,04	1	0,04	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

En relación a la identificación de impactos en los familiares, no se identificó impacto en estrés, depresión ni ansiedad en hermanos de los pacientes, todos los intervalos de confianza contuvieron el cero y los valores de p no fueron estadísticamente significativos. Los **padres presentaron impacto en estrés y ansiedad $p < 0,05$** en ambos casos pero no en depresión, no localizándose ningún caso. **Las madres presentaron impacto en todas las categorías ($p < 0,05$ en todos los casos)** aunque este fue muy reducido en depresión con sólo dos casos y una $p = 0,04$.

En relación al nivel de afectación de los pacientes, los pocos casos de afectación en padres no se alinean nunca con las afectaciones muy altas, sino que aparecen en las tres categorías de menos afectación. Por el contrario, **las madres nunca presentaron impacto si el paciente no lo tiene**. De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 2 ocasiones entre padres, madres y hermanos, el paciente no tenía afectación en su capacidad de razonamiento, en 5 ocasiones tenía una afectación moderada, en 9 ocasiones una afectación alta y en 5 una afectación muy alta. No es posible determinar un grado de afectación con más impacto que otro en la salud emocional de los familiares.

En la TABLA 55, analizamos el impacto en la salud emocional del grado de afectación en la capacidad intelectual de los pacientes.

TABLA 55. SXF. Afectación intelectual del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	2 (9)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	1 (4,5)	3 (13,6)	1 (4,5)	9
Alta	1 (4,5)	3 (13,6)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	1 (4,5)	4 (18)	0 (0)	10
Muy alta	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	2
Total	3 (13,6)	5 (22,6)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	2,9-35	7,1-45,3	0,0-15,4	0,0-15,4	1,1-29,2	0,0-15,4	1,1-29,2	14-59	0,1-23	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,003	<0,0001	1	1	0,04	1	0,04	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Tal y como se ha comentado en la tabla anterior, sólo padres y madres presentan impacto siendo estas últimas las que presentan mayores frecuencias. De nuevo se observa que **si el paciente no tiene afectación, la madre tampoco presenta impacto**.

De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, todos los pacientes mostraban algún grado de afectación: en 9 ocasiones fue moderada, en 10 ocasiones una afectación alta y en 2 una afectación muy alta.

En la TABLA 56, analizamos el impacto en la salud emocional de la capacidad de aprendizaje de los pacientes.

TABLA 56. SXF. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	2
Moderada	1 (4,5)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (13,6)	1 (4,5)	6
Alta	1 (4,5)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	1 (4,5)	3 (13,6)	0 (0)	8
Muy alta	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	5
Total	3 (13,6)	5 (22,6)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	3-35	7,8-45,3	0-15,4	0-15,4	1,1-29	0-15,4	1,1-29	14-59	0,1-23	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,0405	1	0,0405	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Al igual que en los casos anteriores, no se identificó impacto en estrés, depresión, ansiedad ni trastornos del sueño en hermanos y sí en padres y madres. Nuevamente no se aprecia impacto en madres de pacientes sin afectación y sí en padres. De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 3 ocasiones, el paciente no tenía afectación en su capacidad de aprendizaje,

en 6 ocasiones tenía una afectación moderada, en 8 ocasiones una afectación alta y en 5 una afectación muy alta.

En la TABLA 57, comenzamos a analizar los elementos **comportamentales** de los pacientes y en ella, recogemos el grado de irritabilidad y su impacto en los familiares.

TABLA 57. SXF. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	1 (4,5)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	1 (4,5)	3 (13,6)	0 (0)	8
Moderada	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	1 (4,5)	1 (4,5)	4
Alta	1 (4,5)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	6
Muy alta	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	3
Total	3 (13,6)	5 (22,7)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	3-35	7,8-45,3	0-15,4	0-15,4	1,1-29	0-15,4	1,1-29	14-59	0,1-23	
p ($\prod \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,0405	1	0,0405	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

En este caso, tanto las madres como los padres, presentan impacto aunque el paciente no tenga afectación de comportamientos de irritabilidad lo cual parece limitar el impacto. De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 8 ocasiones, el paciente no mostraba irritabilidad, en 4 ocasiones tenía una afectación moderada, en 6 ocasiones una afectación alta y en 3 una afectación muy alta.

En la TABLA 58 asociamos el grado de afectación en la empatía del paciente con los impactos en la salud emocional de los familiares.

TABLA 58. SXF. Grado de empatía del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	2 (9,1)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	2 (9,1)	0 (0)	7
Moderada	0 (0)	3 (13,6)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	3 (13,6)	1 (4,5)	9
Alta	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (13,6)	0 (0)	4
Muy alta	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1
Total	3 (13,6)	5 (22,7)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	3-35	7,8-45,3	0-15,4	0-15,4	1,1-29	0-15,4	1,1-29	14-59	0,1-23	
p ($\prod \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,0405	1	0,0405	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Como en la TABLA anterior, existen padres y madres con estrés y ansiedad cuyos hijos no tenían problemas de empatía lo que parece limitar el impacto de este elemento.

De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 7 ocasiones, el paciente no tenía afectada su capacidad de empatía, en 9 ocasiones tenía una afectación moderada, en 4 ocasiones una afectación alta y en 1 una afectación muy alta por lo que no es posible establecer un grado de afectación que tenga más impacto en la salud emocional de los familiares.

En la siguiente TABLA número 59, contraponemos el grado de hiperactividad del paciente con el impacto en la salud emocional de los familiares.

TABLA 59. SXF. Grado de hiperactividad del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	2 (9,1)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	1 (4,5)	0 (0)	6
Moderada	0 (0)	3 (13,6)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	4 (18,2)	1 (4,5)	10
Alta	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	2
Muy alta	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	3
Total	3 (13,6)	5 (22,7)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	3-35	7,8-45,3	0-15,4	0-15,4	1,1-29	0-15,4	1,1-29	14-59	0,1-23	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,0405	1	0,0405	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

De entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 6 ocasiones, el paciente no mostraba hiperactividad, en 10 ocasiones tenía una afectación moderada, en 2 ocasiones una afectación alta y en 3 una afectación muy alta por lo que, de nuevo, no es posible establecer un grado de afectación que tenga más impacto en la salud emocional de los familiares.

En la TABLA 60 contraponemos la presencia de trastornos obsesivo-compulsivos en los pacientes con el impacto en los familiares.

TABLA 60. SXF. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos vs. Patologías en cuidadores

N=22	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total (freq.)
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	
Sin afectación	2 (9,1)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	2 (9,1)	2 (9,1)	0 (0)	9
Moderada	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	4 (18,2)	1 (4,5)	8
Alta	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0
Muy alta	1 (4,5)	1 (4,5)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	4
Total	3 (13,6)	5 (22,7)	0 (0)	0 (0)	2 (9,1)	0 (0)	2 (9,1)	8 (36,4)	1 (4,5)	
IC 95%	3-35	7,8-45,3	0-15,4	0-15,4	1,1-29	0-15,4	1,1-29	14-59	0,1-23	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0027	<0,0001	1	1	0,0405	1	0,0405	<0,0001	0,3967	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Al cruzar estos datos con el grado de afectación de los pacientes, de entre todos los familiares que mostraron trastornos de estrés, depresión y/o ansiedad, en un total de 9 ocasiones, el paciente no presentaba comportamientos obsesivos-compulsivos, en 8 ocasiones tenía una afectación moderada, en 0 ocasiones una afectación alta y en 4 una afectación muy alta por lo tanto, no es posible establecer un grado de afectación que tenga más impacto en la salud emocional de los familiares.

3.2.2.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Lesiones en los familiares

En las siguientes tablas analizamos el impacto de los problemas cognitivos y conductuales de los pacientes en contraposición con la salud física de los familiares y más concretamente, con la presencia de lesiones debidas a agresiones o por el manejo del paciente.

En la TABLA 61, asociamos la capacidad de razonamiento del paciente a la existencia de lesiones.

TABLA 61. SXF. Afectación del razonamiento del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	2 (9,1)	0 (0)	2
Alta	1 (4,5)	1 (4,5)	2
Muy alta	1 (4,5)	1 (4,5)	2
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

Un total de 4 familias de las 22 (18,2%) reportaron **lesiones por agresiones** con significación estadística $p < 0,05$ y en 2 por manejo (9,15%) pero en este caso, con una significación estadística muy leve $p = 0,0405$. En todos los casos de lesiones, el paciente tenía algún grado de alteración en su capacidad de razonamiento. En el caso de lesiones por agresión, en 2 ocasiones el paciente tenía una afectación moderada, en 1 alta y en 1 muy alta. En el caso de lesiones por manejo, en un caso el grado de afectación era alto y en otro muy alto. En ninguno de estos casos podemos establecer tendencias a la vista de resultados de frecuencia que indique que el grado de afectación del paciente pueda determinar el tipo de impacto en los familiares.

En la TABLA 62 asociamos el grado de discapacidad intelectual a la presencia de lesiones.

TABLA 62. SXF. Afectación intelectual del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	2 (9,1)	0 (0)	2
Alta	0 (0)	0 (0)	0
Muy alta	2 (9,1)	2 (9,1)	4
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los casos de lesiones, el paciente tenía grado de afectación en su capacidad intelectual. En el caso de lesiones por agresión, en 2 ocasiones el paciente tenía una afectación moderada y en 2, muy alta. En el caso de lesiones por manejo, en 2 casos la capacidad intelectual tenía un grado muy alto de afectación. A pesar de contar con un número reducido de impactos (un total de 6), 4 de ellos se dieron cuando el paciente tenía una afectación intelectual muy alta.

En la TABLA 63 asociamos la capacidad de aprendizaje del paciente con la aparición de lesiones en el entorno familiar.

TABLA 63. SXF. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	3 (13,6)	1 (4,5)	4
Alta	1 (4,5)	1 (4,5)	2
Muy alta	0 (0)	0 (0)	0
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los **casos de lesiones, el paciente tenía grado de afectación** en su capacidad de aprendizaje. En el caso de lesiones por agresión, en 3 ocasiones el paciente tenía una afectación moderada y en 1, muy alta. En el caso de lesiones por manejo, en un caso el grado de afectación era moderado y en otro alto. En ninguno de estos casos, podemos proponer una tendencia sobre que el grado de afectación pueda determinar el tipo de afectación de los familiares.

En la TABLA 64 se relaciona el nivel de irritabilidad del paciente con la aparición de lesiones en la familia.

TABLA 64. SXF. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	0 (0)	0 (0)	0
Alta	1 (4,5)	0 (0)	1
Muy alta	3 (13,6)	2 (9,1)	5
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los **casos de lesiones, el paciente mostraba comportamientos de irritabilidad**. En el caso de lesiones por agresión, en 1 ocasión el paciente tenía una afectación alta y en 3 muy alta. En el caso de lesiones por manejo, en 2 casos, el grado era muy alto. Es notorio que 5 de los 6 impactos se producen cuando el paciente tenía una irritabilidad muy alta.

En la TABLA 65 asociamos el grado de empatía del paciente con las lesiones físicas en la familia.

TABLA 65. SXF. Grado de empatía del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	0 (0)	0 (0)	0
Alta	1 (4,5)	1 (4,5)	2
Muy alta	3 (13,6)	1 (4,5)	4
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Pi \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los casos de lesiones, el paciente tenía problemas de empatía. En el caso de lesiones por agresión, en 1 ocasión el paciente tenía una afectación alta y en 3 muy alta. En el caso de lesiones por manejo, en 1 caso el grado de afectación era alto y en otro muy alto. Un total de 4 impactos de 6 se dieron con pacientes con afectación en la empatía muy alta.

En la TABLA 66 asociamos la hiperactividad del paciente con la aparición de lesiones.

TABLA 66. SXF. Grado de hiperactividad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	0 (0)	0 (0)	0
Alta	1 (4,5)	0 (0)	1
Muy alta	3 (13,6)	2 (9,1)	5
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Pi \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los casos de lesiones, el paciente presentaba problemas de hiperactividad. En el caso de lesiones por agresión, en 1 ocasión el paciente tenía una afectación alta y en 3 muy alta. En el caso por manejo, ambos casos tenían un grado alto de afectación en relación a la hiperactividad. En 5 de 6 impactos, los pacientes presentaban problemas de hiperactividad muy altos.

En la TABLA 67 vinculamos la presencia en el paciente de trastornos obsesivos compulsivos con la existencia de lesiones en la familia.

TABLA 67. SXF. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=22	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	0
Moderada	0 (0)	0 (0)	0
Alta	1 (4,5)	1 (4,5)	2
Muy alta	3 (13,6)	1 (4,5)	4
Total	4 (18,2)	2 (9,1)	
IC 95%	5,2-40,3	1,1-29,1	
p ($\Gamma \leq 1$)	0,0001	0,0405	

IC: Intervalo de confianza

En todos los casos de lesiones, el paciente tenía afectada su capacidad de razonamiento. En el caso de lesiones por agresión, en 1 ocasión el paciente tenía una afectación alta y en 3 muy alta. En las lesiones por manejo, en un caso el grado de afectación era alto y en otro muy alto. En este caso, 4 de 6 impactos tuvieron lugar con afectaciones muy altas en relación a comportamientos obsesivo-compulsivos.

3.2.3.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Impacto laboral en la familia

En la TABLA 68 se reflejan las 19 familias que sufrieron algún cambio laboral como consecuencia de la presencia de SXF en la familia en relación al tipo de problema cognitivo y el grado de afectación del paciente.

TABLA 68. SXF. Afectación cognitiva del paciente vs. Impacto laboral en la familia

N=22	Razonamiento n (%)	Intelectual n (%)	Aprendizaje n (%)	Total (frecuencias)
Sin afectación	0 (0)	0 (0)	1 (4,5)	1
Moderada	10 (45,5)	11 (50)	12 (54,5)	33
Alta	6 (27,3)	6 (27,3)	4 (18,2)	16
Muy alta	3 (13,6)	2 (9,1)	2 (9,1)	7
Total	19 (86,4)	19 (86,4)	19 (86,4)	
IC 95%	65-97	65-97	65-97	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

En todos los casos, las familias que tuvieron algún impacto laboral (86,4% del total, $p < 0,001$) se correspondían con pacientes con algún grado de afectación cognitiva en el paciente. En un total de 33 casos entre problemas de razonamiento, intelectuales o de aprendizaje, el grado de afectación cognitiva era moderado, en 16 casos era alto y en 7 era muy alto. Sin embargo, en 1 caso, un paciente no tenía afectación en el

aprendizaje pero la familia tuvo impacto laboral. Este hecho, junto con que las frecuencias no establecen tendencias claras, no es posible determinar estadísticamente el impacto del grado de afectación cognitivo en el ámbito laboral de los familiares, aunque sí podemos establecer de manera estadísticamente significativa que **la afectación cognitiva influye en la situación laboral de las familias**, aunque no el grado de afectación. A nivel descriptivo, se puede observar que aparece el mayor grado de impacto a niveles de afectación cognitiva moderada.

En la TABLA 69 se reflejan las 19 familias que sufrieron algún cambio laboral en relación al tipo de problema conductual y el grado de afectación del paciente.

TABLA 69. SXF. Afectación conductual del paciente vs. Impacto laboral en la familia

N=22	Irritabilidad n (%)	Empatía n (%)	Hiperactividad n (%)	TOC n (%)	Total (frecuencias)
Sin afectación	5 (22,7)	6 (27,3)	3 (13,6)	2 (9,1)	16
Moderada	5 (22,7)	7 (31,8)	7 (31,8)	12 (54,5)	31
Alta	5 (22,7)	3 (13,6)	5 (22,7)	1 (4,5)	14
Muy alta	4 (18,2)	3 (13,6)	4 (18,2)	4 (18,2)	15
Total	19 (86,4)	19 (86,4)	19 (86,4)	19 (86,4)	
IC 95%	65-97	65-97	65-97	65-97	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

En un total de 16 casos, el paciente no mostraba alteraciones, en 31 casos, el grado de afectación conductual era moderado, en 14 casos era alto y en 15 era muy alto.

3.2.4.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Percepción de carga económica

En la TABLA 70 se recogen la asociación entre el nivel de afectación cognitivo del paciente y la percepción de carga económica por parte de las familias. La mayoría de ellas, 20 familias, respondieron afirmativamente a la percepción de carga.

TABLA 70. SXF. Afectación cognitiva del paciente vs. Percepción de carga económica

N=22	Razonamiento n (%)	Intelectual n (%)	Aprendizaje n (%)	Total (freq.)
Sin afectación	Sí supone carga 0 (0)	Sí supone carga 0 (0)	Sí supone carga 1 (4,5)	1
Moderada	10 (45)	11 (50)	12 (54,5)	33
Alta	7 (31,8)	6 (27,3)	4 (18,2)	17
Muy alta	3 (13,6)	3 (13,6)	3 (13,6)	9
Total	20 (90,8)	20 (90,8)	20 (90,8)	
IC 95%	70,8-98,9	70,8-98,9	70,8-98,9	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

Al igual que sucedía en el caso del impacto laboral, en las familias que perciben la enfermedad como una carga económica (90,8% de todas las familias $p < 0,0001$), los pacientes tenían algún grado de alteración cognitiva salvo en un caso que el paciente no tenía afectada la capacidad de aprendizaje.

En 33 casos el grado de afectación era moderado, en 17 era alto y en 9 era muy alto. En las familias que no perciben la enfermedad como carga económica, ningún paciente mostraba sintomatología cognitiva.

En la TABLA 71 se recogen las asociaciones que reflejan el impacto del nivel de afectación conductual del paciente en la percepción de carga económica.

TABLA 71. SXF. Afectación conductual vs. Percepción de carga económica

	Irritabilidad n (%)	Empatía n (%)	Hiperactividad n (%)	TOC n (%)	
N=22	Sí supone carga	Sí supone carga	Sí supone carga	Sí supone carga	Total (freq.)
Sin afectación	5 (22,7)	7 (31,8)	3 (13,6)	2 (9,1)	17
Moderada	5 (22,7)	7 (31,8)	7 (31,8)	13 (59,1)	32
Alta	6 (27,3)	3 (13,6)	6 (27,3)	1 (4,5)	16
Muy alta	4 (18,2)	3 (13,6)	4 (18,2)	4 (18,2)	15
Total	20 (90,8)	20 (90,8)	20 (90,8)	20 (90,8)	
IC 95%	70,8-98,9	70,8-98,9	70,8-98,9	70,8-98,9	
p ($\chi^2 \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

Ya se ha comentado que entre las familias que perciben la enfermedad como una carga económica (90,8% de todas las familias $p < 0,0001$), en 17 ocasiones, entre afectación de la irritabilidad, la empatía, la hiperactividad y TOC, los pacientes no mostraban alteraciones de comportamiento. Aún así, las familias sí percibían carga económica.

Las frecuencias en los casos de pacientes con alteraciones conductuales, no permiten establecer éstos como origen de la percepción de carga económica en las familias. En 17 casos el paciente no presentaba ninguna afectación de comportamiento, en 32 casos el grado de afectación era moderado, en 16 era alto y en 15 era muy alto. Por lo tanto, el impacto de los trastornos de comportamiento del paciente **tienen un impacto limitado** en la percepción de carga económica de las familias.

En las familias que no perciben la enfermedad como carga económica, ningún paciente mostraba sintomatología en la conducta.

3.3.- Análisis asociativo para DMD

En el caso de la DMD, los problemas funcionales comienzan entre los 2 y los 5 años de edad con una pérdida rápida y progresiva de la funcionalidad muscular y debilidad que conlleva a una pérdida de la capacidad ambulatoria antes de los 12 años. Esto tiene un impacto significativo en la autonomía del paciente y, a medida que la distrofia progresa desde los miembros inferiores a los músculos del resto del cuerpo, se producen problemas respiratorios y cardiomiopatías que provocan, en la mayoría de casos, una muerte temprana del paciente. Los avances en las medidas de soporte y el mejor manejo de las comorbilidades del paciente han modificado los patrones de supervivencia permitiendo que los pacientes aumenten su expectativa de vida⁴³.

Aunque no todos los pacientes de DMD tienen dificultades psicosociales ni cognitivas, en la literatura sí se han descrito casos en los que pueden aparecer algunas de estas alteraciones^{44,45}:

- Deficiencias en el desarrollo del lenguaje, comprensión y memoria a corto plazo y problemas de aprendizaje.
- Dificultad con las interacciones sociales y/o hacer amistades (es decir, inmadurez social, falta de habilidades sociales, retraimiento o aislamiento de sus compañeros).
- Ansiedad y preocupación que puede derivar en problemas de interacción y cohesión familiar.
- Existe un mayor riesgo de trastornos neuroconductuales y de desarrollo neurológico, incluyendo trastornos del espectro autista, trastorno de atención con hiperactividad (TDAH) y trastorno obsesivocompulsivo (TOC).
- Pueden aparecer problemas de desajuste emocional y depresión. La ansiedad también puede ser un problema que se agrava por déficits en la flexibilidad mental y adaptabilidad es decir, un proceso de pensamiento muy rígido. Esto también puede dar lugar a comportamiento de oposición/argumentativo y problemas de temperamento.

Son por tanto la **situación de motricidad y de ambulación** de los pacientes y los **aspectos cognitivos y comportamentales** los que la literatura identifica como los principales generadores de carga en los cuidadores. En nuestro análisis y ya que el 77% de los pacientes se encontraban en fase ambulatoria, nos concentramos en el grado de afectación del estado cognitivo y conductual de los pacientes con los siguientes impactos:

- Salud física:
 - Patologías diagnosticadas en los familiares
 - Existencia de lesiones debidas a agresiones o por el manejo del paciente
- Salud sociolaboral:
 - Existencia o no de impacto laboral en los cuidadores
- Carga económica:
 - Percepción de carga económica

3.3.1.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Patologías en los familiares

Tal y como se indica en el apartado descriptivo, de las 33 familias participantes, 12 de ellas no reportaron patologías dentro de la unidad familiar mientras que en 21 de los casos, sí que existía algún miembro en tratamiento. Los hermanos eran los menos afectados (0 casos) seguidos de los padres (15 casos) y las madres (21 casos). El **estrés y la ansiedad** eran las patologías más comúnmente diagnosticadas en los familiares.

En la TABLA 72, se recogen los porcentajes de familiares que presentaban algún problema de salud en relación a la capacidad de razonamiento del paciente de DMD.

TABLA 72. DMD. Afectación del razonamiento del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	4 (12,1)	9 (27,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	5 (15,2)	0 (0,0)	8 (24,2)	10 (30,3)	0 (0,0)	39
Moderada	2 (6,1)	3 (12,1)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (6,1)	0 (0,0)	1 (3,0)	3 (9,1)	0 (0,0)	11
Alta	0 (0,0)	1 (3,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,0)	0 (0,0)	2
Muy alta	0 (0,0)	1 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Como hemos mencionado, no se detectó impacto en estrés, depresión ni ansiedad en hermanos de pacientes, todos los intervalos de confianza tuvieron valor cero y los valores de p no fueron estadísticamente significativos. Los **padres presentaron estrés, ansiedad y depresión p<0,05** en todos casos aunque la significación

estadística fue mas ligera en éste último caso. Las **madres presentaron impacto en todas las categorías, $p < 0,05$** de manera estadísticamente significativa.

En cuanto al análisis descriptivo del grado de afectación en la capacidad de razonamiento del paciente, en 39 ocasiones los padres y madres con patologías se alinearon con pacientes sin afectación y en 11 ocasiones con afectación moderada por lo que el grado de afectación en la capacidad de razonamiento del paciente no parece ser un generador de trastorno emocional para los familiares.

En la TABLA 73, analizamos el impacto que los diferentes niveles de alteración intelectual del paciente tienen en la salud emocional de los familiares.

TABLA 73. DMD. Afectación intelectual del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	6 (18,2)	12 (39,4)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	10 (30,3)	0 (0,0)	47
Moderada	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (6,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (6,0)	0 (0,0)	5
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0
Muy alta	0 (0,0)	1 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
$p (\chi^2)$	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Al igual que en la tabla anterior, sólo padres y madres presentaron impacto. No observamos una relación directa entre el nivel de deterioro intelectual del paciente y la repercusión en los familiares. Un total de 47 personas entre padres, madres y hermanos de 53 totales, presentaron estrés, depresión y/o ansiedad sin deterioro intelectual en el paciente.

En la TABLA 74, analizamos el impacto en la salud emocional de los familiares del grado de afectación en la capacidad de aprendizaje de los pacientes.

TABLA 74. DMD. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	4 (12,1)	9 (27,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	5 (15,1)	0 (0,0)	8 (27,3)	8 (27,3)	0 (0,0)	37
Moderada	2 (6,06)	3 (9,1)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (9,1)	0 (0,0)	9
Alta	0 (0,0)	2 (6,06)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (6,06)	0 (0,0)	5
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,0)	1 (0,0)	0 (0,0)	2
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P= padre, M= madre, H= hermano IC: Intervalo de confianza

Al igual que en los casos anteriores, no se aprecian valores que expliquen los estados de estrés, ansiedad y depresión de los familiares según la capacidad de aprendizaje de los pacientes. Un total de 37 personas entre padres, madres y hermanos de 53 totales, presentaron estrés, depresión y/o ansiedad a pesar de no presentar afectación los pacientes.

De estas tres tablas, se deduce que deben haber otras causas de las patologías emocionales de los familiares diferentes a los problemas cognitivos del paciente.

Con la TABLA 75, comenzamos a analizar los elementos comportamentales de los pacientes y en ella, recogemos el grado de irritabilidad y su impacto en los familiares.

TABLA 75. DMD. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	1 (3,03)	2 (6,06)	0 (0,0)	1 (3,03)	3 (9,1)	0 (0,0)	2 (6,06)	4 (12,1)	0 (0,0)	13
Moderada	2 (6,06)	5 (15,1)	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (9,1)	0 (0,0)	4 (12,1)	5 (15,1)	0 (0,0)	19
Alta	3 (9,1)	6 (18,2)	0 (0,0)	2 (6,06)	1 (3,03)	0 (0,0)	3 (9,1)	5 (15,1)	0 (0,0)	20
Muy alta	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

En esta tabla apreciamos un cambio de tendencia en comparación a los problemas cognitivos de los pacientes. Un total de 40 personas de 53 entre padres, madres y hermanos entre padres, madres y hermanos presentaron estrés, depresión y/o ansiedad con afectación moderada, alta o muy alta de los pacientes. Aún así, en 13

ocasiones entre padres, madres y hermanos, existía impacto en familiares con pacientes que no presentan irritabilidad.

En la TABLA 76 asociamos el grado de afectación en la empatía del paciente con los impactos en la salud emocional de los familiares.

TABLA 76. DMD. Grado empatía del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	4 (12,1)	8 (27,3)	0 (0,0)	2 (6,06)	5 (15,1)	0 (0,0)	6 (18,2)	7 (21,2)	0 (0,0)	32
Moderada	2 (6,06)	6 (18,2)	0 (0,0)	1 (3,03)	2 (6,06)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	21
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

El grado de afectación en la empatía del paciente no parece ser un elemento determinante en la aparición de trastornos emocionales en los familiares ya que ningún paciente con afectación alta o muy alta en ese aspecto impactaba negativamente en los familiares. Un total de 32 personas entre padres, madres y hermanos de un total de 53, presentaron estrés, depresión y/o ansiedad a pesar de no mostrar afectación los pacientes. No es posible, por tanto, establecer un grado de afectación que tenga más impacto en la salud emocional de los familiares.

TABLA 77. DMD. Grado de hiperactividad del paciente vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	4 (12,1)	8 (24,2)	0 (0,0)	3 (9,1)	4 (12,1)	0 (0,0)	7 (21,2)	9 (27,3)	0 (0,0)	35
Moderada	2 (6,1)	5 (15,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (6,06)	0 (0,0)	2 (6,06)	4 (12,1)	0 (0,0)	15
Alta	0 (0,0)	1 (3,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	3
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

Nuevamente, no se aprecia una relación entre el grado de hiperactividad del paciente y el impacto en la salud emocional de los familiares. Un total de 35 personas entre

padres, madres y hermanos de 53 totales, presentaron estrés, depresión y/o ansiedad a pesar de no presentar afectación los pacientes.

En la TABLA 78 contraponemos la presencia de trastornos obsesivo-compulsivos en los pacientes con el impacto en los familiares.

TABLA 78. DMD. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos vs. Patologías en cuidadores

N=33	Estrés n (%)			Depresión n (%)			Ansiedad n (%)			Total
	P	M	H	P	M	H	P	M	H	Freq.
Sin afectación	3 (9,01)	7 (21,2)	0 (0,0)	2 (6,1)	4 (12,1)	0 (0,0)	6 (18,1)	8 (24,2)	0 (0,0)	30
Moderada	3 (9,01)	5 (15,2)	0 (0,0)	1 (3,03)	3 (9,1)	0 (0,0)	3 (9,01)	5 (15,2)	0 (0,0)	20
Alta	0 (0,0)	2 (6,1)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,03)	0 (0,0)	3
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0
Total	6 (18,2)	14 (42,3)	0 (0,0)	3 (9,1)	7 (21,2)	0 (0,0)	9 (27,3)	14 (42,3)	0 (0,0)	
IC 95%	7-35,5	24-61	0-10,5	2-24,3	5,7-36,7	0-10,5	10,5-44	24-61	0-10,5	
p ($\Gamma \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	1,0	0,0087	<0,0001	1,0	<0,0001	<0,0001	1,0	

P: padre, M: madre, H: hermano IC: Intervalo de confianza

De nuevo, no se aprecia una relación entre la presencia de TOC en el paciente y el impacto en la salud emocional de los familiares ya que un total de 30 personas entre padres, madres y hermanos de 53 totales, presentaron estrés, depresión y/o ansiedad a pesar de no presentar afectación los pacientes. No es posible establecer un grado de afectación que tenga más impacto en la salud emocional de los familiares.

3.3.2.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Lesiones en los familiares

En las siguientes tablas analizamos el impacto de los problemas cognitivos y conductuales de los pacientes en contraposición con la salud física de los familiares y más concretamente, con la presencia de lesiones debidas a agresiones o por el manejo del paciente.

En la TABLA 79, asociamos la capacidad de razonamiento del paciente a la existencia de lesiones.

TABLA 79. DMD. Afectación del razonamiento del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	11 (33,3)	11 (33,3)
Moderada	0 (0,0)	2 (6,1)	2 (6,1)
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p ($\Gamma \leq 1$)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

De las 33 familias participantes, ninguna reportó haber sufrido lesiones como consecuencia de agresiones y 13 familias (37,1%) sufrieron lesiones por manejo del paciente $p < 0,005$.

De las 13 familias que sufrieron lesiones por manejo, 11 de ellas el paciente tenía una capacidad normal de razonamiento. En ninguno de estos casos podemos establecer tendencias a la vista de los resultados de frecuencia que determine cuál es el nivel de afectación del paciente que más impacta en los familiares.

En la TABLA 80 asociamos el grado de discapacidad intelectual a la presencia de lesiones.

TABLA 80. DMD. Afectación intelectual del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	13 (37,1)	13 (37,1)
Moderada	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p ($\Gamma \leq 1$)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

La **capacidad intelectual del paciente, no guarda relación con las lesiones por manejo** sufridas por los familiares. De las 13 familias que sufrieron alguna lesión por manejo del paciente, en todas ellas el paciente tenía una capacidad intelectual normal.

En la TABLA 81 asociamos la capacidad de aprendizaje del paciente con la aparición de lesiones en el entorno familiar.

TABLA 81. DMD. Afectación del aprendizaje del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	10 (30,3)	10 (30,3)
Moderada	0 (0,0)	3 (9,1)	3 (9,1)
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p ($\chi^2 \leq 1$)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

La **capacidad de aprendizaje del paciente, no guarda relación con las lesiones por manejo** sufridas por los familiares. De las 13 familias que sufrieron alguna lesión por manejo del paciente, en 10 de ellas el paciente tenía una capacidad normal de razonamiento.

Con la TABLA 82 comenzamos con las variables referente a aspectos de comportamiento y en ella se relaciona el nivel de irritabilidad del paciente con la aparición de lesiones en la familia.

TABLA 82. DMD. Grado de Irritabilidad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	2 (6,1)	2 (6,1)
Moderada	0 (0,0)	8 (24,2)	8 (24,2)
Alta	0 (0,0)	3 (9,1)	3 (9,1)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p ($\chi^2 \leq 1$)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

Se observa una tendencia a que un nivel moderado o alto de irritabilidad en el paciente se asocie con más casos de lesiones en la familia. En un total de 11 familias de las 13 que sufrieron lesiones, los pacientes tenían una afectación moderada o alta de la irritabilidad.

En la TABLA 83, asociamos el grado de afectación en la empatía del paciente con las lesiones físicas en la familia.

TABLA 83. DMD. Grado de empatía del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	9 (27,3)	9 (27,3)
Moderada	0 (0,0)	4 (12,1)	4 (12,1)
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p (χ^2)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

De un total de 13 familias que sufrieron lesiones por manejo del paciente, en 9 de ellas el paciente tenía un nivel de empatía normal y sólo en 4 de ellas, una afectación moderada. No es por tanto posible establecer tendencias que relacionen este parámetro como un generador de riesgo de salud física para las familias.

En la TABLA 84, asociamos el grado de hiperactividad del paciente con las lesiones físicas en la familia.

TABLA 84. DMD. Grado de hiperactividad del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	10 (30,3)	10 (30,3)
Moderada	0 (0,0)	3 (9,1)	3 (9,1)
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p (χ^2)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

De la misma forma que en la tabla anterior, **la hiperactividad no parece ser un elemento de impacto en la aparición de lesiones en la familia.** De las 13 familias que sufrieron lesiones, en 10 de ellas el paciente no tenía hiperactividad.

En la TABLA 85 vinculamos la presencia en el paciente de trastornos obsesivos compulsivos con la existencia de lesiones en la familia.

TABLA 85. DMD. Grado de Trastornos Obsesivos Compulsivos del paciente vs. Lesiones físicas en los cuidadores

N=33	Lesiones por agresión n (%)	Lesiones por manejo n (%)	Total
Sin afectación	0 (0,0)	7 (21,2)	7 (21,2)
Moderada	0 (0,0)	5 (15,2)	5 (15,2)
Alta	0 (0,0)	1 (3,0)	1 (3,0)
Muy alta	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Total	0 (0,0)	13 (37,1)	
IC 95%	0-10,6	21,2-57,6	
p ($\chi^2 \leq 1$)	1,000	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

De un total de 13 familias que sufrieron lesiones por manejo, en 6 de ellas el paciente tenía un nivel moderado o alto de trastornos obsesivo compulsivos pero en 7 no tenían afectación por lo que no podemos establecer tendencias que identifiquen este problema de los pacientes con el riesgo de los familiares.

3.3.3.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Impacto laboral en la familia

En la TABLA 86 se reflejan las 26 familias (78,8% p<0,05) que sufrieron algún cambio laboral como consecuencia de la presencia de DMD en relación al tipo de problema cognitivo y el grado de afectación del paciente.

TABLA 86. DMD. Afectación cognitiva del paciente vs. Impacto laboral en la familia

N=33	Razonamiento n (%)	Intelectual n (%)	Aprendizaje n (%)	Total (frecuencias)
Sin afectación	18 (54,5)	22 (66,7)	16 (48,5%)	56
Moderada	7 (21,2)	3 (9,1)	8 (24,2)	18
Alta	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (3,0)	1
Muy alta	1 (3,0)	1 (3,0)	1 (3,0)	3
Total	26 (78,8)	26 (78,8)	26 (78,8)	
IC 95%	63,3-94,2	63,3-94,2	63,3-94,2	
p ($\chi^2 \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

En un total de 56 familias entre problemas de razonamiento, intelectuales y de aprendizaje en los pacientes, los familiares sufrieron cambios laborales sin la afectación en ninguno de estos parámetros en los pacientes por lo que su impacto es limitado en los familiares. Sí es cierto que en aquellos pacientes con impacto cognitivo, el impacto laboral en la familia fue elevado: 10 pacientes con afectación en el razonamiento y 8 familias sufrieron cambios laborales, 5 pacientes con capacidad

intelectual afectada y 4 familias sufrieron cambios laborales y 13 pacientes con afectación del aprendizaje y 10 familias sufrieron cambios laborales.

En la TABLA 106 se reflejan las 26 familias que sufrieron algún cambio laboral como consecuencia de la presencia de DMD en la familia en relación al tipo de problema conductual y el grado de afectación del paciente.

TABLA 87. DMD. Afectación conductual del paciente vs. Impacto laboral en la familia

N=33	Irritabilidad n (%)	Empatía n (%)	Hiperactividad n (%)	TOC n (%)	Total (frecuencias)
Sin afectación	7 (20)	16 (48,5)	20 (60,6)	15 (45,5)	58
Moderada	11 (33,3)	9 (27,2)	4 (12,1)	8 (24,2)	32
Alta	8 (24,2)	0 (0,00)	2 (6,1)	3 (9,1)	13
Muy alta	0 (0,00)	1 (3,0)	0 (0,00)	0 (0,00)	1
Total	26 (78,8)	26 (78,8)	26 (78,8)	26 (78,8)	
IC 95%	63,3-94,2	63,3-94,2	63,3-94,2	63,3-94,2	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

La interpretación en este caso es similar a la anterior ya que en un total de 57 familias entre problemas de razonamiento, intelectuales y de aprendizaje en los pacientes, los familiares sufrieron cambios laborales sin la afectación en la conducta de los pacientes. Sí es cierto que en aquellos pacientes con impacto conductual, el impacto laboral en la familia fue elevado: 28 pacientes con irritabilidad y 19 familias sufrieron cambios laborales, 15 pacientes con empatía afectada y 10 familias sufrieron cambios laborales, 10 pacientes con hiperactividad y 6 familias sufrieron cambios laborales y 16 pacientes con TOC y 11 familias sufrieron cambios laborales.

3.2.4.- Trastornos cognitivos y de comportamiento vs. Percepción de carga económica

En la TABLA 88 se recoge el impacto que el nivel de afectación cognitiva del paciente tiene en la percepción de carga económica por parte de las familias.

TABLA 88. DMD. Capacidad cognitiva del paciente vs. Percepción de carga económica

	Razonamiento n (%)	Intelectual n (%)	Aprendizaje n (%)	Total (freq.)
N=33	Sí supone carga	Sí supone carga	Sí supone carga	
Sin afectación	23 (69,7)	27 (81,8)	21 (63,6)	71
Moderada	7 (21,2)	4 (12,0)	8 (24,2)	19
Alta	1 (3,0)	0 (0,0)	2 (6,0)	3
Muy alta	1 (3,0)	1 (3,0)	1 (3,0)	3
Total	32 (97)	32 (97)	32 (97)	
IC 95%	84,3-99,9	84,3-99,9	84,3-99,9	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	

IC: Intervalo de confianza

De las 33 familias participantes, **32 de ellas (97% p<0,05) manifestaron que la DMD constituía una carga económica para la familia.** En un total de 71 casos entre trastornos del razonamiento, intelectual y de aprendizaje los pacientes no mostraban afectación pero sin embargo, las familias reportaron que consideraban la enfermedad como una carga económica. De 10 pacientes que tenían afectación del razonamiento, 9 familias percibían la enfermedad como una carga económica, 5 pacientes tenían alteraciones intelectuales y las 5 familias percibían la enfermedad como carga económica y finalmente, 13 pacientes tenían dificultades de aprendizaje y 11 familias tenían percepción de carga económica.

En la TABLA 89 se recogen las asociaciones que reflejan el impacto del nivel de afectación comportamental del paciente en la percepción de carga económica por parte de las familias.

TABLA 89 . DMD. Afectación conductual vs. Percepción de carga económica

N=33	Irritabilidad n (%)	Empatía n (%)	Hiperactividad n (%)	TOC n (%)	Total (freq.)
	Sí supone carga	Sí supone carga	Sí supone carga	Sí supone carga	
Sin afectación	8 (24,2)	18 (54,5)	24 (72,7)	19 (57,5)	69
Moderada	15 (45,4)	12 (36,4)	6 (18,0)	10 (30,0)	43
Alta	9 (27,3)	1 (3,0)	2 (6,0)	3 (9,0)	15
Muy alta	0 (0,0)	1 (3,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1
Total	32 (97)	32 (97)	32 (97)	32 (97)	
IC 95%	84,3-99,9	84,3-99,9	84,3-99,9	IC 95%	
p ($\Pi \leq 1$)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	p ($\Pi \leq 1$)	

IC: Intervalo de confianza

En un total de 69 casos entre trastornos de irritabilidad, hiperactividad, empatía y TOC, los pacientes no mostraban afectación pero sin embargo, las familias reportaron que consideraban la enfermedad como una carga económica. De 28 pacientes que tenían irritabilidad, 24 familias percibían la enfermedad como una carga económica, 15 pacientes tenían alteraciones de empatía y 14 de ellas percibían la enfermedad como carga económica, 10 pacientes sufrían hiperactividad y 8 familias reportaron percepción de carga económica y finalmente, 26 pacientes tenían trastornos obsesivo-compulsivos y 13 familias tenían percepción de carga económica.

DISCUSIÓN

DISCUSIÓN

Este apartado de discusión se presenta en dos partes. La primera de ella hace referencia a la discusión de los resultados descriptivos y asociativos de cada una de las patologías objeto de nuestra investigación y la segunda, a los comentarios sobre la metodología empleada y sus limitaciones, añadiéndose unas consideraciones finales.

Tal y como se ha justificado con anterioridad, estas tres patologías fueron elegidas debido a su diferente grado de dependencia según la naturaleza de la enfermedad. El objeto es valorar su impacto en los cuidadores y establecer, en la medida de lo posible, un análisis comparativo entre enfermedades y con los resultados de otros autores.

1.- RESULTADOS

1.1.- Acromegalia

En el estudio de esta patología, se analizaron datos relativos a 41 pacientes y a sus familiares. Los datos demográficos e identificativos recogidos en esta investigación coinciden con los de otros registros en España, ya que todos los pacientes participantes se encontraban en edad adulta y con mayor presencia de mujeres (65,9%) que de hombres (34,1%) en la línea de los datos aportados por el REA (Registro Español de Acromegalia)^{20,21}. El porcentaje de pacientes sometidos a cirugía y en tratamiento farmacológico es superior en nuestro estudio (95,1% y 92,7% respectivamente) que el 82% de intervenciones quirúrgicas y 85% de pacientes que reciben somatostatina identificados en el estudio de Mestron et al.²².

Tal y como se especifica en la introducción de esta Tesis, la literatura revisada se centra esencialmente en analizar el impacto de la patología en los propios pacientes así como los costes bajo un punto de vista social^{20,21,24,25}. No se han encontrado estudios equivalentes sobre el impacto en los familiares ni en España ni en otros países por lo que no nos es posible contrastar nuestros resultados con los de otros autores. En la bibliografía se señala que el retraso que suelen sufrir los pacientes desde el momento de la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final hace que desarrollen una serie de problemas físicos y emocionales²⁵. Esto se debe a la exposición prolongada y sostenida en el tiempo a un exceso en los niveles de hormona del crecimiento que producen reconocibles alteraciones físicas. Para cuando éstas son evidentes, los pacientes ya han desarrollado toda una serie de

comorbilidades¹⁸. Todo esto, acarrea problemas de salud que impactan directamente en diferentes ámbitos de los pacientes. Éstos problemas aumentan debido al retraso en el diagnóstico²⁴⁻²⁷. Los costes económicos que deben soportar las familias y los pacientes también deben incluir los gastos relacionados con los tratamientos de estas comorbilidades así como los de los síntomas padecidos por los enfermos antes de que se realice el diagnóstico definitivo lo cuál puede llevar varios años³⁰. Así pues, el tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas al diagnóstico final, es un elemento clave a la hora de valorar el impacto en el entorno familiar.

Resultados sobre los pacientes:

En relación al **tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico definitivo**, en nuestro estudio más de la mitad de los pacientes y sus familias (**58,5%**) tuvieron que hacer frente a **más de 5 años** de visitas médicas, diagnósticos incorrectos y gastos relacionados con el tiempo desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico final. Concretamente, el 26,8% de los pacientes esperaron más de 5 años y un 31,7% más de 10.

En relación a la **utilización de recursos sanitarios**, el 95,1% de los pacientes recibieron tratamiento quirúrgico, el 92,7% tratamiento farmacológico y tan sólo un 26,8% tratamiento de radioterapia.

Resultados sobre los cuidadores:

En relación al **impacto en la salud de los familiares** nos centramos en analizar la situación en los padres, hermanos, hijos y cónyuges y su afectación en la salud emocional en forma de trastornos de estrés, depresión y ansiedad además de la utilización de recursos sanitarios.

- El impacto de la enfermedad en la salud de los cuidadores en relación ha haber sido diagnosticados y tratados de alguna de las patologías propuestas en el cuestionario, es dispar en función de la relación con el paciente. De aquellos familiares que sí declararon alguna alteración o afectación emocional, **los cónyuges de los pacientes son los que más riesgo corren** de desarrollarlos (en 48,8% de las familias) seguidos por los padres de los pacientes (en el 32% de las familias) y los hijos (27% de las familias) y sólo un 7,3% de los hermanos siendo los trastornos de **estrés** (9 cónyuges, 4 padres y 2 hijos) y **ansiedad** (9 cónyuges, 5 padres y 4 hijos) los que más aparecen entre los familiares.

- Salvo en el caso de los cónyuges, el porcentaje de cuidadores que tuvieron que hacer **uso de recursos sanitarios** (a parte del paciente) se situó en el rango de entre el 30% y el 44% en función de la especialidad médica utilizada, siempre inferior al 50%. El mayor impacto en cónyuges destacado en el punto anterior, tiene su continuación en relación a la utilización de recursos sanitarios en forma de visitas a especialistas médicos. De todos los familiares, **los cónyuges fueron los que más visitas médicas realizaron** en el año previo a la encuesta ya que en 28 familias de las 41. Los cónyuges totalizaron 205 visitas médicas en los doce meses anteriores lo que supone un ratio de 7,3 visitas por cónyuge, superior al promedio de la población española de 5,2 visitas por individuo y año recogido en el “Informe anual del Sistema Nacional de Salud” del 2015. Es de destacar que en nuestro estudio asociativo se han identificado cónyuges con problemas de estrés y ansiedad en los que el tiempo entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico final fue inferior a un año.
- Por último, en relación a la **dedicación que el entorno familiar dedica al cuidado** del pacientes, nuestro estudio revela un **impacto limitado** en este aspecto ya que el 68,3% de las familias dedicaban menos de 5 horas por semanas al paciente y tan sólo el 7,3% dedicaban más de 20 horas semanales, lo cual puede tener relación con el perfil de paciente adulto frente a las otras dos EERR objeto de estudio en nuestra investigación.

Los datos indican un impacto limitado en la salud de los familiares con un uso ligeramente superior a la de la media de la población española de recursos sanitarios. En cualquier caso, **los cónyuges son los cuidadores más susceptibles de desarrollar problemas de salud como consecuencia de la enfermedad.**

En relación al **ámbito laboral y económico** de los cuidadores:

- El impacto laboral en los familiares también es limitado ya que tan sólo en 12 de las 41 familias encuestadas se identificó algún cambio laboral como consecuencia de la enfermedad. El único familiar que presenta impacto con una significación estadística son, de nuevo, los **cónyuges de los pacientes** y en concreto, por la necesidad de solicitar **vacaciones remuneradas** para dedicarlas al cuidado o atención de las necesidades del paciente. Esta necesidad parece tender a incrementarse cuanto más prolongado ha sido el tiempo transcurrido desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final. Esto puede tener sentido si

consideramos que cuanto más tiempo se tarde en el diagnóstico, más necesidad existe de visitas médicas y traslados del paciente.

- En relación al gasto familiar en medicamentos para el paciente, más de la mitad de las familias (58,5%) tenían gastos mensuales aunque no superaban la cuantía de 100 euros al trimestre lo que conlleva un gasto inferior a los 35 euros mensuales aproximadamente. Tan sólo tres familias tenían gastos superiores a los 500 euros trimestrales aunque no hay significación estadística en este dato. Esta limitación de impacto económico también lo corrobora el hecho de que el 52,2% de las familias no consideraban la enfermedad como una carga económica.

En resumen, podemos concluir que la **Acromegalia**, en base a los datos obtenidos, tiene un **impacto limitado en la salud, en el ámbito laboral y en la carga económica de las familias**. El mayor riesgo de carga la sufren los **cónyuges** de los pacientes seguidos de los padres. No se ha encontrado información en la literatura con la que podamos contrastar estos datos.

1.2.- Síndrome X Frágil

En nuestro estudio de SXF se incluyeron 22 familias y 28 pacientes. Este tamaño de muestra resultó insuficiente como para realizar extrapolaciones estadísticamente significativas al resto de la población pero permitió establecer tendencias y valoraciones descriptivas que sirvan de punto de partida para investigaciones posteriores.

De los 28 pacientes analizados, 22 de ellos (78,6%) eran varones y 6 (21,4%) mujeres. Un total de 24 pacientes (85,7%) tenían mutación completa, 2 (7,1%) mosaicismo y 2 (7,1%) premutación. La mayoría de los pacientes fueron diagnosticados antes de los 18 años de edad (92,8%) y sólo 2 casos (7,2%) el diagnóstico sobrevino en la edad adulta. El 46,4% de los pacientes fueron diagnosticados antes de los 6 años de vida.

Tal y como mencionamos en la introducción, criar un niño con SXF constituye un reto para la salud, el bienestar de los cuidadores y el entorno familiar. No en vano, los pacientes de SXF muestran trastornos del aprendizaje y comportamiento que generan un impacto significativo en la independencia del paciente en la edad adulta con sólo un 10% de los varones con SXF viviendo independientemente^{31,35}.

A continuación presentamos, discutimos y contrastamos los hallazgos más relevantes en relación a los pacientes y sus familiares:

Resultados sobre los pacientes:

Según Chevreul y Hartley, un alto porcentaje de la carga que genera esta enfermedad es atribuible a los **trastornos cognitivos, intelectuales y de comportamiento** de los pacientes: problemas de empatía y afecto, ansiedad y depresión se han identificado entre el **50% y el 65% de los pacientes**^{31,35}. En nuestro estudio hemos encontrado valores superiores a los identificados por estos autores tanto en los parámetros de afectación **cognitiva (entre el 82,5% y el 92,8% de los pacientes)** como de **comportamiento (entre el 60,8% y el 85,4% de los pacientes)**.

En concreto, el total de pacientes con alteraciones cognitivas y/o en el comportamiento en nuestra investigación son:

- Variables de afectación cognitiva: 89,3% de los pacientes tenían algún grado de afectación en la capacidad de razonamiento, 92,8% en la intelectual y 82,5% en la de aprendizaje.
- Variables de afectación comportamental: 71,3% mostraban expresiones inadecuadas, 78,6% problemas de irritabilidad, 60,8% de empatía, 82,2% de hiperactividad, 75,1% de sociabilidad y el 85,4% de TOC.

De estos niveles de afectación en los pacientes, eran mayoritarios aquellos con alteraciones moderadas. Si sólo consideramos los pacientes con afectación grave o muy grave, la cantidad de pacientes disminuía a valores de entre el 14% (uso grave o muy grave de expresiones inadecuadas) y el 39% (afectación cognitiva y de hiperactividad alta o muy alta), valores más cercanos al estudio de Bailey et al. que en una muestra de 350 pacientes, recoge porcentajes de afectaciones elevadas en un rango de entre el 30 y el 40% de los pacientes³⁷.

Bien es cierto que en los estudios de Chevreul y Hartley, la muestra fue superior en cuanto a número de pacientes: 145 y 328 pacientes respectivamente aunque no detallan el grado de afectación de los mismos^{31,35}.

La **utilización de recursos sanitarios** por parte de los pacientes, lo consideramos relevante ya que como hemos visto, el grado de independencia de los pacientes es muy bajo. Cualquier necesidad de visita médica, prueba médica o traslado a centro sanitario repercutirá obligatoriamente en los cuidadores. En nuestro estudio, hemos identificado que entre los 28 pacientes participantes de las 22 familias, se

contabilizaron 192 visitas a diferentes especialidades médicas con un ratio de **6,8 visitas a profesionales sanitarios por paciente y año**. Este valor es ligeramente superior a las 5,2 visitas por individuo y año que se recoge en el “Informe anual del Sistema Nacional de Salud” del 2015 y superior al estudio de Bailey et al. en el que identifica una media de visitas por paciente y año de 5,1 en una muestra de 350 pacientes en Estados Unidos³⁷. Los facultativos más utilizados por los pacientes en nuestra investigación fueron el **médico de familia** (25% de todas las visitas) y **psiquiatra** (22,6%). En menor medida se hizo uso del pediatra (9,9%), otorrinolaringólogo (6,7%) y oftalmólogo (5,2%). Otro tipo de especialidades médicas reportadas por los participantes y no incluidas en nuestra encuesta fueron dermatología, endocrinología, maxilofacial, odontología y podología. En cuanto a las pruebas médicas, los **tratamientos dentales** (27,3%), **electrocardiografía** (24,4%) y **radiología** (21,1%) fueron las más predominantes, registrándose un total de 33 pruebas médicas para todos los pacientes en los doce meses anteriores a la encuesta con un ratio de 1,17 pruebas por paciente y año. Es de remarcar que los tratamientos dentales identificados a la hora de analizar el tipo de pruebas médicas más utilizadas por los pacientes, no tienen su correspondencia en la misma magnitud con el de especialistas médicos. Esto puede ser debido a que las especialidades médicas presentadas a los participantes incluían aquellas proporcionadas por el Sistema Público de Salud y al no incluirse el odontólogo, es posible que esta especialidad esté infravalorada en nuestro estudio.

Estos datos de utilización de recursos sanitarios se alinean con los identificados por Bailey et al. ya que también se identifica al médico de familia como el facultativo más demandado por los pacientes (un 26% de pacientes masculinos y un 38% de pacientes femeninos), aunque el psiquiatra aparece en tercer lugar por detrás del oftalmólogo. Los tratamientos predominantes identificados por Bailey son los tratamientos dentales (31% de los pacientes) seguidos de la radiología (23% de los pacientes), valores muy similares a los identificados en nuestra investigación³⁷.

Por último, en cuanto al **consumo de medicamentos por parte de los pacientes**, 21 de los 28 pacientes (**75%**) **consumieron medicamentos de manera regular** durante al menos una semana seguida en los doce meses anteriores a la encuesta. De estos 21 pacientes medicados, el **62% consumían más de 2 medicamentos**. Estos son valores que, aunque no idénticos a los del estudio de Bailey et al. sí que están en el mismo rango ya que el 65% de los pacientes de los 350 de su estudio, tomaban al menos un medicamento de manera regular.

Como resumen final, la mayor parte de los pacientes padecen problemas cognitivos y de comportamiento aunque su gravedad fluctúa, siendo la afectación moderada mayoritaria en nuestra muestra. **Realizan más visitas a especialistas médicos que la media nacional en España, necesitan principalmente tratamientos odontológicos y tiene un consumo rutinario de medicamentos.**

Resultados sobre los cuidadores.

Todas las familias participantes tenían al menos un miembro con ingresos económicos regulares. En un total de 13 de ellas (59,1%) era un único miembro quien sustentaba la familia, en 7 (31,8%) habían dos miembros con ingresos siendo tres o más tan solo en dos de ellas (9%). Los ingresos fueron inferiores a 20.000 euros/año en el 27,3% de las familias, de entre 20.000 y 40.000 euros/años en el 50% de las familias y de >40.000 euros/año en el 22,7% de las familias. En cuanto a la estructura familiar, la mayoría de ellas, 91,9% estaban formadas por tres miembros o más y el 59,4% por cuatro o más miembros. De las 22 familias, 6 de ellas tenían dos miembros con SXF y las 16 restantes, un único miembro y **la persona que más se encargaba de los cuidados del paciente eran las madres (86.4% de los casos).**

En relación al **impacto en la salud de los cuidadores:**

- Un total de 88,3% de las familias reportaron que la madre requirió los servicios sanitarios en distintas especialidades en los doce meses anteriores a la encuesta, seguidas de los padres en el 50% de las familias y por último los hermanos en el 9% de las familias contabilizando un total de 312 visitas médicas entre todos los miembros de las familias. Los 11 padres que utilizaron servicios médicos, sumaron 89 visitas (un ratio de 8 visitas por padre), las 17 madres que los utilizaron sumaron 195 visitas (un ratio de 11,4 por madre) y los 2 hermanos que utilizaron servicios médicos sumaron 28 entre los dos aunque sólo uno de ellos registró la mayor parte de ellos por lo que no es un dato estadísticamente significativo. Estos datos son llamativos ya que reflejan **un uso muy superior de servicios sanitarios, por encima de la media de 5,2 visitas por individuo y año** mencionada con anterioridad, en los padres y madres de estos pacientes. Llama aún más la atención que **padres y madres de pacientes de SXF requieren más visitas médicas a lo largo de un año que sus hijos enfermos.**
- En cuanto al tipo de especialista visitado, el **médico de familia** ocupó el primer lugar tanto para los padres como para las madres con el 53,3% de todas las visitas

médicas siendo el **fisioterapeuta** el segundo profesional sanitario más visitado con el 33% de todas las visitas.

- En cuanto a los problemas de salud diagnosticados y con tratamiento médico, un 36,3% de los progenitores fueron diagnosticados y tratados en relación con alguna de las patologías propuestas en la encuesta siendo las principales el **estrés, la ansiedad, los trastornos del sueño y la depresión**. Este dato es muy similar al identificado por Bailey et al. que en sus estudios identifica que aproximadamente un 33% de los cuidadores habían realizado consultas a profesionales sanitarios debido a problemas de ansiedad, estrés o depresión durante el año anterior al estudio, y un 25% tomaba medicamentos para combatir dichos problemas³⁷. De manera más concreta, en nuestro estudio **las madres fueron diagnosticadas de estos problemas más que los padres (22,7% de las madres frente al 13,6% de los padres)**. Además, identificamos que ningún padre fue tratado por depresión mientras que 2 madres sí lo fueron. En el estudio de Losif et al., elevan este valor hasta un 43% de madres americanas de pacientes con SXF con alteraciones emocionales⁷⁹.

En el análisis asociativo realizado entre los diferentes grados de afectación de los pacientes y su impacto en la salud emocional de los familiares (estrés, depresión y ansiedad), no nos fue posible establecer con una significación estadística adecuada aquellos niveles de afectación de los pacientes que tenían un mayor o menor impacto en los familiares ya que se obtuvieron resultados muy heterogéneos. En relación a los elementos de afectación cognitiva de los pacientes (capacidad de razonamiento, intelectual y de aprendizaje), encontramos más pacientes afectados que familiares con diagnósticos de estrés, ansiedad o depresión, por ejemplo. Un 92,8% de los pacientes tenían algún grado de afectación intelectual (de moderada a muy alta) sin embargo, sólo un 36,6% de los progenitores sufrieron alguna patología de índole emocional. Lo mismo es aplicable al nivel de afectación comportamental de los pacientes ya que también un alto porcentaje de pacientes sufría este tipo de trastornos en un rango de entre el 60,8% y el 85,4% tal y como hemos visto anteriormente, valores que resultaron superiores a los de padres y madres con afectaciones emocionales. Algunos padres y madres con estrés, depresión y/o ansiedad, declaraban que sus hijos tenían una afectación moderada o incluso no tenían afectación, por lo que se deduce que deben existir otros elementos que, en combinación con la afectación

cognitiva y/o conductual de los pacientes, determinen el grado de afectación de los progenitores.

- En un **27,2%** de las familias se identificaron **daños físicos** como consecuencia de problemas conductuales de los pacientes o por su manejo. Concretamente, el **18,2%** de las familias sufrieron algún tipo de **agresión** por parte del paciente y el **9,1%** sufrieron alguna lesión por **manejo**. En el estudio de Bailey et al, cerca de un 31% de los cuidadores sufrieron lesiones como consecuencia de agresiones, caídas o golpes³⁷, lo que parece corroborar nuestros hallazgos a pesar de la diferencia de tamaño muestral. El análisis asociativo entre los familiares que sufrieron lesiones físicas y el grado de afectación de los pacientes, muestra que para todos los familiares que sufrieron lesiones, los pacientes mostraron diferentes rangos de afectación cognitiva y/o conductual. La **irritabilidad**, la **hiperactividad** y los **trastornos obsesivo-compulsivos** son las alteraciones que más se asocian con la presencia de **lesiones en los familiares**. Nuevamente y como en el punto anterior, el porcentaje de pacientes afectados por alteraciones cognitivas y/o comportamentales es superior al de los familiares con lesiones físicas.
- Por último, en relación a la dedicación temporal a los pacientes, el 86,4% de las familias declararon tener que dedicar tiempo a los pacientes a lo largo de la semana y un **41% invertía más de 20 horas por semana** en atender las necesidades del paciente.

Por lo tanto, **padres y madres hacen un uso amplio de los profesionales sanitarios**, por encima de la media nacional de 5,2 visitas por persona y año e incluso superior a las de sus hijos con SXF. Las **madres son quienes más consultas médicas** necesitan, casi el doble de media que sus hijos con SXF. Los hermanos de los pacientes sufren un impacto mínimo o inexistente. Tanto padres como madres requieren los servicios del médico de familia y del fisioterapeuta pero **son las madres las que presentan mayores problemas de salud emocional** (principalmente ansiedad, estrés y depresión). El porcentaje de familias que sufren algún tipo de lesión física como consecuencia de la presencia de la enfermedad en el entorno familiar, puede explicar que el fisioterapeuta sea el segundo profesional sanitario más visitado por los cuidadores.

En relación al **impacto económico y laboral**:

- Un total de 19 de las 22 familias (**86,4%**) manifestaron haber sufrido algún tipo de **cambio laboral** como consecuencia de la presencia del SXF en la familia. Las

madres sufrieron cambios laborales en 16 de esas 19 familias (84%) y los padres en 11 de ellas (58%). El principal ajuste laboral de los progenitores es la solicitud de **vacaciones remuneradas** para atender las necesidades de los pacientes en el 59,15 de los progenitores (36,4% de todas las madres y el 22,7% de todos los padres), seguido del abandono del trabajo en un 36,4% de los progenitores (22,8% de todas las madres y el 13,6% de todos los padres). En el estudio de Ouyang et al. un 62% de las 1019 familias encuestadas declararon la necesidad de adaptar la vida laboral como consecuencia de la presencia de la enfermedad en el entorno familiar, modificando horas de trabajo y la duración de la jornada laboral (49,5%) o incluso, abandonando el trabajo (34,5%)¹²⁷. En el de Bailey et al. el principal ajuste laboral también lo constituye los cambios en horarios siendo un total de 54% de las familias las tuvieron que realizar ajustes horarios para atender las necesidades de los pacientes seguido, por la necesidad de dejar el trabajo. Además se indicaba que un 35% de las familias tuvieron un miembro que tuvo que abandonar el puesto laboral³⁷. Es difícil comparar estos valores con los obtenidos en nuestra investigación dados los diferentes contextos sociolaborales entre España y Estados Unidos. Merece la pena destacar que en los tres estudios, el mayor impacto laboral en segundo lugar es el abandono de trabajo y en unos porcentajes similares. El estudio asociativo llevado a cabo en nuestra investigación identificó **los problemas cognitivos como los de mayor impacto en la vida laboral** de los progenitores ya que, salvo en un único caso, en todas las familias que sufrieron cambios laborales, los pacientes tenían algún grado de afectación cognitiva. Por el contrario, en el caso de afectaciones conductuales se ha identificado un 22,7% de los pacientes sin problemas de irritabilidad, un 27,3% sin problemas de empatía, un 13,6% sin hiperactividad y un 9,1% sin TOC cuyos progenitores sí que sufrieron cambios laborales, lo cuál limita el impacto de estas variables en el ámbito laboral de los familiares.

- En cuanto a los gastos relacionados con la enfermedad, un 61,8% de las familias incurría en gastos mensuales en medicamentos aunque éstos nunca fueron superiores a los 100 euros al mes: la mitad de las familias (50%) gastaban entre 50 y 100 euros/mes. Un 59,1% de las familias tenían gastos extras tales como atención domiciliaria o centro externo especializado. Sólo se identificaron 3 familias de las 22 (13,6%) que sufrían gastos en este sentido de más de 500 euros al mes y 3 familias (13,6%) invertían entre 250 y 500 euros mensuales. El único estudio con el que podemos comparar estos valores, es el de Bailey et al. en el que un

46% de los cuidadores de pacientes masculinos y un 35% de los de pacientes femeninos, sufrían gastos mensuales en medicamentos en una media de 92 dólares al mes³⁷. Estos datos y los presentados en otros estudios, son difíciles comparar y extrapolar ya que muchos de ellos adoptan el punto de vista social y en otros, la realidad socioeconómica del país en el que se realizó el estudio es diferente a la española^{5,83,90,114}.

- Por último, en relación a la percepción de carga económica, un **90,8% de las familias consideran la presencia del SXF en la familia como una carga económica** siendo un 72% las que la consideran una carga moderada o alta y un 18,2% ligera. Sólo un 9,1% de las familias no lo considera una carga. En el estudio de Bailey et al. un 78% de las familias consideraban la enfermedad como una carga económica para la familia de las cuales, un 56% la consideraban una carga moderada o alta³⁷, valores ligeramente inferiores al de nuestro estudio aunque en rangos similares. Estos datos son incluso menores en el estudio de Ouyang et al. en los que únicamente el 46,6% de las 1019 familias encuestadas declararon un incremento en la percepción de carga económica^{38,127}. Esta mayor percepción de en las familias españolas puede ser debido a la diferente realidad socioeconómica de España y Estados Unidos. En el análisis asociativo llevado a cabo en la sección de Resultados, las alteraciones cognitivas y sólo algunas alteraciones conductuales del paciente, parecen ser determinantes a la hora de desarrollar percepción de carga económica en la familia. En todas las familias que declararon percepción de carga económica salvo en un caso, todos los pacientes tenían algún grado de afectación cognitiva así como presencia de hiperactividad y TOC (salvo en 3 y 2 casos respectivamente). La irritabilidad y la empatía no parecen ser determinantes ya que de las 20 familias con esta percepción de carga económica, en un 22,7% de ellas el paciente no tenía trastornos de irritabilidad y un 31,8% no los tenía de empatía.

1.3.- Distrofia Muscular de Duchenne

En el análisis de DMD participaron 33 familias y 35 pacientes. Aunque de nuevo este tamaño de muestra no resultó estadísticamente significativo en algunos aspectos, sí que ha permitido establecer tendencias y valoraciones descriptivas que pueden

ampliarse en investigaciones posteriores con mayor número de muestra. Un total de 2 familias tenían dos hijos con la enfermedad y las 31 restantes únicamente uno.

De los 35 pacientes participantes, 74,3% tenían menos de 11 años y 25,7% más de 11 lo que se corresponde en relación al estado ambulatorio de los pacientes ya que 27 de ellos (77,14%) estaban en fase ambulatoria y 8 de ellos (22,8%) en fase de no ambulación (momento de mayor dependencia). El 94% de los pacientes fueron diagnosticados antes de los 6 años de vida.

La mayor parte de pacientes con esta patología viven en sus hogares y reciben asistencia diaria de sus familiares, incluso aquellos que presentan los cuadros más severos. La naturaleza incapacitante de la enfermedad obliga a la implicación de todo su entorno: padres, madres e incluso hermanos si los hubiera ya que impide al paciente el desarrollo de tareas rutinarias^{41,49}. La carga social en estos casos refiere principalmente a alteraciones en la convivencia familiar, limitaciones en la vida social, laboral y en el tiempo de ocio de los miembros de la familia, así como dificultades económicas^{50,51}.

La carga psicológica y emocional se centra esencialmente en las reacciones que los miembros de la familia experimentan frente a la enfermedad incluyendo sentimientos de pérdida, tristeza, tensión, ansiedad y la sensación de no poder abordar la situación del paciente. Este tipo de carga permanece poco estudiada a diferencia de otras patologías y cuadros crónicos como el cáncer, la demencia o los trastornos mentales⁴¹ por lo que a continuación presentamos, discutimos y contrastamos los hallazgos más relevantes de nuestra investigación en este sentido en relación a los pacientes y sus familiares.

Resultados sobre los pacientes:

Según los estudios de Cavazza y Hinton, los aspectos patológicos más característicos son un deterioro progresivo y rápido de la funcionalidad muscular que conlleva a una pérdida de la capacidad ambulatoria antes de los 12 años. Estas deficiencias motoras continúan con una significativa reducción de la autonomía para realizar actividades diarias. En segundo lugar, y aunque no todos los pacientes de DMD tienen dificultades psicosociales o cognitivas, se han descrito casos en los que se presentan deficiencias en el lenguaje, en la capacidad de aprendizaje, en las habilidades sociales, trastornos del espectro autista, TDAH y TOC^{43,44}.

En nuestros resultados de investigación en relación al **estado ambulatorio** de los pacientes, el 77% de los pacientes no tenían afectación en este aspecto ya que la mayor parte de nuestra muestra correspondía a pacientes de menos de 11 años. En relación a los **trastornos cognitivos, intelectuales y de comportamiento**, hemos encontrado en nuestra investigación que entre el 14,2% y el 37,1% de los pacientes tenían alguna afectación relativa a sus capacidades cognitivas siendo el menor porcentaje el correspondiente a la capacidad intelectual y la mayor afectación a la capacidad de aprendizaje. En relación a los factores de comportamiento, éstos fluctuaron entre valores del 22,9% de los pacientes que utilizaban expresiones inadecuadas hasta el 80% de pacientes con afectación de la irritabilidad. De manera más concreta:

- Variables de problemas cognitivos: un 37,1% sufrían afectación en el aprendizaje, un 34,3% en el lenguaje, un 28,4% en el razonamiento y el 14,2% en la capacidad intelectual.
- Variables de alteraciones de comportamiento: un 80% de los pacientes sufrían de irritabilidad, un 54,3% de problemas de sociabilidad, un 45,7% de TOC, un 42,7% de baja empatía, un 28,6% de hiperactividad y un 22,9% de uso de expresiones inadecuadas.

La mayor parte de pacientes con afectaciones estaban en el rango de afectación moderada, limitándose los pacientes con afectaciones altas o muy altas a valores entre el 0% y el 11,4% con la única excepción de problemas de irritabilidad donde el 31,4 de los pacientes tienen una afectación alta o muy alta.

Estos resultados indican que la mayoría de pacientes no tienen un nivel elevado de trastornos cognitivos y tienen una afectación limitada en los aspectos comportamentales, restringiéndose a **problemas de irritabilidad y de baja sociabilidad**. Este último punto coincide con los hallazgos en el estudio de Hinton et al. de 2006 en el que identifica que uno de los principales problemas comportamentales de los niños con DMD es el de una sociabilización baja al compararlos con otros grupos de niños como el de los hermanos de los pacientes de DMD e incluso inferior a niños con parálisis cerebral, aunque el porcentaje es inferior al de nuestra investigación (34% de una muestra de 181 pacientes de DMD). En su muestra identifica un 24% de pacientes con problemas de atención (similar al 28,6% de nuestro estudio) y un 22% deficiencias en su capacidad de razonamiento (similar al 28,4% de nuestra investigación)⁴⁴.

La **utilización de recursos sanitarios** es relevante ya que, al igual que para los pacientes de SXF y como hemos visto en los párrafos anteriores, los enfermos de DMD debido a las repercusiones de la enfermedad y al rango de edad en los que éstos aparecen tienen un nivel elevado de dependencia de sus familiares. Por ello, cualquier necesidad de visita médica, prueba médica o traslado a centro sanitario repercutirá en los cuidadores. En este sentido, hemos identificado en los pacientes de la muestra un total de **3.906 visitas a diferentes especialidades médicas** con un ratio de **111,6 visitas a profesionales sanitarios por paciente/año**. Esta cifra debemos ponerla en contexto ya que el 77% de esas visitas tenían lugar al **fisioterapeuta** (86,06 visitas por paciente y año) y el 11,6% al **logopeda** (13 visitas por paciente y año). Aún eliminando las 99 visitas a estas dos especialidades por paciente y año, aún tenemos un ratio de visitas de **12,6 por paciente/año**, más del doble a las 5,2 visitas por individuo y año que recoge el “Informe anual del Sistema nacional de Salud” del 2015. Las especialidades más utilizadas después de los fisioterapeutas y los logopedas fueron el **pediatra** (3,4% de todas las visitas), **psiquiatra** (2,2% de todas las visitas) y **neumólogos y traumatólogos** (un 1,15% de las visitas respectivamente). Otro tipo de especialidades médicas reportadas por los familiares de los pacientes y no incluidas en nuestra encuesta fueron neuropediatría, psicología, endocrinología, hidroterapia, odontología y cirugía pediátrica. En cuanto a las pruebas médicas, se contabilizaron un total de 247 pruebas médicas lo que supone un ratio de 7 pruebas por paciente y año siendo las **extracciones sanguíneas** (un 33,6% de todas las pruebas), los **electrocardiogramas** (14,5%) y la **medición de la capacidad pulmonar** (13,7%) las pruebas más predominantes entre la población estudiada.

No hemos encontrado a lo largo de la revisión bibliográfica, ningún estudio en España o en otros países que específicamente mida el uso de recursos sanitarios por parte de los pacientes de DMD por lo que no podemos establecer un elemento comparativo con otros autores. En cualquier caso, parece que la tendencia en base a los datos aquí expuestos y fruto de nuestra investigación es que **la utilización de recursos sanitarios por parte de los pacientes es notable** tanto en relación a las visitas a especialistas médicos como en la realización de pruebas diagnósticas y/o de seguimiento. Sería por lo tanto interesante en futuras líneas de investigación analizar el impacto que este volumen de uso de recursos tiene específicamente para los padres.

En cuanto al uso de aparataje de apoyo a los pacientes, las ortesis en el 34,3% de los casos y las sillas de ruedas/scooters en el 28,6% de los casos, eran los más utilizados de forma habitual seguidos por asientos ortopédicos (17,1% de los casos) y apoyo respiratorio en el 14,3% de los casos.

Por último, en relación al consumo de medicamentos por parte de los pacientes, un total de 31 pacientes de los 35 participantes (**88,6%**) **consumieron medicamentos de manera regular** durante al menos una semana seguida en los doce meses anteriores a la encuesta. De esos 31 pacientes medicados, el **65,7% consumían más de dos medicamentos**. En este aspecto, tampoco se han encontrado referencias bibliográficas que cuantifiquen el consumo de medicamentos en estos pacientes ni en España ni fuera. Existen estudios de consumo medio de medicamentos por habitante como el del “Informe Anual del Sistema Nacional de salud 2015” del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad que hacen referencia a grupos y familias concretas de medicamentos tales como genéricos, antihipertensivos, hipolipemiantes, antidiabéticos, antiulcerosos o antidepresivos por lo que al no identificar en nuestra muestra el tipo concreto de medicamento utilizado, no es posible contraponer datos para obtener conclusiones comparativas. En cualquier caso, teniendo en cuenta el rango de edad de los pacientes, la magnitud de la población objeto de estudio que consume medicamentos y el volumen de los mismos parece, a priori y con las reservas impuestas por la falta de ese elemento comparativo, muy elevado.

Resultados sobre los cuidadores

Todas las familias participantes tenían al menos uno de sus miembros con ingresos económicos regulares. En un total de 14 familias (42,4%) era un único miembro el que sustentaba a la familia, en 17 familias (51,5%) eran dos miembros, una familia (3%) contaba con tres miembros con ingresos y una última (3%) con cuatro miembros con ingresos económicos. En el 27,3% de las familias, son inferiores a 20.000 euros al año, el 51,5% de ellas contaban con ingresos de entre 20.000 y 40.000 euros al año y el 21,2% con ingresos superiores a los 40.000 euros al año. En cuanto a la estructura familiar, el 90,9% de las familias contaban con menores en la familia, y todas las familias participantes estaban formadas por al menos tres miembros: 12 de ellas (36,4%) tenían tres miembros, 16 familias (48,5%) tenían cuatro miembros, 4 familias (12,2%) por cinco miembros y 1 familia (3%) por seis miembros. Un total de 2 familias tenían dos miembros con DMD y las 31 restantes un único paciente y en el 84,8% de

las familias era la **madre** la que se ocupaba principalmente del paciente siendo en el 15,2% de las familias, el padre.

En relación al **impacto en la salud de los cuidadores**:

- El familiar que más recursos sanitarios necesita en forma de visitas médicas son las **madres** en 26 familias (**78,8%**). En este caso, **acudieron a un profesional sanitario** en un total de **474 ocasiones** en los doce meses anteriores a la encuesta lo que supone un ratio de **14,4 visitas a un facultativo por madre/año**. En un total de 21 familias (**63,6%**) fue el **padre** el que requirió servicios médicos sumando un total de **234 visitas** con un ratio de **7 visitas por padre/año** y finalmente, sólo en 8 familias (24,3%) fueron los hermanos los que necesitaron acudir al médico acumulando un total de 31 visitas con un ratio de 0,9 visitas por hermano/año. Estos datos son claramente superiores a la media nacional de 5,2 visitas por individuo y año. Esto pone de manifiesto que las **madres** de pacientes de DMD acuden a servicios médicos casi el **triple que la media**. También es evidente que las madres necesitan servicios médicos el doble que los padres lo que puede tener relación con ser las principales cuidadoras de los pacientes. Los hermanos tienen unas necesidades médicas muy limitadas según nuestros datos.
- Por tipo de especialista, y tanto para padres como para madres, el **médico de familia** fue el profesional más requerido con un 36,8% de todas las visitas médicas, seguido del **fisioterapeuta** con el 32% de las visitas y el **psicólogo** con el 21,5%.
- En cuanto a los problemas de salud diagnosticados y tratados a los cuidadores, los progenitores más afectados fueron las **madres** en un 63,3% de las familias frente al 45% de las familias en la que son los padres los diagnosticados. Mayoritariamente, sufren **problemas de naturaleza emocional** como **estrés, ansiedad y depresión**. Estos datos se aproximan a los hallazgos de Landfeldt et al. en su estudio del 2016 en el que el 50% de los cuidadores sobre una muestra de 770 reportaron sufrir distintos grados de ansiedad y depresión^{102,112}. En nuestro estudio, de los 15 padres con problemas de salud, el 60% sufrían ansiedad seguidos de un 50% con trastornos del sueño mientras que de las 21 madres con problemas de salud, un 54% de las madres experimentan principalmente ansiedad y estrés por igual y un 27%, depresión. Ninguna de las familias reportó la existencia de algún hermano de los pacientes que hubiera sido diagnosticado y/o tratado de las patologías propuestas en nuestra encuesta. Estos resultados

parecen indicar que **la carga emocional para los hermanos es inexistente en nuestra muestra**. Esto se corresponde con los hallazgos de la investigación de Read et al. en 2009 que estaba específicamente diseñada para estudiar el impacto en los hermanos sanos de los pacientes con DMD y que identificó éstos se encontraban emocional y psicológicamente bien equilibrados y sin una desviación significativa en relación a la población normal⁴⁹. El estudio de Magliano et al. tampoco identificó alteraciones significativas en los hermanos sanos de los pacientes⁴¹ mientras que el estudio de Read et al., sí que identificó tendencias que establecían que los hermanos sanos de pacientes de DMD tenían mayores probabilidades de desarrollar problemas emocionales y psicológicos. Esto es diferente para los progenitores ya que nuestros hallazgos ponen de manifiesto una **carga emocional importante** tal y como se identifica en otros estudios como el ya mencionado de Landfeldt. También Pangalila et al. que, aunque su estudio se centró en medición de calidad de vida a diferencia del nuestro que se centró en uso de recursos sanitarios y patologías, identificó que 32 de los 80 progenitores analizados (un 40%), obtuvieron valores pobres de calidad de vida, incluyendo valores de salud emocional¹⁵. Así como en el caso del estudio de Magliano et al. que sobre una muestra de 333 pacientes de DMD y sus progenitores, identificó que un 74% de ellos sufría sentimientos de tristeza o de depresión y un 77% sentimientos de pérdida o carga⁴¹. Estos datos son superiores a los hallados en nuestro estudio pero es de destacar que en nuestra investigación la mayor parte de los pacientes se encontraban en edades tempranas donde la enfermedad todavía no había generado las mayores cargas de dependencia.

- En nuestra investigación también hemos encontrado que 13 familias de las 33 participantes (**37,1%**) reportaron que alguno de sus miembros había sufrido algún tipo de **lesión física**. En este caso y a diferencia de SXF, ningún miembro sufrió agresiones o lesiones derivadas de problemas de comportamiento de los pacientes y el 100% de los cuidadores que sufrieron lesiones fueron como consecuencia de **esfuerzos físicos durante el manejo de los pacientes**. Este dato es interesante ya que por un lado, puede dar explicación a la cantidad de utilización de recursos sanitarios en relación a la fisioterapia y por otro, parece relacionarse con el nivel de ambulación del paciente. Si tenemos en cuenta el porcentaje de pacientes de nuestra muestra que mostraban limitaciones en el estado de ambulación (22,8%) y los rangos de edad a los que estos se manifiestan (un 28.3% de nuestros pacientes tenían más de 8 años) es posible que exista una relación entre estado

de ambulación y lesiones por manejo aunque este sería un punto a estudiar de manera más específica en futuras investigaciones. En nuestro estudio asociativo no encontramos una relación entre las afectaciones cognitivas o comportamentales y la aparición de lesiones en los familiares lo que puede reforzar el argumento de que el estado ambulatorio puede tener más relevancia. Tan sólo identificamos que un nivel de irritabilidad en el paciente moderado o alto y la aparición de trastornos obsesivos y compulsivos moderados o altos, guardaban cierta relación con la aparición de lesiones en los familiares pero había casos en los que los pacientes no mostraban estos signos y sin embargo los padres sufrían lesiones.

Este aspecto es además interesante pues no aparece reflejado en ninguno de los estudios mencionados en la introducción. Tan sólo Landfeldt et al. menciona que el estado ambulatorio de los pacientes no tuvo impacto en la salud de los cuidadores¹⁰² aunque este estudio estaba esencialmente centrado en los aspectos psicológicos y emocionales de los familiares por lo que el aspecto físico no fue objeto específico de estudio.

- Por último, en relación a la dedicación temporal a los pacientes, el **96,7%** de los cuidadores declararon tener que **dedicar tiempo a los pacientes de manera regular** a lo largo de la semana aunque sólo un 36,5% de ellos tenía una dedicación intensiva de más de 20 horas por semana. Este dato es inferior al del estudio de Landfeldt que identifica que el 61% de los cuidadores tienen una dedicación superior a las 20 horas semanales aunque en su muestra, el 46,6% de los pacientes estaban en un estado de no ambulación¹⁰², lo que puede explicar la mayor necesidad de horas de dedicación para los pacientes de su muestra.

En definitiva, los padres y madres de pacientes de DMD hacen un elevado uso de recursos sanitarios lo que puede ser reflejo del deterioro que en su salud tiene la enfermedad de sus hijos. Las **madres acuden al médico casi el triple que la media** de la población nacional **y el doble que los padres de éstos pacientes**. Incluso es destacable que en nuestra muestra, las madres acuden al médico en un ratio superior al de sus hijos enfermos. Los hermanos de los pacientes no sufren ningún impacto en relación a la enfermedad padecida por su familiar. El médico de familia, el fisioterapeuta y el psicólogo son los médicos especialistas más utilizados lo que también puede ser un indicador del tipo de problema de salud que sufren los cuidadores, incluyendo los problemas emocionales y psicológicos así como las lesiones físicas consecuencia del manejo de los pacientes.

En relación al impacto económico y laboral:

- Un total de 26 de las 33 familias participantes (**78,8%**) manifestaron haber sufrido algún tipo de **cambio o adaptación laboral** como consecuencia de la presencia de la enfermedad en el entorno familiar. Las **madres** fueron las que tuvieron que realizar ajustes en 23 de esas 26 familias (88,4%) y los padres en 18 ocasiones (69,2%). El **cambio de horario laboral** es el principal ajuste identificándose en el 57,5% de los progenitores tanto para padres (el 24,2% de ellos) como para madres (el 33,3% de ellas). Llama la atención que ningún padre abandonó el trabajo como consecuencia de la enfermedad de sus hijos pero sí que un **18,2% de las madres declararon haber dejado el trabajo**. No se han encontrado referencias en la literatura española que permita establecer elementos comparativos. En otros países, tenemos la referencia de Landfeldt et al. que en su estudio de 2016 menciona que el rango de adaptación laboral en función de los distintos países que formaron parte de su muestra fluctúa entre el 27% y el 49% de los cuidadores¹⁰². El porcentaje de cuidadores en nuestra muestra que sufrieron cambios laborales es muy superior y, aunque las diferencias socioeconómicas entre países dificulta establecer algún elemento comparativo, sería interesante en futuros estudios investigar las circunstancias que obligan a tantas familias a realizar este tipo de ajustes en España. En nuestro estudio asociativo entre el impacto laboral en los padres y la existencia de trastornos cognitivos o comportamentales en los pacientes tampoco arrojó resultados estadísticamente significativos de que éstos den lugar a cambios laborales en los padres. Sí que es cierto que se observó una mayor tendencia a que padres de pacientes con problemas de comportamiento como irritabilidad o TOC, tuvieran más impacto laboral.
- En cuanto a los gastos relacionados con la enfermedad, un 97% de las familias incurrían en gastos mensuales en medicamentos algo menos de la mitad de ellas (48,5%) gastaba menos de 50 euros mensuales. Un 36,4% entre 50 y 100 euros y un 12,1% entre 101 y 250 euros no habiendo ninguna familia por encima de ese umbral de gasto. En cuanto a gastos extras como atención domiciliaria al paciente por personal no perteneciente al núcleo familiar o en centros externos, sólo 11 familias (30,3%) incurrían en este tipo de gastos habiendo 7 familias (21,1%) con gastos inferiores a 250 euros, 3 familias (9%) entre 250 y 500 euros y una familias (3%) declaró invertir más de 1000 euros al mes. Este aspecto económico es de difícil contraposición y comparación con otros estudios ya que la mayoría hacen referencia a costes sociales (Cavazza et al. y López-Bastida) y no específicamente

a las familias⁴³. En el estudio de Landfeldt et al., los rangos de gasto los establece en forma anual en vez de mensual y van de menos de 1.000 \$ anuales (50%) a 1.000-5.000 \$ anuales (22%) o más de 5000 \$ anuales (28,5%)¹⁰². Los diferentes contextos socioeconómicos de los países incluidos en ese estudio en relación a España así como lo reducido de nuestra muestra, dificultan la obtención de conclusiones más significativas en este aspecto.

- Por último, en relación a la percepción de carga económica, identificamos el mismo porcentaje de familias que en el caso anterior: un total del **97% de las familias consideraban la enfermedad de sus hijos como una carga económica** siendo igualmente mayoría las familias que la consideran una carga **alta o muy alta** (75,8%). Ni la literatura consultada ni el estudio asociativo realizado durante nuestra investigación permiten establecer los principales elementos generadores de esta percepción. No se han encontrado autores que hayan estudiado este elemento de percepción de carga económica y al asociar este elemento al estado cognitivo o conductual de los pacientes. Tampoco se han obtenido elementos estadísticamente significativos que posicionen a estas variables como las generadoras de carga económica, ya que en muchas de las familias que identificaban este aspecto concreto, los pacientes o no tenían afectación cognitiva (un rango de entre 21 y 27 familias de las 32 con percepción de carga económica) ni conductual (en un rango de entre 8 y 24 de las 32 familias con percepción de carga) o ésta era muy leve. Sería interesante en estudios posteriores analizar como el estado ambulatorio de los pacientes, la situación laboral de los padres y el nivel adquisitivo de las familias, influyen en esta percepción de carga. Para esto sería necesario realizar un nuevo proceso de encuestas que se centrara en analizar estos aspectos de manera específica y más detallada que las preguntas planteadas en nuestra investigación.

2.- COMENTARIOS A LA METODOLOGÍA UTILIZADA

Tal y como se menciona en la revisión de la literatura, no se han encontrado evidencias de estudios anteriores en España que analicen de manera específica el impacto de las enfermedades raras en los familiares. Tampoco se han realizado análisis simultáneos de varias enfermedades raras en base a su diferente naturaleza con la finalidad de analizar las similitudes o diferencias en el impacto en los familiares. La mayor parte de estudios nacionales e internacionales están dedicados al análisis

del impacto de la enfermedad en los pacientes^{18,25,32,33,44} y sólo unos pocos se dedican a analizar el impacto en los familiares^{31,37,49,51,79}. En este sentido, esta Tesis aporta un nuevo enfoque y aproximación a las enfermedades raras. En segundo lugar y como consecuencia del punto anterior, podemos comparar los resultados obtenidos durante esta investigación y contraponerlos, en la medida de lo posible, con estudios similares realizados en otros países para comparar, contrastar y discutir si hay similitudes o diferencias en base al contexto nacional.

La falta de bases de datos disponibles con la información necesaria para este estudio, obligó al desarrollo de cuestionarios como metodología base de esta investigación. Según dice cita Batista-Foguet, las respuestas a los ítems de un cuestionario tienen un sinnfín de efectos sistemáticos, de naturaleza diversa, que comprometen la validez. La causa puede residir en el cuestionario, pero también en el encuestador, el encuestado o en el método de recogida de información. Puede tratarse de la modalidad de respuesta del cuestionario, de las expectativas del encuestador, de la reactividad frente a la situación, de la percepción de amenaza a la intimidad, de sucumbir al efecto de deseabilidad social o al de aquiescencia". Es decir, son numerosos factores los que pueden limitar los resultados y la extrapolación de los mismos en cualquier proceso de investigación.

Aunque estos aspectos fueron tenidos en cuenta a la hora de desarrollar los cuestionarios y de definir la estrategia de envío y recopilación de los datos, se identificaron en nuestro caso, y de manera global, dos grandes limitaciones. En primer lugar se destacaría el número de participantes y en segundo, la distribución geográfica de los mismos.

Estos dos elementos tuvieron un claro impacto en el tipo de muestreo empleado para la recogida de información. En nuestro caso y tal como se recoge en el apartado de "población y muestra", nuestro universo era demasiado grande y disperso como para poder abarcarlo con los recursos de los que se disponía con un muestreo aleatorio simple (3.000 pacientes de Acromegalia, 6.000 pacientes de SXF y 9.000 pacientes de DMD, datos calculados en base a la cifra de habitantes totales en España de 46.500.000 proporcionada por el Instituto Nacional de Estadística a fecha 1 de Julio de 2016 y según prevalencia de cada enfermedad¹). El muestreo sistemático tampoco fue considerado adecuado debido a la ausencia de un criterio uniforme y repetible que permitiera su aplicación sistemática a toda la población. El muestreo aleatorio

estratificado exigía, en nuestro caso, una capacidad de acceso a todas las Asociaciones de Familias y Pacientes que no era factible y por ello, tal y como se ha reseñado con anterioridad, se optó por un muestreo de conglomerados.

De manera más específica, podemos recoger los siguientes factores limitantes en el desarrollo de esta investigación:

- Limitaciones del cuestionario y modalidad de respuesta: se intentó encontrar, mediante un proceso de pilotaje de las encuestas, un equilibrio entre las variables estudiadas y el número de preguntas presentadas a los participantes. El método de validación no fue lo suficientemente extenso en cuanto al número de personas implicadas en la revisión como para garantizar unos cuestionarios que reflejaran toda la complejidad de las patologías estudiadas y su impacto en los cuidadores. En este sentido, con el fin de facilitar el proceso de respuesta a los participantes, minimizando el abandono del proceso y maximizando el número de respuestas, se redujo el número de variables y de preguntas que de nuevo, podría limitar el nivel de detalle y representatividad. Un ejemplo de esto sería el de especialidades médicas y tipo de pruebas presentadas para valorar el grado de afectación de los pacientes y de carga en los familiares. Sólo se incluyeron aquellas especialidades que son proporcionadas por los diferentes sistemas públicos de salud y con más posibilidades de reflejar la realidad de pacientes y cuidadores. De la misma manera, aunque las tres patologías analizadas presentan elementos comunes a todas las enfermedades raras, también es cierto que la naturaleza clínica de cada una de ellas y su complejidad, dificulta la homogenización de las preguntas y la interpretación de las respuestas obtenidas de los cuestionarios.
- Limitaciones del encuestador y sus expectativas: con el fin de evitar en lo posible el sesgo de información, es decir, recopilar información de manera distinta entre los grupos de familias analizados, se seleccionaron variables de impacto cualitativas y cuantitativas que dependiesen lo menos posible de la valoración subjetiva del investigador. Entre otras, éstas fueron ingresos totales del núcleo familiar, número de miembros en la familia, cantidad de visitas médicas para los pacientes y sus familiares, cantidad de fármacos consumidos por el paciente, gastos en medicamentos, gastos en cuidados especiales, existencia o no de impacto laboral y tipos así como percepción o no de carga económica por parte de los familiares.

- Limitaciones de los encuestados y del proceso de recogida de información: el método de distribución y modalidad de respuesta, requería por parte de los participantes dos premisas fundamentales: la posesión de un ordenador (y en algunos casos, también de impresora) y de unos mínimos conocimientos de ofimática que facilitara la apertura de la encuesta, su cumplimentación, conservación y guardado del fichero. Así como su envío, que requería, salvo en los casos de las familias con proximidad geográfica a la asociación colaboradora, una cuenta de correo electrónico.

Igualmente, los impedimentos legales en relación al acceso de bases de datos e información de carácter personal protegida por las leyes, condicionaron el acceso a la población de estudio generando limitaciones que tuvieron un impacto tanto en el número de muestra como en su distribución geográfica, ya que no todas las CCAA han estado igualmente representadas. A esto se unió el hecho de que las patologías analizadas en nuestra investigación entran dentro del rango de enfermedades raras y que por lo tanto, la casuística y el número de pacientes y familiares relacionados sería, inevitablemente, baja.

A pesar del esfuerzo señalado con anterioridad de limitar el número de preguntas estudiados en cada una de las patologías y que reflejaran la complejidad de las mismas, el hecho de ser tres enfermedades complejas sobre las que se ha recogido información de salud, laboral y económica de pacientes y cuidadores, se han podido obtener un gran volumen de datos. Es por ello que dada la magnitud de las posibles combinaciones de los mismos, hemos limitado nuestra investigación en el apartado de resultados asociativos a aquellas asociaciones que, en base al marco teórico de estudios en otras poblaciones, serían las más significativas en base a los estudios de otros autores, dejando el resto de datos para alimentar futuras investigaciones y publicaciones.

3.- CONSIDERACIONES FINALES

Este proyecto de investigación nació con la intención de identificar parámetros y valores que tuvieran valor estadístico y extrapolables al resto de la población. Este objetivo queda condicionado, tal y como hemos mencionado, por el acceso a las familias y por la naturaleza rara y poco frecuente de las patologías estudiadas. Esto conllevó la realización de cuestionarios, su distribución, participación de las familias y

recopilación de datos, procesos todos ellos sujetos a sesgos y limitaciones que ya hemos analizado.

En cualquier caso, creemos que sí hemos sido capaces de identificar tendencias en cuanto a elementos de impacto o descartar otros que a priori podían parecer relevantes, lo que ha permitido identificar puntos que requieren análisis más detallados y que serán objeto de investigaciones futuras habiendo servido pues nuestra investigación como punto de partida para nuevos proyectos.

Finalmente, consideramos que resulta evidente que los cuidadores de los pacientes sufren en sí mismos la enfermedad de sus familiares de distinta manera en función del parentesco, las características de la enfermedad y del estado de cada paciente. Resulta llamativo que no se hayan encontrado referencias bibliográficas en España que cuantifiquen bajo una perspectiva de los cuidadores, el impacto de éstas y otras EERR.

CONCLUSIONES

CONCLUSIONES

1.- Los cuidadores de pacientes de Acromegalia tienen un impacto limitado en su salud, en su vida laboral y en la carga económica. Son principalmente los cónyuges de los pacientes en los que más repercuten la carga de la enfermedad.

2.- Los cuidadores de los pacientes de SXF tienen un impacto alto o muy alto en función del parentesco. Las madres tienen mayor impacto en la salud y en el ámbito laboral que los padres.

3.- Los cuidadores de pacientes de DMD sufren un impacto muy alto tanto en el caso de las madres como en el de los padres aunque en las primeras es algo superior, tanto en su salud como en su vida laboral.

4.- Comparativamente, las madres de pacientes de DMD hacen el mayor uso de recursos sanitarios, casi triplicando el número de visitas anuales que el resto de la población española y algo superior a las madres de pacientes de SXF.

5.- La percepción de carga económica es equiparablemente alta tanto para las familias de SXF como para las DMD siendo casi el doble en magnitud que para familias de Acromegalia.

6.- El tiempo al diagnóstico en Acromegalia y los trastornos cognitivos y de comportamiento en SXF y DMD son elementos que generan carga en las familias.

7.- Sin duda, deben existir más factores que intervienen en la generación de carga en los cuidadores y que deben ser estudiados y analizados en investigaciones derivadas de la presente.

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA

1. Federación Española de Enfermedades Raras. "Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio". Depósito legal: AV-126-2009 ed. España: Federación Española de Enfermedades Raras. Caja Madrid Obra Social.; 2009.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social (MSPS). Gobierno de España. "Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009". Madrid. España: MSPS; 2009:83-90.
3. Ministerio de Sanidad y Política Social (MSPS). Gobierno de España. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. Madrid, España: Ministerio de Sanidad y Política Social; Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.
4. Kole A, F F. The voice of 12000 Patients : Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. EURORDIS; 2009.
5. López-Bastida J, Oliva-Moreno J, Linertová R, Serrano-Aguilar P. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with rare diseases in Europe. *Eur J Health Econ.* 2016;17 Suppl 1:1-5.
6. Posada De la Paz M MC, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. Enfermedades Raras. Conceptos, epidemiología y situación actual en España. Vol 31: An. Sist. Sanit. Navar; 2008:9-20.
7. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet.* 2008;371(9629):2039-2041.
8. OMS. Organización Mundial de la Salud. Enfermedades crónicas [internet]. http://www.who.int/topics/chronic_diseases/es/.
9. Nguyen DL, Chao DC, Ma G, Morgan TR. Quality of Life of Primary Caregivers of Patients With Chronic Liver Disease: A Pilot Study. *Gastroenterology.* 2014;146(5):S1004-S1005.
10. *Connecting the Dots: Informal and Formal Care.* Ontario, Canada: <http://www.ifa-fiv.org/wp-content/uploads/2013/08/Connecting-the-Dots-Formal-and-Informal-Care-Senior-Government-Officials-Meeting-10th-June-2014.pdf>; 2014.
11. Bettio F, Verashchagina A. Long-term care for the elderly: provisions and providers in 33 European countries. *Luxembourg: European Commission.* 2010.
12. Achury. D, Castaño. H.M, Gómez. L.A, Guevara. N.M. Quality of Life of Caregivers of Patients with Chronic Diseases. Vol Vol. 13 (1). Investigación en Enfermería: Imagen y Desarrollo 2011:27-46.
13. Given B, Wyatt G, Given C, et al. Burden and depression among caregivers of patients with cancer at the end of life. *Oncology Nursing Forum.* 2004;31(6):1105-1115.
14. McManus BM, Carle A, Acevedo-Garcia D, Ganz M, Hauser-Cram P, McCormick M. Modeling the Social Determinants of Caregiver Burden Among Families of Children With Developmental Disabilities. *Ajidd-American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities.* 2011;116(3):246-260.
15. Pangalila RF, van den Bos GA, Stam HJ, van Exel NJ, Brouwer WB, Roebroek ME. Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil.* 2012;34(12):988-996.
16. Carnevale FA, Alexander E, Davis M, Rennick J, Troini R. Daily living with distress and enrichment: the moral experience of families with ventilator-assisted children at home. *Pediatrics.* 2006;117(1):e48-60.

17. Williams PD. Siblings and pediatric chronic illness: a review of the literature. *Int J Nurs Stud.* 1997;34(4):312-323.
18. Adelman D, Liebert K, Nachtigall L, Lamerson M, Bakker B. Acromegaly: the disease, its impact on patients, and managing the burden of long-term treatment. Vol 6. International Journal of General Medicine: Dove Press; 2013:31-38.
19. Badia X, Webb SM, Prieto L, Lara N. Acromegaly Quality of Life Questionnaire (AcroQoL). *Health and quality of life outcomes.* 2004;2:13-13.
20. Ledón Llanes. L, Agramonte Machado. A, Fabr  Redondo. B, J HR. Impacto de la acromegalia y el s ndrome de Cushing sobre la salud, una perspectiva vivencial. Vol 2. disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-29532011000200008 ed: Rev Cubana Endocrinol; 2011.
21. Sesmilo G. Epidemiology of acromegaly in Spain. *Endocrinolog  y Nutrici n:  rgano de la Sociedad Espa ola de Endocrinolog  y Nutrici n.* 2013;60(8):470-474.
22. Mestron A, Webb SM, Astorga R, et al. Epidemiology, clinical characteristics, outcome, morbidity and mortality in acromegaly based on the Spanish Acromegaly Registry (Registro Espa ol de Acromegalia, REA). *European Journal of Endocrinology.* 2004;151(4):439-446.
23. Abad.A, Aller.J, Lucas-Morante.T. Tratamiento m dico de la acromegalia con antagonistas del receptor de GH. Servicio de Endocrinolog  y Nutrici n. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid. Espa a.: Endocrinol Nutr. 2005;52(Supl 3):52-6; 2005.
24. Webb SM, Badia X. Quality of Life in Acromegaly. *Neuroendocrinology.* 2016;103(1):106-111.
25. Furman K, Ezzat S. Psychological features of acromegaly. *Psychother Psychosom.* 1998;67(3):147-153.
26. Pantanetti P, Sonino N, Arnaldi G, Boscaro M. Self image and quality of life in acromegaly. *Pituitary.* 2002;5(1):17-19.
27. Roerink SH, Wagenmakers MA, Wessels JF, et al. Persistent self-consciousness about facial appearance, measured with the Derriford appearance scale 59, in patients after long-term biochemical remission of acromegaly. *Pituitary.* 2015;18(3):366-375.
28. Spence S. The psychopathology of acromegaly. *Irish Journal of Psychological Medicine.* 1995;12(4):142-144.
29. Pinto.D, Safeekh.A.T., Trivedi.M. Psychotic symptoms in acromegaly. *Indian J Psychiatry .* 2005 Jan-Mar; 47(1): 58–59. doi: 10.4103/0019-5545.460782005.
30. Knutzen R, Ezzat S. The cost of medical care for the acromegalic patient. *Neuroendocrinology.* 2006;83(3-4):139-144.
31. Chevreur K, Berg Brigham K, Brunn M, des Portes V, Network B-RR. Fragile X syndrome: economic burden and health-related quality of life of patients and caregivers in France. *J Intellect Disabil Res.* 2015;59(12):1108-1120.
32. Chaste P, Betancur C, G rard-Blanluet M, et al. High-functioning autism spectrum disorder and fragile X syndrome: report of two affected sisters. *Mol Autism.* 2012;3(1):5.
33. Ribate Molina. M.P, Ramos Fuentes. F, Pie Juste. J. S ndrome de X Fr gil. Asociaci n Espa ola de Pediatr a. Protoc diagn ter pediatr.;1:85-90.2010.
34. Coppus AM. People with intellectual disability: what do we know about adulthood and life expectancy? *Dev Disabil Res Rev.* 2013;18(1):6-16.
35. Hartley SL, Seltzer MM, Raspa M, Olmstead M, Bishop E, Bailey DB. Exploring the adult life of men and women with fragile X syndrome: results from a national survey. *Am J Intellect Dev Disabil.* 2011;116(1):16-35.

36. Powis L, Oliver C. The prevalence of aggression in genetic syndromes: A review. *Research in Developmental Disabilities*. 2014;35(5):1051-1071.
37. Bailey DB, Jr., Raspa M, Bishop E, et al. Health and Economic Consequences of Fragile X Syndrome for Caregivers. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*. 2012;33(9):705-712.
38. Ouyang L, Grosse S, Raspa M, Bailey D. Employment impact and financial burden for families of children with fragile X syndrome: findings from the National Fragile X Survey. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2010;54:918-928.
39. Weber CL. Understanding fragile X syndrome from a mother's perspective: Challenges and resilience. *International journal of qualitative studies on health and well-being*. 2016;11.
40. Mah JK, Korngut L, Fiest KM, et al. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies. *Can J Neurol Sci*. 2016;43(1):163-177.
41. Magliano L, D'Angelo MG, Vita G, et al. Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta Myol*. 2014;33(3):136-143.
42. Stark AE. Determinants of the incidence of Duchenne muscular dystrophy. *Annals of translational medicine*. 2015;3(19).
43. Cavazza M, Kodra Y, Armeni P, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe. *Eur J Health Econ*. 2016;17 Suppl 1:19-29.
44. Hinton VJ, Nereo NE, Fee RJ, Cyrulnik SE. Social behavior problems in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Dev Behav Pediatr*. 2006;27(6):470-476.
45. Hinton VJ, Fee RJ, Goldstein EM, De Vivo DC. Verbal and memory skills in males with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49(2):123-128.
46. Muir LA, Chamberlain JS. Emerging strategies for cell and gene therapy of the muscular dystrophies. *Expert Rev Mol Med*. 2009;11:e18.
47. Nelson SF, Crosbie RH, Miceli MC, Spencer MJ. Emerging genetic therapies to treat Duchenne muscular dystrophy. *Curr Opin Neurol*. 2009;22(5):532-538.
48. Reinig AM, Mirzaei S, Berlau DJ. Advances in the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy: New and Emerging Pharmacotherapies. *Pharmacotherapy: The Journal of Human Pharmacology and Drug Therapy*. 2017.
49. Read J, Kinali M, Muntoni F, Garralda ME. Psychosocial adjustment in siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2010;14(4):340-348.
50. Magliano L, Fadden, G., Madianos, M. et al. Burden on the families of patients with schizophrenia: results of the BIOMED I study, *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* (1998) 33: 405. doi:10.1007/s001270050073. 1998.
51. Magliano L, Patalano M, Sagiocchi A, et al. Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 2015;52(1):13-21.
52. Kenneson A, Bobo JK. The effect of caregiving on women in families with Duchenne/Becker muscular dystrophy. *Health Soc Care Community*. 2010;18(5):520-528.
53. Gadelha MR, Kasuki L, Korbonits M. The genetic background of acromegaly. *Pituitary*. 2017;20(1):10-21.
54. Ben-Shlomo A, Sheppard MC, Stephens JM, Pulgar S, Melmed S. Clinical, quality of life, and economic value of acromegaly disease control. *Pituitary*. 2011;14(3):284-294.

55. Broder MS, Neary MP, Chang E, Cherepanov D, Katznelson L. Treatments, complications, and healthcare utilization associated with acromegaly: a study in two large United States databases. *Pituitary*. 2014;17(4):333-341.
56. Roset M, Merino-Montero S, Luque-Ramirez M, et al. Cost of Clinical Management of Acromegaly in Spain. *Clinical Drug Investigation*. 2012;32(4):235-245.
57. Duan L, Huang M, Yan H, Zhang Y, Gu F. Cost-effectiveness analysis of two therapeutic schemes in the treatment of acromegaly: a retrospective study of 168 cases. *J Endocrinol Invest*. 2015;38(7):717-723.
58. Sowiński J, Sawicka N, Piątek K, Zybek A, Ruchała M. Pharmacoeconomic aspects of the treatment of pituitary gland tumours. *Contemp Oncol (Pozn)*. 2013;17(2):137-143.
59. Luque-Ramírez M, Paramo C, Varela da Costa C, García-Mayor RV. Cost of management of invasive growth hormone-secreting macroadenoma. *J Endocrinol Invest*. 2007;30(7):541-545.
60. Golics CJ, Basra MK, Salek MS, Finlay AY. The impact of patients' chronic disease on family quality of life: an experience from 26 specialties. *Int J Gen Med*. 2013;6:787-798.
61. Vrettos I, Papadopoulos A, Kamposioras K, et al. Correlation of health-related quality of life (HRQL) of cancer patients and the mental component parameters of their family members. *J Clin Oncol*. 2009;27(15_suppl):e20619.
62. Götze H, Brähler E, Gansera L, Schnabel A, Gottschalk-Fleischer A, Köhler N. Anxiety, depression and quality of life in family caregivers of palliative cancer patients during home care and after the patient's death. *Eur J Cancer Care (Engl)*. 2016.
63. Jang HJ, Hwang S, Ahn Y, Lim DH, Sohn M, Kim JH. Family quality of life among families of children with atopic dermatitis. *Asia Pac Allergy*. 2016;6(4):213-219.
64. Azmoude E, Tafazoli M, Parnan A. Assessment of Family Functioning and Its Relationship to Quality of Life in Diabetic and Non-Diabetic Women. *J Caring Sci*. 2016;5(3):231-239.
65. Caro CC, Mendes PV, Costa JD, Nock LJ, Cruz DM. Independence and cognition post-stroke and its relationship to burden and quality of life of family caregivers. *Top Stroke Rehabil*. 2016:1-6.
66. Khanna AK, Prabhakaran A, Patel P, Ganjiwale JD, Nimbalkar SM. Social, Psychological and Financial Burden on Caregivers of Children with Chronic Illness: A Cross-sectional Study. *Indian J Pediatr*. 2015;82(11):1006-1011.
67. Tran VT, Barnes C, Montori VM, Falissard B, Ravaud P. Taxonomy of the burden of treatment: a multi-country web-based qualitative study of patients with chronic conditions. *BMC Med*. 2015;13:115.
68. Sautter JM, Tulskey JA, Johnson KS, et al. Caregiver experience during advanced chronic illness and last year of life. *J Am Geriatr Soc*. 2014;62(6):1082-1090.
69. McCarthy A, Cuskelly M, van Kraayenoord CE, Cohen J. Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*. 2006;27(6):688-704.
70. Roberts JE, Bailey DB, Mankowski J, et al. Mood and Anxiety Disorders in Females With the FMR1 Premutation. *American Journal of Medical Genetics Part B-Neuropsychiatric Genetics*. 2009;150B(1):130-139.
71. Wheeler AC, Skinner DG, Bailey DB. Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*. 2008;113(3):159-177.
72. Wheeler AC, Raspa M, Bishop E, Bailey DB, Jr. Aggression in fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2016;60(2):113-125.
73. Tilford JM, Robbins JM, Hobbs CA. Improving estimates of caregiver time cost and family impact associated with birth defects. *Teratology*. 2001;64:S37-S41.

74. Raspa M, Sacco P, Candrilli SD, Bishop E, Petrillo J. Validity of a condition specific outcome measure for fragile X syndrome: the Aberrant Behaviour Checklist-utility index. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2016;60(9):844-855.
75. Hall SS, Burns DD, Reiss AL. Modeling family dynamics in children with fragile X syndrome. *Journal of Abnormal Child Psychology*. 2007;35(1):29-42.
76. Sansone SM, Widaman KF, Hall SS, et al. Psychometric Study of the Aberrant Behavior Checklist in Fragile X Syndrome and Implications for Targeted Treatment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2012;42(7):1377-1392.
77. Bourgeois JA, Seritan AL, Casillas EM, et al. Lifetime Prevalence of Mood and Anxiety Disorders in Fragile X Premutation Carriers. *Journal of Clinical Psychiatry*. 2011;72(2):175-182.
78. Franke P, Maier W, Hautzinger M, et al. Fragile-X carrier females: evidence for a distinct psychopathological phenotype? *Am J Med Genet*. 1996;64(2):334-339.
79. Iosif AM, Sciolla AF, Brahmhatt K, Seritan AL. Caregiver Burden in Fragile X Families. *Curr Psychiatry Rev*. 2013;9(1).
80. Abbeduto L, Seltzer M, Shattuck P, Krauss M, Orsmond G, MM. M. Psychological wellbeing and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or fragile X syndrome. Vol 109: *Am J. Ment Retard.*; 2004:237-254.
81. Bailey DB, Sideris J, Roberts J, Hatton D. Child and genetic variables associated with maternal adaptation to fragile X syndrome: a multidimensional analysis. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(6):720-729.
82. Beckett L, Yu Q, Long A. The impact of fragile X: prevalence, numbers affected, and economic impact. A white paper prepared for the National Fragile X Foundation. 2005.
83. Vekeman F, Gauthier-Loiselle M, Faust E, et al. Patient and Caregiver Burden Associated With Fragile X Syndrome in the United States. *Ajidd-American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*. 2015;120(5):444-459.
84. McConkie-Rosell A, Heise EM, Spiridigliozzi GA. Influence of Genetic Risk Information on Parental Role Identity in Adolescent Girls and Young Women from Families with Fragile X Syndrome. *Journal of Genetic Counseling*. 2012;21(1):59-71.
85. Top down and bottom-up unit cost estimation. A comparative understanding of both approaches. https://data.gov.uk/sib_knowledge_box/top-down-and-bottom-unit-cost-estimation.
86. Tarricone R. Cost-of-illness analysis. What room in health economics? *Health Policy*. 2006;77(1):51-63.
87. EQ-5D™, a standardised instrument for use as a measure of health outcome. <http://www.euroqol.org/>.
88. Ramos del Río B, Gonzalo Figueroa C, Rojas Rusell M, Alpuche Ramirez V. Validez de la Entrevista de Carga de Zarit en una muestra de cuidadores primarios informales. Vol 18: *Psicología y Salud*; 2008:237-245.
89. Cif Ruzafa J, Moreno J. Valoración de la discapacidad física: El índice de Barthel. Vol 2. *Revista Española de Salud Pública: Escuela Nacional de Sanidad*; 1997:127-137.
90. Chevreur K, Gandré C, Brigham KB, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with fragile X syndrome in Europe. *Eur J Health Econ*. 2016;17 Suppl 1:43-52.
91. Torrance GW. Utility approach to measuring health-related quality of life. *J Chronic Dis*. 1987;40(6):593-603.
92. Chan W, Smith LE, Greenberg JS, Hong J, Mailick MR. Executive Functioning Mediates the Effect of Behavioral Problems on Depression in Mothers of Children With

- Developmental Disabilities. *American journal on intellectual and developmental disabilities*. 2017;122(1):11-24.
93. Barlow JH, Ellard DR. The psychosocial well-being of children with chronic disease, their parents and siblings: an overview of the research evidence base. *Child Care Health Dev*. 2006;32(1):19-31.
94. Sharpe D, Rossiter L. Siblings of children with a chronic illness: a meta-analysis. *J Pediatr Psychol*. 2002;27(8):699-710.
95. D. G. Manual of the General Health Questionnaire. NFER Publishing Company; 1978.
96. Zigmond. AS, Snaith. RP. The Hospital Anxiety and Depression Scale. *Acta Psychiatrica Scandinavica*1983.
97. Ware. E. SF36 Health Survey: Manual and Interpretation and Guide. In: 1993, ed. Boston.
98. Goodman. R, Ford.T H, Simmons.H, Gatward.R, Meltzer.H. Using the Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ) to screen for child psychiatric disorders in a community sample. Vol 6. *The British Journal of Psychiatry*Dec 2000:534-539.
99. Rossi Ferrario S, Zotti AM, Zaccaria S, Donner CF. Caregiver strain associated with tracheostomy in chronic respiratory failure. *Chest*. 2001;119(5):1498-1502.
100. Veenhoven. R. World database of happiness, distributional findings in nations. Available from <http://worlddatabaseofhappiness.eur.nl/>. Erasmus University Rotterdam2008.
101. Mahoney FI. Functional evaluation: the Barthel index. *Maryland state medical journal*. 1965;14:61-65.
102. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, et al. Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol*. 2016;263(5):906-915.
103. Abi Daoud MS, Dooley JM, Gordon KE. Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol*. 2004;31(1):16-19.
104. Nereo NE, Fee RJ, Hinton VJ. Parental stress in mothers of boys with duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Psychol*. 2003;28(7):473-484.
105. Whittemore R, Jaser S, Chao A, Jang M, Grey M. Psychological experience of parents of children with type 1 diabetes: a systematic mixed-studies review. *Diabetes Educ*. 2012;38(4):562-579.
106. Khanna R, Jariwala K, Bentley JP. Health utility assessment using EQ-5D among caregivers of children with autism. *Value Health*. 2013;16(5):778-788.
107. Cousino MK, Hazen RA. Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review. *J Pediatr Psychol*. 2013;38(8):809-828.
108. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2013;8:9.
109. World Health Organisation. Towards a common language for functioning, disability and health. The international classification of functioning, disability and health (ICF). <http://www.who.int/classifications/icf/training/icfbeginnersguide.pdf>. 2002.
110. Denis A, Mergaert L, Fostier C, Cleemput I, Simoens S. [Orphan diseases and orphan medicines: a Belgian and European study]. *J Pharm Belg*. 2009(4):131-137.
111. Denis A, Mergaert L, Fostier C, Cleemput I, Simoens S. A comparative study of European rare disease and orphan drug markets. *Health Policy*. 2010;97(2-3):173-179.
112. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, et al. The burden of Duchenne muscular dystrophy: an international, cross-sectional study. *Neurology*. 2014;83(6):529-536.
113. Adelman RD, Tmanova LL, Delgado D, Dion S, Lachs MS. Caregiver Burden. A Clinical Review. *Jama-Journal of the American Medical Association*. 2014;311(10):1052-1059.

114. Serrano-Aguilar P, Linertová R, Posada-de-la-Paz M, Lopez-Bastida J, Gonzalez-Hernandez N, Taruscio D. BURQOL-RD Research Network. Recruitment procedures for descriptive socio-economic studies in rare diseases. The BURQOL-RD project. Vol 3. Expert Opinion on Orphan Drugs. 2015:759-765.
115. Kinder BW, Sherman AC, Young LR, et al. Predictors for clinical trial participation in the rare lung disease lymphangiomyomatosis. *Respir Med*. 2010;104(4):578-583.
116. Gupta S, Bayoumi AM, Faughnan ME. Rare lung disease research: strategies for improving identification and recruitment of research participants. *Chest*. 2011;140(5):1123-1129.
117. Carroll R, Antigua J, Taichman D, et al. Motivations of patients with pulmonary arterial hypertension to participate in randomized clinical trials. *Clin Trials*. 2012;9(3):348-357.
118. Johnson KJ, Mueller NL, Williams K, Gutmann DH. Evaluation of participant recruitment methods to a rare disease online registry. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(7):1686-1694.
119. Schumacher KR, Stringer KA, Donohue JE, et al. Social media methods for studying rare diseases. *Pediatrics*. 2014;133(5):e1345-1353.
120. Boat TF, Field MJ, Institute of Medicine (U.S.). Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development, National Academies Press (U.S.). Rare diseases and orphan products: accelerating research and development. Washington, D.C.: National Academies Press; 2010.
121. Gonzalez C. Conceptos: Universo, Población y Muestra. 13 abril 2015; <http://www.cgonzalez.cl/conceptos-universo-poblacion-y-muestra/>. Available at.
122. Rubin DS, Levin RI. Estadística para administradores. 6 ed. México 1996:1018.
123. OMC. Organización Médica Colegial. 2014; <http://www.medicosypacientes.com/articulo/cerca-de-3000-pacientes-en-espana-están-afectados-por-acromegalia-una-enfermedad-endocrina>.
124. Casal J, Mateu E. Tipos de muestreo. *Rev. Epidem. Med. Prev*. 2003;1(1):3-7.
125. Pardo A, Ruiz MÁ. *SPSS 11: Guía para el análisis de datos*. Mc Graw Hill; 2002.
126. Arribas M. Diseño y validación de cuestionarios. *Matronas profesión*. 2004;5(17):23-29.
127. Ouyang LJ, Grosse SD, Riley C, et al. A comparison of family financial and employment impacts of fragile X syndrome, autism spectrum disorders, and intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*. 2014;35(7):1518-1527.
128. Alonso J, Prieto L, Antó J. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. *Med Clin (Barc)*. 1995;104(20):771-776.
129. Ware Jr JE, Sherbourne CD. The MOS 36-item short-form health survey (SF-36): I. Conceptual framework and item selection. *Medical care*. 1992;473-483.
130. Horsman J, Furlong W, Feeny D, Torrance G. The Health Utilities Index (HUI®): concepts, measurement properties and applications. *Health and quality of life outcomes*. 2003;1(1):1.
131. Herdman M, Badía X, Berra S. El EuroQol-5D: una alternativa sencilla para la medición de la calidad de vida relacionada con la salud en atención primaria. *Atención primaria*. 2001;28(6):425-429.
132. Querejeta M. La valoración de la dependencia: criterios y técnicas de valoración. *Clasificación*. Madrid: IMSERSO. 2012.
133. Dossetor DR, Liddle JL, Mellis CM. Measuring health outcome in paediatrics: development of the RAHC measure of function. *J Paediatr Child Health*. 1996;32(6):519-524.

-
134. Organización Mundial de la Salud. *Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2001.
 135. Bédard M, Molloy DW, Squire L, Dubois S, Lever JA, O'Donnell M. The Zarit Burden interview a new short version and screening version. *The gerontologist*. 2001;41(5):652-657.
 136. Kolk AM, Schipper JL, Hanewald GJ, Casari EF, Fantino AG. The Impact-on-Family Scale: a test of invariance across culture. *Journal of pediatric psychology*. 2000;25(5):323-329.
 137. McDowell I. *Measuring health: a guide to rating scales and questionnaires*. Oxford university press; 2006.
 138. Rocha KB, Pérez K, Sanz MR, Borrell C, Llandrich JO. Propiedades psicométricas y valores normativos del General Health Questionnaire (GHQ-12) en población general española. *International journal of clinical and health psychology*. 2011;11(1):125-139.
 139. Lobo A, Pérez-Echeverría MJ, Artal J. Validity of the scaled version of the General Health Questionnaire (GHQ-28) in a Spanish population. *Psychological medicine*. 1986;16(01):135-140.
 140. Zigmond AS, Snaith RP. The hospital anxiety and depression scale. *Acta psychiatrica scandinavica*. 1983;67(6):361-370.
 141. Batista-Foguet JM, Coenders G, Alonso J. Análisis factorial confirmatorio. Su utilidad en la validación de cuestionarios relacionados con la salud. *Medicina clínica*. 2004;122(1):21-27.
 142. Caro JS, Sánchez FA-G. *Datos de salud y datos genéticos: su protección en la Unión Europea y en España*. Comares; 2004.
 143. Welch CA. Sacred secrets—the privacy of medical records. Mass Medical Soc; 2001.
 144. Korn D. The effect of the new federal medical-privacy rule on research. *The New England journal of medicine*. 2002;346(3):201.
 145. Belmont I. Comisión Nacional para la Protección de los sujetos humanos de investigación biomédica y del Comportamiento. El informe Belmont, Principios y guías éticos para la protección de los sujetos humanos de investigación. 2012.
 146. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Ciencia e Innovación. Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (CEIIR). Noviembre 2009.

ANEXOS

ANEXOS

ANEXO I

Carta de presentación Acromegalia



CUESTIONARIO SOBRE
IMPACTO ECONÓMICO Y EN LA SALUD EN CUIDADORES
DE PACIENTES DE ACROMEGALIA

Muchas gracias por participar en este estudio y recogida de datos. Por favor, leer primero antes de proceder a completar el cuestionario.

¿Quién ha de completar este cuestionario?

Este cuestionario ha sido desarrollado para que sea completado por las personas que cumplan los siguientes requisitos:

- Ser familiar de primer grado de consanguineidad (padres, hermanos/as, cónyuges e hijos) de una persona diagnosticada y tratada de Acromegalia.
- Ser mayor de edad y haber dado consentimiento a la utilización de los datos aportados.

Sólo se ha de completar un único cuestionario por núcleo familiar del paciente de Acromegalia.

¿Qué se considera "núcleo familiar"?

Para este estudio, se considera "núcleo familiar" aquellos familiares de 1er o 2º grado que conviven con el o los pacientes de acromegalia..

¿Cuál es el objetivo de este cuestionario?

Este cuestionario trata sobre cuestiones de uso de recursos sanitarios e impacto económicas que afecten a los familiares arriba mencionados y que sean consecuencia directa de la presencia de la Acromegalia en el entorno familiar. Forma parte de un proyecto de investigación de Tesis Doctoral del docente David Flores (Universidad San Jorge) y dirigida por el Dr. Feliciano Ramos (Universidad de Zaragoza) y la Dra. Mª Pilar Ribate (Universidad San Jorge).

¿El tratamiento de la información será seguro?

Todos los datos aportados por los participantes en la encuesta serán tratados con una estricta confidencialidad y sólo tendrán acceso a ellos las personas directamente relacionadas con el proyecto.

Los datos recogidos en este cuestionario son anónimos y no se vincularán en ningún caso con el emisor del mismo. Una vez recogidos y archivados los datos, el método de envío del cuestionario que pueda contener datos personales protegidos por el art. 6 de la Ley Orgánica de Protección de Datos serán únicamente manejados por personas o asociaciones con las que los pacientes y sus familiares tengan relación y a las que hayan cedido acceso a sus datos personales. En ningún caso, los investigadores tendrán acceso a datos personales. Al hacer el envío de este cuestionario, acepto y consiento estos términos aquí expuestos.

¿Cuánto tiempo lleva rellenar el cuestionario?

Aproximadamente entre 15 y 25 minutos.

¿Cómo rellenar este cuestionario?

- Comience por la primera pregunta y siga la numeración
- Ponga una "X" en la casilla correspondiente al menos que la pregunta sugiera poner más de una
- En algunas preguntas deberá poner un número o proporcionar información con texto según se indique.
- Puede optar por completar el cuestionario directamente en el ordenador mediante el programa "Word" y enviarlo por email a quien se lo envió o imprimirlo y completarlo a mano. En este último caso podrá entregarlo personalmente a su especialista o asociación de quien lo recibió o escanearlo para enviarlo como adjunto en un email.
- **IMPORTANTE:** Lea bien la pregunta y responda únicamente a la cuestión planteada. Cualquier duda al respecto puede dirigirse a la Asociación o el especialista de quien recibió el cuestionario para darle traslado al autor del mismo. El cuestionario cumplimentado también deberá ser enviado a dicha Asociación o especialista.

Carta de presentación SXF

Muchas gracias por participar en este estudio y recogida de datos. Por favor, leer primero antes de proceder a completar el cuestionario.

¿Quién ha de completar este cuestionario?

Este cuestionario ha sido desarrollado para que sea completado por las personas que cumplan los siguientes requisitos:

- **Ser familiar** de 1^{er} o 2^º grado de consanguinidad de una persona con Síndrome X Frágil (SXF).
- **Ser mayor de edad** y haber dado consentimiento a la utilización de los datos aportados mediante el envío de los mismos.

Sólo se ha de completar un único cuestionario por núcleo familiar del paciente.

¿Qué se considera "núcleo familiar"?

Para este estudio, consideramos núcleo familiar aquellos familiares de 1^{er} o 2^º grado que conviven con el o los pacientes de SXF.

¿Y si estoy separado/a?

En este caso, cada uno de los padres constituye un núcleo familiar independiente y cada uno deberá cumplimentar un cuestionario en caso de querer participar en este estudio.

¿Cuál es el objetivo de este cuestionario?

Este cuestionario trata sobre cuestiones económicas y de calidad de vida que afecten **al entorno familiar** y que sean consecuencia directa de la presencia del SXF en la familia con el objetivo de cuantificar, con datos, el impacto de la patología en los familiares del paciente. Forma parte de un proyecto de tesis doctoral del docente David Flores (Universidad San Jorge) y dirigida por el Dr. Feliciano Ramos (Universidad de Zaragoza) y la Dra. María Pilar Ribate (Universidad San Jorge).

¿El tratamiento de la información será seguro?

Todos los datos aportados por los participantes en la encuesta serán tratados con una **estricta confidencialidad** y sólo tendrán acceso a ellos las personas directamente relacionadas con el proyecto.

Los datos recogidos en este cuestionario son **anónimos** y no se vincularán en ningún caso con el emisor del mismo. Una vez recogidos y archivados los datos, el método de envío del cuestionario que pueda contener datos personales protegidos por el art. 6 de la Ley Orgánica de Protección de Datos serán únicamente manejados por personas o asociaciones con las que los pacientes y sus familiares tengan relación y a las que hayan cedido acceso a sus datos personales. En ningún caso, los investigadores tendrán acceso a datos personales. Al hacer el envío de este cuestionario, acepto y consiento estos términos aquí expuestos.

¿Cuánto tiempo lleva rellenar el cuestionario?

Aproximadamente entre 15 y 25 minutos.

¿Cómo rellenar este cuestionario?

- Comience por la primera pregunta y siga la numeración.
- Ponga una "X" en la casilla correspondiente al menos que la pregunta sugiera poner más de una.
- En algunas preguntas deberá poner un número o proporcionar información con texto según se indique.
- Puede optar por completar el cuestionario directamente en el ordenador mediante el programa "Word" y enviarlo por email a quien se lo envió o imprimirlo y completarlo a mano. En este último caso podrá entregarlo personalmente a su especialista o asociación de quien lo recibió o escanearlo para enviarlo como adjunto en un email.
- **IMPORTANTE:** Lea bien la pregunta y responda únicamente a la cuestión planteada. Cualquier duda al respecto puede dirigirse a la Asociación o el especialista de quien recibió el cuestionario para darle traslado al autor del mismo. El cuestionario cumplimentado también deberá ser enviado a dicha Asociación o especialista.

Carta de presentación DMD



CUESTIONARIO SOBRE IMPACTO ECONÓMICO Y EN SALUD EN CUIDADORES DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE



Muchas gracias por participar en este estudio y recogida de datos. Por favor, lea primero estas instrucciones antes de proceder a completar el cuestionario.

¿Quién ha de completar este cuestionario?

Este cuestionario ha sido desarrollado para que sea completado por las personas que cumplan los siguientes requisitos:

- **Ser familiar** de 1^{er} o 2^º grado de una persona con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).
- **Ser mayor de edad** y haber dado consentimiento a la utilización de los datos aportados mediante el envío de los mismos.

Sólo se ha de completar un único cuestionario por núcleo familiar del paciente.

¿Qué se considera "núcleo familiar"?

Para este estudio, consideramos núcleo familiar aquellos familiares de 1^{er} o 2^º grado que conviven en el entorno del hogar y comparten el día a día con el paciente de DMD, involucrándose en sus cuidados.

¿Y si estoy separado/a?

En este caso, cada uno de los padres constituye un núcleo familiar independiente y cada uno deberá cumplimentar un cuestionario en caso de querer participar en este estudio.

¿Cuál es el objetivo de este cuestionario?

Este cuestionario trata sobre cuestiones económicas y de calidad de vida que afecten **al entorno familiar** y que sean consecuencia directa de la presencia de DMD en la familia con el objetivo de cuantificar, con datos, el impacto de la patología en los familiares del paciente. Forma parte de un proyecto de tesis doctoral del docente David Flores (Universidad San Jorge) y dirigida por el Dr. Feliciano Ramos (Universidad de Zaragoza) y la Dra. María Pilar Ribate y el Dr. Manuel Gómez Barrera (Universidad San Jorge) y en el que colabora activamente Duchenne Parent Project.

¿El tratamiento de la información será seguro?

Todos los datos aportados por los participantes en la encuesta serán tratados con una **estricta confidencialidad** y sólo tendrán acceso a ellos las personas directamente relacionadas con el proyecto.

Los datos recogidos en este cuestionario son **anónimos** y no se vincularán en ningún caso con el emisor del mismo. Una vez recogidos y archivados los datos, el método de envío del cuestionario que pueda contener datos personales protegidos por el art. 6 de la Ley Orgánica de Protección de Datos será únicamente manejado por personas o asociaciones con las que tenga relación el paciente y su familia y a las que hayan cedido el acceso a sus datos personales. En ningún caso, los investigadores tendrán acceso a datos personales. Al hacer el envío de este cuestionario, acepto y consiento estos términos aquí expuestos.

¿Cuánto tiempo lleva rellenar el cuestionario?

Aproximadamente entre 15 y 25 minutos.

¿Cómo rellenar este cuestionario?

- Comience por la primera pregunta y siga la numeración.
- Ponga una "X" en la casilla correspondiente al menos que la pregunta sugiera poner más de una.
- En algunas preguntas deberá poner un número o proporcionar información con texto según se indique.
- Puede optar por completar el cuestionario directamente en el ordenador mediante el programa "Word" y enviarlo por email a research@duchenne-spain.org o imprimirlo y completarlo a mano. En este último caso podrá entregarlo personalmente a su especialista o asociación de quien lo recibió o escanearlo para enviarlo como adjunto al email anterior.
- **IMPORTANTE:** Lea bien la pregunta y responda únicamente a la cuestión planteada. Cualquier duda al respecto puede dirigirse a la Dra. Marisol Montolió del Olmo en el email research@duchenne-spain.org

ANEXO II

Cuestionario Acromegalia

PREGUNTAS GENERALES

SOBRE EL FAMILIAR QUE COMPLETA ESTE CUESTIONARIO

Pregunta 1.- Fecha en la que completa este cuestionario

Pregunta 2.- Cuál es su comunidad autónoma en la que reside?

SOBRE EL NÚCLEO FAMILIAR DEL PACIENTE DIAGNOSTICADO Y TRATADO DE ACROMEGALIA

Pregunta 3.- ¿Cuántos miembros componen en total la unidad familiar sumando adultos y menores e incluyéndose a usted?

Pregunta 4.- ¿Hay menores en edad escolar en el núcleo familiar (menores de 16 años)?

1. Si ¿cuántos?
2. No

Pregunta 5.- Indique el número de miembros del núcleo familiar que tienen ingresos económicos regulares.

PREGUNTAS RELACIONADAS CON LA PERSONA DIAGNOSTICADA Y TRATADA DE ACROMEGALIA

Pregunta 6.- Indique por favor el género y edad de la persona diagnosticada de Acromegalia

- | | |
|---------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Masculino | <input type="checkbox"/> Entre 0 y 18 años |
| <input type="checkbox"/> 2. Femenino | <input type="checkbox"/> Entre 19 y 35 años |
| | <input type="checkbox"/> Entre 36 y 65 años |
| | <input type="checkbox"/> Más de 65 años |

Pregunta 7.- ¿Cuándo fue diagnosticado y qué edad tenía el paciente en el momento del diagnóstico?

- Año de diagnóstico:
- Edad al diagnóstico:

Pregunta 8.- ¿Cuánto tiempo transcurrió entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico final?

-
1. Menos de 1 año
2. Entre 1 y 5 años
3. Entre 5 y 10 años
4. Más de 10 años

Pregunta 9.- ¿Qué tipo de tratamientos ha seguido? (Marque lo que proceda)

Cirugía 1.- SI 2.- NO

Tratamiento farmacológico 1.- SI 2.- NO
en caso afirmativo, especificar a continuación:

Radioterapia 1.- SI 2.- NO

Otro (por favor, especificar)

Pregunta 10.- Si no ha podido llevar a cabo alguno de los tratamientos de la pregunta anterior por cuestiones económicas por favor, indique cual.

- 1. Cirugía
- 2. Tratamiento farmacológico
- 3. Radioterapia
- 4. El elemento económico no ha estado implicado

Pregunta 11.- ¿Cuánto tiempo lleva su familiar bajo tratamiento (incluyendo radiaciones puntuales)?

- 1. Menos de 1 año
- 2. Entre 1 y 5 años
- 3. Entre 5 y 10 años
- 4. Más de 10 años

Pregunta 12.- ¿Cuál es la situación laboral de la persona diagnosticada y tratada de Acromegalia?

- 1. Desempleado
- 2. Empleado por cuenta ajena a jornada completa
- 3. Empleado por cuenta ajena a media jornada
- 4. Autónomo
- 5. Incapacidad laboral permanente parcial
- 6. Incapacidad laboral permanente total
- 7. Incapacidad permanente absoluta
- 8. Ninguna de las anteriores

Pregunta 13.- ¿Tiene ingresos económicos regulares la persona diagnosticada y tratada de Acromegalia?

- 1. Si
- 2. No

Pregunta 14.- En caso de tener ingresos regulares, indique la cuantía.

- 1. Menos de 10.000 euros netos anuales
- 2. Entre 10.000 y 15.000 euros netos anuales
- 3. Entre 15.000 y 20.000 euros netos anuales
- 4. Más de 20.000 euros netos anuales

Nota: Los valores netos son después de descontar las retenciones de IRPF, es decir, lo ingresado en nómina

Pregunta 15.- En los últimos 12 meses ¿en cuántas ocasiones ha tenido que acudir a un centro sanitario para visitar un médico, especialista, servicio de urgencias o aplicar un tratamiento (*relacionado o no con la Acromegalia*)?

- 1. Ninguna en el último año
- 2. Entre 1 y 4 en el último año
- 3. Entre 4 y 6 en el último año
- 4. Entre 6 y 8 en el último año
- 5. Entre 8 y 12 en el último año
- 6. Más de 12 en el último año

PREGUNTAS RELACIONADAS CON EL IMPACTO EN LA SALUD FÍSICA, SOCIAL Y EMOCIONAL DE LOS CUIDADORES Y USO DE RECURSOS SANITARIOS

Pregunta 16.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente de Acromegalia ha visitado en los últimos 12 meses o en la actualidad a algún facultativo de las siguientes especialidades médicas? *Por favor, indique el número de veces en el recuadro correspondiente.*

	Padres	Hermanos	Hijos	Cónyuges
Médico de familia (CAP)				
Neurólogo				
Cardiólogo				
Gastroenterólogo				
Psicólogo				
Psiquiatra				
Fisioterapeuta				
Otros (por favor, especificar)				

* CAP. Centro de Atención Primaria

Pregunta 17.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente de Acromegalia ha sido diagnosticado y/o tratado en los últimos 12 meses o en la actualidad de alguna de las siguientes dolencias? *Por favor, indique sí o no en la casilla correspondiente.*

	Padres	Hermanos	Hijos	Cónyuges
Estrés				
Depresión				
Ansiedad				
Trastornos del sueño				
Úlceras gastrointestinales				
Problemas cardiovasculares				
Otros (por favor, especificar)				

Pregunta 18.- En esta pregunta estamos interesados en saber cuánto tiempo se dedica al cuidado y atención del familiar con Acromegalia. Estos cuidados y atenciones pueden involucrar actividades tales como acompañar al familiar a un centro médico, asistencia en labores domésticas, realización de trámites burocráticos en representación del enfermo, quedarse al cuidado de menores cuando el paciente ha de acudir a terapias, etc.

- 1. Ninguna
- 2. Entre 1 y 5 horas por semana
- 3. Entre 6 y 10 horas por semana
- 4. Entre 11 y 20 horas por semana
- 5. Más de 20 horas por semana

Pregunta 19- Desde el diagnóstico de Acromegalia, ¿algún miembro del entorno familiar en edad escolar (hermano o hijo del paciente de hasta 16 años de edad) ha sufrido alguno de los siguientes sucesos? *Por favor, indique **sí** o **no** en la casilla correspondiente.*

	Hermanos	Hijos
Abandono escolar		
Repetir curso académico		
Inadaptación escolar		

Pregunta 20.- Desde el diagnóstico de Acromegalia, ¿se han producido alguno de los siguientes acontecimientos en el entorno familiar del paciente a consecuencia de la enfermedad?

1. Separación o cese de la convivencia con el paciente (de su pareja o cónyuge)
2. El abandono del hogar por alguno de los miembros del entorno familiar (hermanos, hijos o padres del paciente) como consecuencia de la enfermedad y no por otros motivos como el independizarse o trasladarse por motivos laborales.
3. Empeoramiento en la convivencia y el clima familiar achacable a la enfermedad.

PREGUNTAS RELACIONADAS CON EL IMPACTO ECONÓMICO EN EL ENTORNO FAMILIAR

Pregunta 21.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente diagnosticado y tratado de Acromegalia ha tenido que modificar sus patrones laborales como consecuencia de la presencia de la Acromegalia en el entorno familiar?

1. Si
2. No

*En caso afirmativo, por favor, indique **sí** o **no** en la casilla MAS RELEVANTE..*

	Padres	Hermanos	Hijos	Cónyuges
Abandono del trabajo				
Cambio de trabajo				
Cambio de horario laboral				
Solicitud vacaciones por ingresos, intervenciones o tratamientos del paciente				
Solicitud de permisos no retribuidos por ingresos, intervenciones o tratamientos del paciente				
Otras circunstancias				

Pregunta 22.- ¿Cuáles son los ingresos netos del núcleo familiar contabilizando las aportaciones de padres, hermanos o hijos?

- 1. Inferiores a 15.000 euros netos al año
- 2. Entre 15.000 y 25.000 euros netos al año
- 3. Entre 25.000 y 35.000 euros netos al año
- 4. Más de 35.000 euros netos al año

Nota: Los valores netos son después de descontar las retenciones de IRPF (dinero que entra en cuenta)

Pregunta 23.- ¿Considera que la presencia de la Acromegalia en el núcleo familiar constituye una carga económica para la familia?

- 1. Si
- 2. No

Pregunta 24.- ¿Cuál ha sido el gasto en fármacos para el paciente de acromegalia y relacionados con su enfermedad en los últimos tres meses?

- 1. Menos de 100 euros
- 2. Entre 100 y 500 euros
- 3. Entre 500 y 1000 euros
- 4. Más de 1000 euros

Pregunta 25.- ¿Qué tipo de gastos considera que el paciente o el entorno familiar ha de afrontar como consecuencia de la enfermedad?

- 1. Pago de servicios y cuidados de terceros cuando no está disponible el cuidador principal
- 2. Pago de servicios de ayuda con las tareas domésticas
- 3. Otras circunstancias (*por favor, amplíe*)

Pregunta 26.- Si uno de los tratamientos aplicados al paciente de acromegalia ha sido la cirugía por favor, responda a las siguientes cuestiones

¿Fue costeada por el sistema público de salud?

- 1. Si
- 2. No

En caso de respuesta negativa, responda las siguientes preguntas

¿Cuál fue su coste?

- 1. Menos de 3000 euros
- 2. Entre 3000 y 5000 euros
- 3. Entre 5000 y 7000 euros
- 4. Más de 7000 euros

¿Fue costeado por entidad aseguradora privada?

- 1. Si
- 2. No
- 3. Parte del coste solamente

En caso de haber respondido las opciones 2 o 3 en la anterior pregunta, ¿Quién afronto el pago de dicha intervención?

- 1. El paciente con sus propios recursos
- 2. El paciente en colaboración con su pareja o cónyuge
- 3. Los progenitores ya que el paciente no tenía recursos económicos
- 4. Préstamo de la una entidad bancaria
- 5. Otros familiares

FIN DEL CUESTIONARIO.

Muchas gracias por su participación

Por favor, una vez completado el cuestionario, remítalo como documento adjunto o entrega en mano a Raquel Ciriza de la Asociación Española de Acromegalia

tengoacromegalia@hotmail.com

Cuestionario SXF

PREGUNTAS GENERALES

SOBRE EL FAMILIAR QUE COMPLETA ESTE CUESTIONARIO

Pregunta 1.- Fecha en la que completa este cuestionario

Pregunta 2.- ¿En qué comunidad autónoma reside?
¿Cuál es su relación con el paciente de SXF?

SOBRE EL NÚCLEO FAMILIAR DEL PACIENTE DE SXF

Pregunta 3.- ¿Cuántos miembros componen en total la unidad familiar sumando adultos y menores e incluyéndose a usted?

Pregunta 4.- ¿Hay menores en edad escolar en el núcleo familiar (menores de 16 años) ?

3. Si ¿cuántos?

4. No

Pregunta 5.- Indique el número de miembros del núcleo familiar que tienen ingresos económicos regulares.

Pregunta 6.- En relación a los ingresos totales del núcleo familiar, señale la opción que corresponda.

1. Menos de 20.000 euros al año
 2. Entre 20.000 y 40.000 euros a año
 3. Más de 40.000 euros al año

PREGUNTAS RELACIONADAS CON LA PERSONA DIAGNOSTICADA DE SXF

Pregunta 7.- Indique con una X el género, edad actual y tipo de mutación en el caso del paciente de SXF (En el caso de haber más de un hijo, use las columnas proporcionadas al efecto).

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Masculino			
Femenino			

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Entre 0 y 12 años			
Entre 13 y 17 años			
Más de 18 años			

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Mutación completa			
Mosaicismo			
Premutación			

Pregunta 8.- ¿Cuándo fue diagnosticado y a qué edad?

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Año diagnóstico			
Edad al diagnóstico			

Pregunta 9.- En relación al desarrollo cognitivo y comparativamente a otro individuo sin la enfermedad, por favor, marque con una X los siguientes elementos para cada paciente (en caso de haber varios, marcar en varias columnas).

Capacidad de razonamiento			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Capacidad intelectual			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Capacidad de aprendizaje			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Pregunta 10.- En relación a las conductas de comportamiento del paciente de SXF, ¿qué grado de afectación considera que tiene en cada uno de los siguientes parámetros? Marque con una X en la casilla correspondiente.

Expresiones verbales inadecuadas			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Irritabilidad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Empatía			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Hiperactividad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Sociabilidad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Comportamientos obsesivos/compulsivos			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectacio muy alta			

Pregunta 11.- En relación a las necesidades del paciente de SXF como consecuencia del síndrome o de los trastornos cognitivos y/o de comportamiento derivados y que requirieron atención médica o pruebas médicas, ¿en **CUÁNTAS** ocasiones ha sido necesaria la intervención de alguno de estos especialistas o la realización de alguna de las siguientes pruebas en los **ÚLTIMOS 12 MESES**?

(por favor, indique con números tanto la cantidad de visitas como las pruebas médicas).

ESPECIALISTAS MÉDICOS	Número de visitas		
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Médico de familia (CAP)			
Pediatra			
Cardiólogo			
Otorrinolaringólogo			
Gastroenterólogo			
Oftalmólogo			
Fisioterapeuta			
Psiquiatra			
Ginecólogo			
Traumatólogo			
Nutricionista			
Servicios de urgencias			
Ingresos hospitalarios			
Genetista			
Otros (por favor, especificar tipo de especialidad y número de vistas)			

PRUEBAS MÉDICAS	Número de veces		
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Radiología			
Electrocardiogramas			
Electroencefalogramas			
Cirugía ocular			
Tratamiento para estrabismo			
Anestesia general o sedación para tratamiento dental			
Anestesia general o sedación para tratamiento ginecológico			
Sedación o anestesia local para extracciones de sangre			
Tonsilectomías (extirpación amígdalas)			
Pruebas genéticas			
Otros (por favor, especificar tipo de especialidad y número de vistas)			

Pregunta 12.- En relación a los medicamentos recetados para tratar algunas de las patologías asociadas con el síndrome (problemas de atención, ansiedad, agresividad, etc.).

- ¿**CUÁNTOS FÁRMACOS** diferentes ha consumido (durante al menos una semana) el paciente en los últimos 12 meses?

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Ninguno			
Sólo 1			
Entre 2 y 4			
Más de 4			

PREGUNTAS RELACIONADAS CON EL CUIDADOR/ES

CARGA TEMPORAL

Pregunta 13.- En relación al cuidado del paciente ¿cuál es el miembro de la familia que más tiempo dedica a sus cuidados? (**MARCAR SÓLO UNO, QUIEN MÁS TIEMPO DEDIQUE AL PACIENTE**)

1. Padre.
 2. Madre.
 3. Hermano/hermana.
 4. Tío/tía.
 5. Abuelo/abuela.
 6. Otro (por favor, especificar).

Pregunta 14.- En relación al cuidado y atención requeridos por el paciente (por ejemplo, asistencia con tareas personales, higiene, traslados y acompañamiento a citas médicas, supervisión de tiempo de ocio, etc.)

¿**CUÁNTAS HORAS A LA SEMANA** requiere de atención por parte de algún miembro del entorno familiar en relación a sus necesidades fruto de la enfermedad?

Pregunta 15.- Además de los cuidados de familiares, ¿son necesarios los servicios de personal contratado para cuidar al paciente (bien atención domiciliaria o en un centro externo especializado)?

1. Sí En caso afirmativo, ¿cuántas horas al día?
2. No

CARGA LABORAL Y ECONÓMICA

Pregunta 16.- En cuanto a la carga económica que supone para la familia el tratamiento y cuidados del síndrome (medicamentos, cuidados profesionales, terapias, equipamiento adaptado, etc.) y comparativamente a un hijo/a sano/a ¿Cuál de las siguientes categorías describiría mejor dicha carga?

1. Ninguna carga económica
 2. Ligera carga económica
 3. Moderada carga económica
 4. Mucha carga económica

Pregunta 17.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha tenido que modificar sus patrones laborales como consecuencia del síndrome?

3. Sí.
 4. No.

*En caso afirmativo, por favor, indique **SÍ** o **NO** en la casilla MAS RELEVANTE de este cuadro.*

	Padre	Madre	Hermanos	Otros (especificar con letra)
Abandono del trabajo				
Cambio de trabajo				
Cambio de horario laboral				
Solicitud vacaciones por ingresos, o tratamientos del paciente				
Solicitud de permisos no retribuidos por ingresos, intervenciones o tratamientos del paciente				
Otras circunstancias (especificar con letra)				

Pregunta 18.- En el caso de haber tenido que solicitar tiempo libre en el trabajo alguno de los miembros del entorno familiar ¿cuántas horas libres tuvieron que ser solicitadas aproximadamente en el **ÚLTIMO MES**?

Pregunta 19.- En relación a los medicamentos recetados para tratar algunas de las patologías asociadas al síndrome (problemas de atención, hiperactividad, ansiedad, agresividad, etc.).

- En el caso de ser medicamentos no sufragados por el Sistema Nacional de Salud ¿Qué cuantía media mensual supone a la familia el gasto en medicamentos?

1. No me supone ningún gasto económico
 2. Menos de 50 euros al mes
 3. Entre 50 y 100 euros al mes
 4. Entre 101 y 250 euros al mes
 5. Entre 251 y 500 euros al mes
 6. Más de 500 euros al mes

- En algún momento en los últimos 12 meses, ¿ha habido algún medicamento recetado por su médico y que no se haya podido adquirir debido a su coste?

1. Sí
 2. No

Pregunta 20.- En el caso de requerir apoyo en los cuidados del paciente con SXF (personal contratado en atención domiciliaria o en un centro externo), ¿cuál es el **COSTE MEDIO MENSUAL** que suponen dichos cuidados?

IMPACTO EN LA SALUD

Pregunta 21.- En relación a **daños físicos** sufridos por los cuidadores del entorno familiar como consecuencia de agresiones o sobreesfuerzos por favor, complete el siguiente cuadro:

	NO	SI	¿Cuántas veces en el último año?	¿En cuántas ocasiones han requerido de asistencia médica?
¿Algún cuidador ha sufrido lesiones consecuencia de agresiones por problemas conductuales?				
¿Algún cuidador ha sufrido lesiones consecuencia de esfuerzos físicos con el/los pacientes?				

Pregunta 22.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha visitado en los **ÚLTIMOS 12 MESES** a algún facultativo de las siguientes especialidades médicas? *Por favor, indique el **NÚMERO** de veces en el recuadro correspondiente.*

Especialista	Padre	Madre	Hermanos	Otro (especificar con letra)
Médico de familia (CAP)				
Neurólogo				
Cardiólogo				
Gastroenterólogo				
Psicólogo				
Psiquiatra				
Fisioterapeuta				
Otros especialistas (por favor, especificar)				

- CAP. Centro de Atención Primaria

Pregunta 23.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha sido diagnosticado y/o tratado en los **ÚLTIMOS 12 MESES** de alguna de las siguientes patologías? *Por favor, indique **sí o no** en la casilla correspondiente.*

	Padre	Madre	Hermanos	Otro (especificar con letra)
Estrés				
Depresión				
Ansiedad				
Trastornos del sueño				
Úlceras gastrointestinales				
Problemas cardiovasculares				
Otros (por favor, especificar)				

FIN DEL CUESTIONARIO. Muchas gracias por su participación

Por favor, una vez completado el cuestionario, remítalo como documento adjunto al especialista o asociación de la que la recibió.

Cuestionario DMD

PREGUNTAS GENERALES

SOBRE EL FAMILIAR QUE COMPLETA ESTE CUESTIONARIO

Pregunta 1.- Fecha en la que completa este cuestionario

PRUEBA

Pregunta 2.- ¿En qué comunidad autónoma reside?

¿Cuál es su relación familiar (de parentesco) con el paciente de DMD?

SOBRE EL NÚCLEO FAMILIAR DEL PACIENTE DE DMD

Pregunta 3.- ¿Cuántos miembros componen en total la unidad familiar sumando adultos y menores e incluyéndose a usted?

Pregunta 4.- ¿Hay menores en edad escolar en el núcleo familiar (menores de 16 años)?

1. Si ¿cuántos?
2. No

Pregunta 5.- Indique el número de miembros del núcleo familiar que tienen ingresos económicos regulares.

Pregunta 6.- En relación a los ingresos totales del núcleo familiar, señale la opción que corresponda.

1. Menos de 20.000 euros al año
2. Entre 20.000 y 40.000 euros a año
3. Más de 40.000 euros al año

PREGUNTAS RELACIONADAS CON LA PERSONA DIAGNOSTICADA DE DMD

Pregunta 7.- Indique con una X la edad actual y fase de la enfermedad en el caso del paciente de DMD

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Entre 3 y 7 años			
Entre 8 y 11 años			
Entre 12 y 15 años			
Más de 16 años			

	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Ambulatoria			
No ambulatoria			

Pregunta 8.- ¿Cuándo fue diagnosticado y a qué edad?

Año diagnóstico	
Edad al diagnóstico	

Pregunta 9.- En el caso de que existan **problemas de desarrollo cognitivo** y comparativamente a otro individuo sin la enfermedad, por favor, marque con una X los siguientes elementos para cada paciente.

Trastornos del lenguaje			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Capacidad intelectual			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Capacidad de razonamiento			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Capacidad de aprendizaje			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Pregunta 10.- De existir alteraciones de **comportamiento o sociales** en el paciente de DMD, ¿qué grado de afectación considera que tiene en cada uno de los siguientes parámetros? Marque con una X en la casilla correspondiente.

Expresiones verbales inadecuadas			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Empatía			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Hiperactividad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Comportamientos obsesivos/compulsivos			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Irritabilidad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Sociabilidad			
	Hijo 1	Hijo 2	Hijo 3
Sin afectación			
Moderada			
Afectación alta			
Afectación muy alta			

Pregunta 11.- En relación a las necesidades del paciente de DMD como consecuencia de la distrofia muscular o de los trastornos cognitivos y/o físicos derivados y que requirieron atención médica o pruebas médicas, ¿en **CUÁNTAS** ocasiones ha sido necesaria la intervención de alguno de estos especialistas o la realización de alguno de los siguientes actos médicos en los **ÚLTIMOS 12 MESES**?

(Por favor, indique con números tanto la cantidad de visitas como las pruebas médicas)

ESPECIALISTAS MÉDICOS		ACTOS MÉDICOS	
Médico de familia (CAP)		Radiología	
Pediatra		Electrocardiogramas	
Cardiólogo		Electroencefalogramas	
Otorrinolaringólogo		Electromiografías	
Gastroenterólogo		TC/RMN	
Oftalmólogo		Capacidad pulmonar	
Fisioterapeuta		Ecocardiografía	
Psiquiatra		Anestesia general o sedación	
Neumólogo		Extracciones de sangre	
Traumatólogo		Biopsia de músculo	
Nutricionista		Cirugía ortopédica	
Servicios de urgencias		Pruebas genéticas	
Ingresos hospitalarios		Pruebas hormonales	
Genetista		Otros (por favor, especificar tipo de especialidad y número de vistas)	
Logopeda			
Otros (por favor, especificar tipo de especialidad y número de vistas)			

Pregunta 12.- En relación a los medicamentos recetados para tratar cualquiera de los síntomas asociados a la DMD y del aparataje necesario para el paciente:

- ¿**CUÁNTOS FÁRMACOS** diferentes ha consumido (durante al menos una semana) el paciente en los últimos 12 meses? Marque la casilla

Ninguno	
Sólo 1	
Entre 2 y 4	
Más de 4	

- ¿Qué aparataje utiliza? Marque la casilla

Silla ruedas/scooter	
Asientos ortopédicos	
Ortesis	
Cama mecanizada	
Apoyo respiratorio	
Apoyo a la deglución	

PREGUNTAS RELACIONADAS CON EL CUIDADOR/ES

CARGA TEMPORAL

Pregunta 13.- En relación al cuidado del paciente ¿cuál es el miembro de la familia que más tiempo dedica a sus cuidados? (**MARCAR SÓLO UNO, QUIEN MÁS TIEMPO DEDIQUE AL PACIENTE**)

1. Padre.
 2. Madre.
 3. Hermano/hermana.
 4. Tío/tía.
 5. Abuelo/abuela.
 6. Otro (por favor, especificar).

Pregunta 14.- En relación al cuidado y atención requeridos por el paciente (por ejemplo, asistencia con tareas personales, higiene, traslados y acompañamiento a citas médicas, supervisión de tiempo de ocio, etc.)

¿CUÁNTAS HORAS A LA SEMANA requiere de atención por parte de algún miembro del entorno familiar en relación a sus necesidades fruto de la enfermedad?

Pregunta 15.- Además de los cuidados de familiares, ¿son necesarios los servicios de personal contratado para cuidar al paciente (bien atención domiciliaria o en un centro externo especializado)?

1. Sí En caso afirmativo, ¿cuántas horas al día?
2. No

CARGA LABORAL Y ECONÓMICA

Pregunta 16.- En cuanto a la carga económica que supone para la familia el tratamiento y cuidados del paciente (medicamentos, cuidados profesionales, terapias, equipamiento adaptado, etc.) y comparativamente a un hijo/a sano/a ¿Cuál de las siguientes categorías describiría mejor dicha carga?

1. Ninguna carga económica
 2. Ligera carga económica
 3. Moderada carga económica
 4. Alta o muy alta carga económica

Pregunta 17.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha tenido que modificar sus patrones laborales como consecuencia de la enfermedad?

1. Sí.
 2. No.

En caso afirmativo, por favor, indique **SÍ** o **NO** en la casilla correspondiente en este cuadro.

	Padre	Madre	Hermanos	Otros (especificar con letra)
Abandono del trabajo				
Cambio de trabajo				
Cambio de horario laboral				
Solicitud vacaciones por ingresos, intervenciones o tratamientos del paciente				
Solicitud de permisos no retribuidos por ingresos, intervenciones o tratamientos del paciente				
Otras circunstancias (especificar con letra)				

Pregunta 18.- En el caso de haber tenido que solicitar tiempo libre en el trabajo alguno de los miembros del entorno familiar ¿cuántas horas libres tuvieron que ser solicitadas aproximadamente en el **ÚLTIMO MES**?

Pregunta 19.- En relación a los medicamentos recetados para tratar algunas de las patologías asociadas a la enfermedad (problemas cognitivos, neuromusculares, pulmonares, cardíacos, nutricionales, etc.).

- En el caso de ser medicamentos no sufragados por el Sistema Nacional de Salud ¿Qué cuantía media mensual supone a la familia el gasto en medicamentos incluyendo suplementos alimenticios?

1. No me supone ningún gasto económico
 2. Menos de 50 euros al mes
 3. Entre 50 y 100 euros al mes
 4. Entre 101 y 250 euros al mes
 5. Entre 251 y 500 euros al mes
 6. Más de 500 euros al mes

- En algún momento en los últimos 12 meses, ¿ha habido algún medicamento recetado por su médico y que no se haya podido adquirir debido a su coste?

1. Sí
 2. No

Pregunta 20.- En el caso de requerir apoyo en los cuidados del paciente con DMD (personal contratado en atención domiciliaria o en un centro externo), ¿cuál es el **COSTE MEDIO MENSUAL** que suponen dichos cuidados?

IMPACTO EN LA SALUD

Pregunta 21.- En relación a **daños físicos** sufridos por los cuidadores del entorno familiar como consecuencia del manejo del paciente o sobreesfuerzos por favor, complete el siguiente cuadro:

	NO	SI	¿Cuántas veces en el último año?	¿En cuantas ocasiones han requerido de asistencia médica?
¿Algún cuidador ha sufrido lesiones consecuencia de agresiones por problemas conductuales?				
¿Algún cuidador ha sufrido lesiones consecuencia de esfuerzos físicos en el manejo del/los pacientes?				

Pregunta 22.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha visitado en los **ÚLTIMOS 12 MESES** a algún facultativo de las siguientes especialidades médicas? *Por favor, indique el **NÚMERO** de veces en el recuadro correspondiente en caso afirmativo.*

Especialista	Padre	Madre	Hermanos	Otro (especificar con letra)
Médico de familia (CAP)				
Neurólogo				
Cardiólogo				
Gastroenterólogo				
Psicólogo				
Psiquiatra				
Fisioterapeuta				
Servicios de urgencia				
Otros especialistas (por favor, especificar)				

- CAP. Centro de Atención Primaria

Pregunta 23.- ¿Alguno de los miembros del entorno familiar del paciente ha sido diagnosticado y/o tratado en los **ÚLTIMOS 12 MESES** de alguna de las siguientes patologías? *Por favor, indique **sí o no** en la casilla correspondiente.*

	Padre	Madre	Hermanos	Otro (especificar con letra)
Estrés				
Depresión				
Ansiedad				
Trastornos del sueño				
Úlceras gastrointestinales				
Problemas cardiovasculares				
Otros (por favor, especificar)				

FIN DEL CUESTIONARIO. Muchas gracias por su participación

Por favor, una vez completado el cuestionario, remítalo como documento adjunto al especialista o asociación de la que la recibió.

OTROS COMENTARIOS.



Universidad Zaragoza