

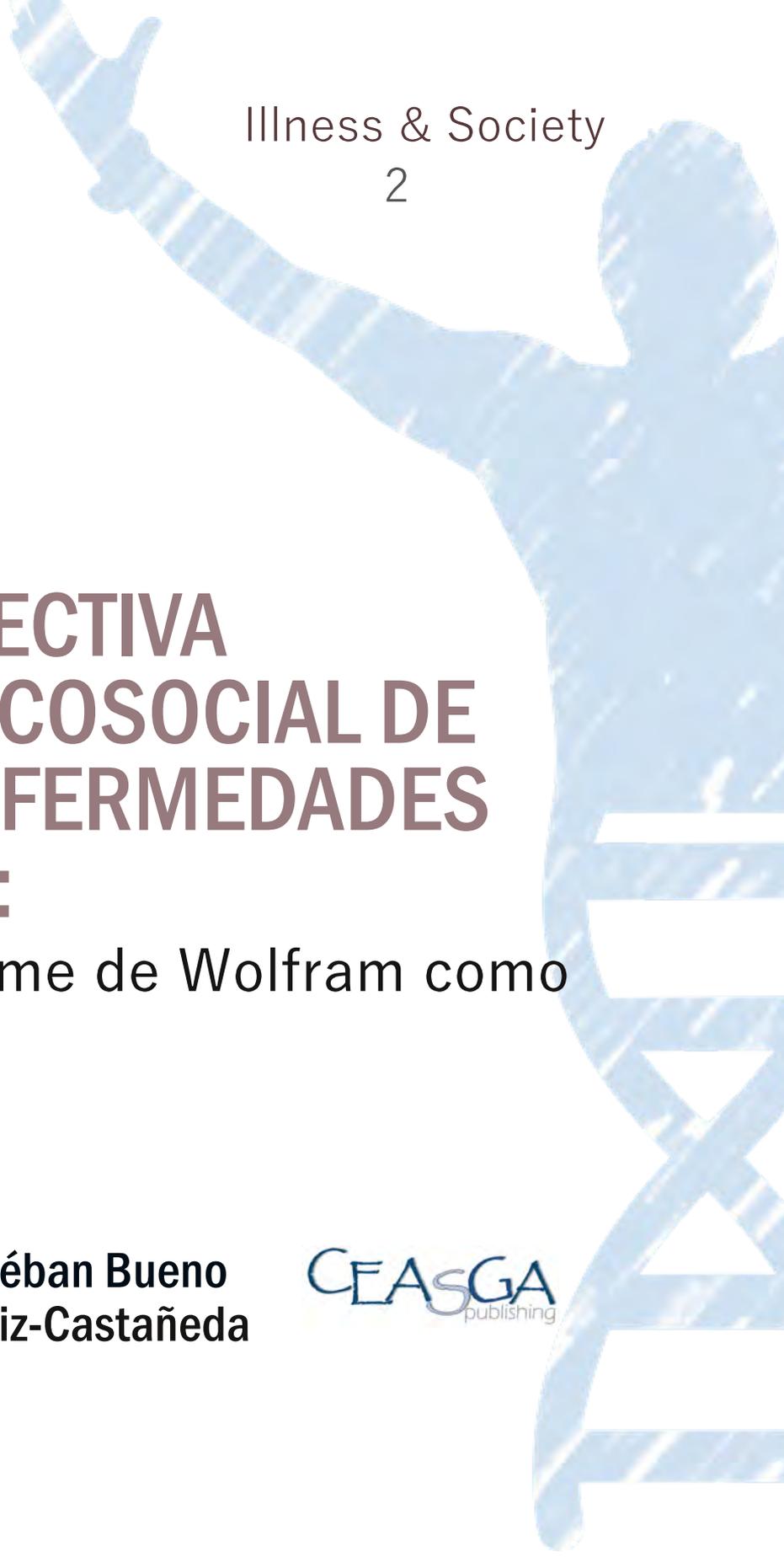
Illness & Society  
2

# PERSPECTIVA BIOPSIICOSOCIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS:

El Síndrome de Wolfram como  
modelo

**Gema Estéban Bueno**  
**Dyanne Ruiz-Castañeda**

**CEASGA**  
publishing







UNA PERSPECTIVA BIOPSIICOSOCIAL DE LAS  
ENFERMEDADES RARAS.  
EL SÍNDROME DE WOLFRAM  
COMO MODELO

CEASGA  
publishing

*Editorial* CEASGA-Publishing

42190, Soria

[www.ceasga.es](http://www.ceasga.es)

[info@ceasga.es](mailto:info@ceasga.es)

*Maquetación y Diseño de portada:* CEASGA-Publishing

*Año de edición:* 2020

ISBN: 978-84-949321-6-8

E-ISSN: 2659-6407



Esta obra es un original digital

Esta obra está sujeta a la licencia de Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0)

El contenido de esta obra es responsabilidad de los autores

UNA PERSPECTIVA BIOPSIICOSOCIAL DE LAS  
ENFERMEDADES RARAS.  
EL SÍNDROME DE WOLFRAM  
COMO MODELO

Gema Esteban Bueno  
Dyanne Ruiz-Castañeda



## INTERNATIONAL SCIENTIFIC COMMITTEE

[in alphabetical order of surname]

**AURORA BUENO CABANILLAS**

*Preventive Medicine and Public Health-University of Granada (Spain)*

**ANGEL CARRACEDO**

*University of Santiago de Compostela (Spain)*

**JOAQUÍN CASTILLA**

*Center for Cooperative Research in Biosciences-CIC BioGune (Spain)*

**PAULINO GÓMEZ PUERTAS**

*Molecular Modelling Group-Severo Ochoa Molecular Biology Center. CSIC-UAM (Spain)*

**JOSE RAMÓN LÓPEZ LÓPEZ**

*Institute of Biology and Molecular Genetics, University of Valladolid (Spain)*

**MARCOS MALUMBRES**

*CNIO - Cell Division and Cancer Group (Spain)*

**IGNACIO PÉREZ DE CASTRO INSUA**

*Carlos III Research Institute for Rare Diseases (Spain)*

**ESTHER REBATO**

*University of the Basque Country- Genetic,  
Physical Anthropology and Animal Physiology Department (Spain)*

**SUSANA TEIJEIRA BAUTISTA**

*Coordinator of Brain Biobank-Galicia Sur Health Research Institute (Spain)*

**ELENA VECINO CORDERO**

*University of the Basque Country-Cell Biology and Histology Department (Spain)*

**ANA M<sup>a</sup> VIÑAS**

*University of Santiago de Compostela. Zoology, Genetics and Physical Anthropology (Spain)*



## **AGRADECIMIENTOS**

Este libro se ha realizado gracias a la financiación de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (Ref. PI-0410-2016).

Especial agradecimiento a las Entidades Colaboradoras:





A todas las familias españolas con Síndrome de Wolfram y otras enfermedades minoritarias que han confiado en nuestro Proyecto de atención bio-psico-social de las enfermedades raras y, en la necesidad de que los profesionales sanitarios e investigadores trabajemos conjuntamente con las familias, para lograr objetivos que propicien una mejora de la calidad de vida de los afectados y sus familias. Este Proyecto, originó en 1999 la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram, a la que estamos profundamente agradecidos por mantener estas directrices y propiciar el mayor conocimiento de este Síndrome, y a su vez de otras enfermedades minoritarias. Queremos también agradecer a los profesionales del Equipo multidisciplinar español del Síndrome de Wolfram, por colaborar de forma desinteresada con la Asociación buscando siempre el bienestar de sus familias.

Son muchas las familias a las que me gustaría agradecer con nombre y apellidos, pero sería una lista muy larga, por lo que quiero destacar a la Familia Luque Naranjo; primera familia que confió en mí para poner en marcha este Proyecto en 1998, a los Profesores Dr. Santiago Durán García (endocrinólogo) y Profesor Dr. Jaime Rodríguez Sacristán (psiquiatra) por guiar mi Tesis Doctoral, que sería el manual de cabecera por el que se regiría todo el trabajo posterior y mostrar su apoyo durante todos estos años.

Por último, agradecer a mi familia y en especial a mis hijas por el tiempo que les quito para cederlo a este gran Proyecto.

**GEMA ESTEBAN BUENO**



A mi madre, por su valentía y resiliencia para afrontar su enfermedad.  
A mi abuelita, por ser la cuidadora más amorosa que se pudiese desear.  
A los pacientes de la AEIASW por enseñarme que el secreto de la vida es ir paso a paso y sin detenerse.

**DYANNE RUIZ-CASTAÑEDA**



# ÍNDICE

Las Enfermedades Raras desde una perspectiva Biopsicosocial	15
Impacto Socio-sanitario de las Enfermedades Raras	25
Afectación Psicológica en las Enfermedades Raras. Una perspectiva desde el enfoque Funcional-Contextual	35
El Síndrome de Wolfram como prototipo de Enfermedad Rara	69
Valoración de la calidad de vida en afectados por el Síndrome de Wolfram y sus familias	75
Estrategias para mejorar la calidad de vida en personas con Enfermedades Raras y sus familias	83
Bibliografía	99
Anexos	111
Anexo I	113
Anexo II	119



# Las Enfermedades Raras

## desde una perspectiva Biopsicosocial

Rare Diseases from a biopsychosocial perspective

Las Enfermedades Raras (ER) en Europa son un grupo heterogéneo de patologías que comparten su baja prevalencia y además una serie de características comunes entre las que se incluye su elevada morbimortalidad y discapacidad. Este grupo de entidades englobadas en el término “enfermedades raras” que corresponde a la traducción literal del término en inglés, también son denominadas como enfermedades poco frecuentes, enfermedades minoritarias o enfermedades huérfanas, por el concepto negativo que puede suponer en español el término “raro”.

Es importante destacar que no existe una definición única y ampliamente aceptada de "enfermedad rara". Algunas se basan solamente en el número de afectados, mientras que otras, como la de la Unión Europea, toman en cuenta otros factores como la existencia de tratamientos adecuados o la gravedad de la enfermedad. De esta forma, en Europa denominamos enfermedades raras a aquellas que cursan con una prevalencia de 5 casos por cada 10000 habitantes y que además, son crónicamente debilitantes y potencialmente mortales. Por tanto,

enfermedades que son poco prevalentes pero que no son además potencialmente mortales, crónicamente debilitantes o inadecuadamente tratadas, no son clasificadas como enfermedad rara.

Están descritas alrededor de 7000 enfermedades raras, por tanto aunque en principio nos puede parecer que tener una enfermedad rara es muy infrecuente, si las vemos en conjunto supone un 7% de la población (González-Meneses *et al.* 2007) Este porcentaje se incrementa aún más si tenemos en cuenta que en estas enfermedades no puede considerarse al individuo que padece físicamente la enfermedad como un individuo aislado, debido a que repercute indudablemente en todo el sistema familiar.

La primera definición de ER fue dada en los años ochenta en Estados Unidos y en su definición van ligados de forma paralela los medicamentos huérfanos. (Cortés, 2015; Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, Abaitua, 2008). En 1999 fue aprobado por primera vez un Plan de Acción Comunitaria sobre enfermedades poco frecuentes, donde se incluían también aquellas enfermedades de origen genético. A partir de aquí se empieza a buscar una definición de lo que significa una ER con conceptos como los de baja prevalencia, escaso conocimiento, pocos estudios al respecto y falta de tratamiento específico. (Posada *et al.*, 2008). Es importante destacar que aunque el 80% de las ER son de base genética, hay un porcentaje que se debe a otras causas como por ejemplo ambientales.

Respecto a la prevalencia que debe de tener una enfermedad para ser catalogada como rara tampoco existe un consenso global entre las distintas regiones del mundo. Pero todos informan de minorías de población con porcentajes y estadísticas por debajo del grueso de habitantes totales. El Consejo de la Unión Europea en 1999 en su programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, establecían el límite de prevalencia que hemos indicado anteriormente (1 caso por cada 2.000 personas). En Estados Unidos la cifra cambia, y una ER es aquella que abarca menos de 200.000 casos (un caso por cada 1.500 personas), para otros países como Japón, la cifra oscila de 2 a 4 casos por cada 10.000 habitantes (donde la enfermedad afectaría a menos de 50.000 personas). Sin embargo, en Taiwán el criterio para establecer la prevalencia de una ER es que su afectación se produzca

en 1 de cada 10.000 personas, mientras que para Australia, los afectados por una ER deben ser menor de 2.000 habitantes.

Estos trastornos considerados uno a uno inciden en un número reducido de personas, pero si aglutinamos el conjunto de todas las entidades susceptibles de ser tipificadas como «enfermedad rara», una parte importante de la población se ve afectada. La Organización Europea para las EERR (EURORDIS) ha estimado que en la Unión Europea, la prevalencia global de estos procesos se sitúa en torno al 7%, lo que implica que estas ER afectan aproximadamente a 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 42 millones de personas en Iberoamérica. Extrapolado al conjunto de la población supone entre 24 y 36 millones de personas, y por tanto deben considerarse como un problema de salud pública. Por otra parte, es importante destacar que estas entidades por sus características de cronicidad, invalidez y su evolución degenerativa, no sólo afectan al individuo concreto que porta la enfermedad física, sino a todo el sistema familiar, por lo que este número de población afectada se incrementa. La afectación del sistema familiar es aún si cabe más acusada cuando hablamos de niños afectados.

En conjunto, la inmensa mayoría de las enfermedades catalogadas como raras afectan a uno o más órganos vitales, se presentan en edad pediátrica, en un 80% tienen base genética y una elevada complejidad clínica que dificulta el diagnóstico y reconocimiento (Posada *et al.*, 2008), cursan de manera crónica, de forma progresiva y de manera debilitante. El diagnóstico precoz acompañado de un seguimiento adecuado propicia que en algunos casos las familias puedan adquirir una adecuada calidad de vida.

La baja prevalencia de estas enfermedades lleva asociado un desconocimiento médico, produciéndose diagnósticos erróneos, poco específicos y que se generan de manera tardía. Esta circunstancia lleva paralelamente al incremento de los costos y al perjuicio en la calidad de vida, tanto de las personas afectadas como de su familia y entorno directo (Cortés, 2015).

La mayoría de las conocidas como ER han tenido pocas posibilidades de estudio y existen pocas comunicaciones científicas al respecto, esto debido en parte al retraso en el diagnóstico que puede ser de varios años e incluso el

afectado puede fallecer sin lograr un diagnóstico definitivo, dificultado así la labor preventiva y terapéutica (Zurriaga *et al.*, 2006). En las enfermedades minoritarias cobran especial importancia los registros de pacientes afectados por una de estas entidades, donde dada su baja frecuencia de aparición, es posible que la información pueda dispersarse así como dificultar su conocimiento al respecto. Hay enfermedades que debido a su muy baja prevalencia, pueden contar con tan solo un caso aislado por región, lo que con frecuencia implica que sea el primer caso que el profesional sanitario enfrente. Por esta razón, es importante crear redes de comunicación en donde profesionales de otras regiones que han tenido contacto previo con dichas enfermedades, puedan compartir sus experiencias y conocimientos.

Los registros (en términos epidemiológicos) hacen referencia a los ficheros que contienen datos respecto a una enfermedad y sus condiciones de salud, recogidos de forma sistemática con el fin de que los casos presentados de una determinada patología o enfermedad puedan referenciarse y compararse con la población sana. Estos registros proceden de organismos públicos o de origen privado, en los que se diagnostica o se trata a las personas que padecen una determinada patología o enfermedad. Como ventaja principal cuentan con la denominación poblacional que permitirá calcular la incidencia de una determinada enfermedad, patología o síndrome en la población. Si a este registro de incidencia sumamos el seguimiento, obtendremos los datos acordes a la prevalencia y supervivencia. .

Fue en el año 2004 cuando se creó en España el primer registro de ER, siendo actualmente el Instituto de Investigaciones de Enfermedades Raras perteneciente al Instituto Carlos III de Madrid, quien posee la estrategia de registro de forma nacional de estas enfermedades (Posada *et al.*, 2008; Zurriaga *et al.*, 2006). En España, la Red de Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras (REpIER), añadió a este criterio de baja prevalencia el que estuviese presente al menos una de las siguientes características:

- Cronicidad
- Escaso conocimiento etiológico
- Falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad
- Importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida

Según la OMS este grupo tan heterogéneo de patologías, con una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro en función del grado de afectación y de su evolución, presentan una serie de características comunes:

- Baja prevalencia
- Gran morbilidad (en ocasiones, mortalidad precoz)
- Afectan la calidad de vida de forma importante
- Dificultad para establecer el diagnóstico e incertidumbre sobre su evolución clínica
- Falta de interés en su investigación y en el desarrollo de nuevos fármacos para su tratamiento

Los principales problemas con los que se encuentra una persona que es diagnosticada por una Enfermedad Rara, dada su baja prevalencia de aparición, han sido indicados por algunos autores (Cortés, 2015; Ruiz *et al.*, 2009) que analizaremos brevemente a continuación y serán expuestos con más detalle a lo largo de este trabajo:

*Falta de diagnóstico correcto y precoz:* Este punto es muy importante y hay mucho que trabajar. Algunos pacientes viven durante meses, años o en muchos casos toda su vida, con una enfermedad sin diagnóstico. Obtener un diagnóstico puede ser un viaje largo y difícil. En España se estima una media de 5 a 10 años desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico definitivo. Un diagnóstico erróneo tiene como resultado un tratamiento y asistencia inadecuados. Para lograr un adecuado diagnóstico, lo primero es tener la sospecha de qué tipo de enfermedad podría ser, luego hay que confirmar este diagnóstico que requiere por lo general pruebas costosas. Se hace necesario asegurar un acceso rápido y equitativo al diagnóstico de las enfermedades raras en las distintas comunidades autónomas, impulsando medidas que garanticen el acceso a pruebas genéticas y técnicas de cribado neonatal en todo el territorio nacional.

*Falta de información sociosanitaria:* Las familias carecen de información sobre la enfermedad, por ejemplo, desconocen la ubicación de profesionales

expertos en la enfermedad concreta, a dónde deben de dirigirse para lograr un adecuado diagnóstico, o qué investigaciones están en marcha. De igual forma, las familias carecen de información sobre recursos sociales como asociaciones de pacientes, o grupos de apoyo, entre otros.

*Falta de conocimiento científico por parte de los profesionales sanitarios:* La carencia de información sobre la investigación básica y clínica imposibilitará que el diagnóstico se realice de una manera precoz, y pondrá impedimentos a nuevas estrategias de tratamientos y cuidados específicos propiciando que no haya nuevos productos terapéuticos asociados. Es importante mejorar la formación de los profesionales dándoles a conocer las estructuras existentes que trabajan en enfermedades minoritarias, y propiciando el contacto con otros profesionales expertos que existen en el territorio español.

*Consecuencias sociales:* Las enfermedades minoritarias cursan con diversas alteraciones funcionales que precisarán de una adaptación específica para lograr adecuada integración social, asimismo, darán lugar a ausencias por motivos médicos en su etapa escolar y laboral. El padecer una enfermedad puede suponer una estigmatización, exclusión y discriminación para el propio paciente y/o para el entorno familiar. Se pueden presentar problemas de integración tanto escolar, como laboral y social siendo frecuente que uno de los miembros de la pareja deba dejar su trabajo para poder cuidar a su hijo. También pueden presentarse dificultades en el núcleo familiar, por ejemplo, que la pareja deba de renunciar a actividades de su interés, que los hermanos atribuyan la falta de los padres o sientan que reciben menos cuidado debido a que su hermano padece la enfermedad.

Sería preciso promover la creación de una Ley General de Derechos de las personas con enfermedad crónica. Las personas con ER son un colectivo de especial vulnerabilidad, por tanto es importante fortalecer los servicios de atención a la discapacidad. Hay que establecer una coordinación eficiente de los servicios sociales, sanidad, educación y empleo. Además es fundamental trabajar en la inclusión real educativa y laboral de las personas con enfermedades raras y sus familias.

*Falta de cuidados de salud adecuados y de calidad:* Tal y como se ha indicado anteriormente, un retraso en el diagnóstico supone a su vez un retraso en otros tratamientos y terapias. Es necesario garantizar el acceso a los tratamientos adecuados de las personas con ER en las distintas Comunidades Autónomas, unificando los informes y evaluaciones, y evitando demoras en las decisiones sobre financiación y precio de los medicamentos.

*Alto costo de los pocos tratamientos y medicación existentes (tratamientos paliativos, rehabilitadores y de cuidado):* Es frecuente que las enfermedades raras precisen tratamientos no contemplados en la cartera de servicios del sistema sanitario público, como por ejemplo, tratamientos de fisioterapia o medicamentos y otros productos sanitarios que son necesarios, pero que no están cubiertos por la sanidad. Por otro lado, no en todas las regiones del territorio español existen las mismas coberturas sanitarias al estar la sanidad transferida a las distintas Comunidades Autónomas, esto producirá una disminución de la economía familiar y de las condiciones de equidad en el acceso a otros servicios. Sería preciso implementar un Modelo de Asistencia Integral que responda a las necesidades especiales de las personas con estas enfermedades, incluyendo por tanto servicios como los cuidados paliativos pediátricos, atención temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica, entre otros. Es importante que exista igualdad en el acceso a los servicios sanitarios asistenciales, independientemente del lugar donde se resida.

*Desigualdad de acceso tanto al tratamiento como al cuidado:* Los tratamientos asociados a las enfermedades raras en muchas ocasiones se encuentran en periodos de prueba, con altos costos y con poca investigación asociada por lo que no todos los afectados pueden acceder a ellos.

Respecto a la aparición de estas entidades lo habitual es que se inicien en la edad pediátrica y con frecuencia antes de los dos años de vida, de esta forma el 41% se manifiestan antes de los 2 años, el 4.5% entre los 3 y 12 años, el 3% entre los 13-25 años y un 11% se manifiestan en mayores de 25 años (Moreno, Antequera, Aires, Colado y Díaz, 2008; Seco y Ruiz, 2016). La presencia de una de estas entidades en una persona provocará un impacto importante tanto a nivel

emocional como económico, así como en el sistema familiar y más aún si se inician como es frecuente, en la edad pediátrica. Esto supone enfrentarse a una realidad complicada, en la que desde el momento de nacer, o desde corta edad, la persona se encuentra ante un diagnóstico tardío, una enfermedad crónica, severa y progresiva, con poca investigación relacionada, para la que no se encuentra (en un corto periodo de tiempo) medicación o tratamiento específico, y donde encontrar información fiable suele ser complicado. Con diagnósticos realizados de manera precoz (realizados incluso en etapas prenatales), existiría la posibilidad de tratamiento desde el embarazo, y mejoraría el pronóstico de personas que padecen una ER (Cortés, 2015).

En el proceso tanto de diagnóstico como evolutivo de estas entidades, las familias se encuentran con puertas cerradas o en círculos de los que es muy difícil salir, donde hay primero que llegar a un diagnóstico y posteriormente aceptar qué tipo de enfermedad tiene, cómo es el curso, el resultado, el grado de incapacidad que tendrá, las fases y complicaciones por las que pasará, el grado de dependencia para las actividades de la vida diaria que le acarrearán las complicaciones, el transcurso de la enfermedad y el devenir posterior.

Enfrentarse a una ER supone además de las características definitorias y específicas de cada enfermedad, un desconocimiento de la patología, del tratamiento y de las ayudas técnicas con las que se puede contar en el transcurso de la enfermedad, de los cuidados asociados, de las posibles complicaciones y la posibilidad de especialistas en la materia o centros de referencia de la enfermedad. Así mismo, estas entidades no suelen tener un tratamiento curativo, por lo que además la familia deberá aceptar que la enfermedad que padece no tiene cura. La falta de información origina que el paciente y la familia presenten incertidumbre ante el diagnóstico, al que añade el desconocimiento general de la sociedad (a veces incluso del mismo personal sanitario) pudiendo producirse rechazo, aislamiento o estigma social, problemas en las relaciones sociales o en la estabilidad emocional (Fernández y Grau, 2014), además de un cambio de rol social, con afectación a nivel psicológico y de autoestima personal. Por otro lado, también se ven desprotegidos a nivel estatal, donde no encuentran políticas de reconocimiento que enfatizan en la necesidad de tratamientos específicos, o necesidad de cobertura legal para fomentar tanto la investigación como los ensayos clínicos (Cortés, 2015).

Por ello, la heterogeneidad tan específica que presentan, hace que las ER carezcan de un abordaje integral efectivo tanto para las personas que las padecen como para sus familias y cuidadores. El enfoque y perspectiva de estas enfermedades debe tener no sólo un punto de vista médico y científico, sino también un enfoque político y de relevancia social. Si centráramos la atención únicamente en la esfera física de la persona que padece una ER, estaríamos obviando las áreas psicológica y social que guardan igual importancia que la biológica.

Cuando nos referimos al Enfoque Biopsicosocial, hacemos referencia al llamado proceso salud-enfermedad-atención, donde el contexto social es inseparable y forma el trinomio: estado de salud de la persona (nivel biológico), condicionado por su relación con el entorno social (nivel social) y éste a su vez, influido por el estado de salud y la historia de vida del paciente (nivel psicológico) (Seco y Ruiz, 2016).

La importancia de la atención y el enfoque biospsicosocial es realmente significativo y de gran importancia en los pacientes con ER. Señalamos la atención y el modelo biopsicosocial, como un modelo de referencia de atención que no considere al tratamiento médico de manera exclusiva, sino donde además se valoren los aspectos psicológicos y sociales del individuo. Hablamos de una atención centrada en la persona y no en la enfermedad. Este enfoque supone una atención integral donde se produzcan valoraciones de manera holística por un equipo interdisciplinar, en el cual el conocimiento profundo de las ER permita una promoción de la autonomía personal y del desarrollo del individuo, que oriente la realización de actividades de acuerdo a su edad, que fomenten tanto la participación como su integración en ámbitos sociales y educativos, y donde se atiendan las necesidades específicas del afectado y su familia.

Tratando la ER desde una perspectiva biopsicosocial, estaremos en sintonía para reducir los niveles de morbilidad, evitando las muertes que se producen de manera prematura y disminuyendo el grado de discapacidad, lo que en definitiva, redundará en una mejora en la calidad de vida y en el potencial socioeconómico de las personas afectadas y sus familias (Posada *et al.*, 2008).



# Impacto socio-sanitario de las enfermedades raras

## Socio-health impact of rare diseases

Es muy importante tener en cuenta el impacto sociosanitario de estas enfermedades dado que su tendencia a la cronicidad, elevada morbilidad, mortalidad prematura y alto grado de discapacidad, provocaran un deterioro significativo en la calidad de vida de los afectados y sus familias, así como una dependencia permanente del sistema sociosanitario.

Es frecuente el retraso en un diagnóstico etiológico concreto de estas enfermedades debido a que presentan con frecuencia manifestaciones clínicas demasiado inespecíficas, o precisan técnicas complementarias sofisticadas. Esta situación repercute en el promedio de tiempo estimado de acceso al diagnóstico, el cual se estima en 5 a 10 años (Gol y Pi, 2018). Este tiempo de “no diagnóstico” o “búsqueda de diagnóstico”, será una gran fuente de estrés personal y familiar, que habitualmente se acompañara de importantes repercusiones económicas para la familia como consecuencia -entre otras causas- de los frecuentes desplazamientos que deben realizar en búsqueda de expertos en la enfermedad

que padecen. En este sentido, es importante resaltar la escasa formación de los profesionales asistenciales en el conocimiento médico y científico de éste tipo de enfermedades, por ello, la labor en investigación y divulgación requiere de diversas mejoras.

La investigación en éste campo es escasa y poco frecuente, supone una dispersión geográfica no solo de los pacientes que padecen la enfermedad, sino también de los investigadores que llevan sus diferentes campos de estudio sobre tratamientos o medicación específica. Dicha dispersión geográfica de las ER supone una importante repercusión económica en el sistema familiar, lo que hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades por parte de la sanidad pública, especialmente en el medio rural. Esta situación, junto con la escasa información general y en el medio sanitario en particular, hace que las personas afectadas y sus familias se sientan solas y aisladas (Palau, 2010).

Así mismo, las políticas sanitarias son insuficientes en temas relacionados con las ER, generando retrasos en los diagnósticos y dificultad en la asistencia y acceso a la cobertura sanitaria. En ocasiones el retraso diagnóstico incide directamente en las familias, ya que al no producirse un correcto consejo genético, se pueden encontrar en el núcleo familiar con varios casos siendo los afectados en multitud de ocasiones hermanos (Posada *et al.*, 2008).

Pese a todo esto y gracias a los esfuerzos de las personas que trabajan en el campo de las ER, en los últimos años se ha producido una mejora notable en la atención médica de estas patologías. De hecho, antes los pacientes no superaban la edad pediátrica, y actualmente gracias a los cuidados médicos, la esperanza de vida ha aumentado significativamente. Esto plantea nuevas demandas y preocupaciones para las familias, ya que un afectado en la edad adulta tendrá nuevos desafíos tales como la integración laboral y los deseos del propio afectado de tener descendencia.

Es importante destacar que gracias a los movimientos asociativos que han surgido en los últimos años, se han visibilizado las necesidades de este colectivo y se ha avanzado mucho en la concienciación ciudadana. En Europa se ha ido creando un tejido social de gran relevancia que está dando sus frutos al hacer

visibles las ER ante los ciudadanos, los agentes sociales y las autoridades, habiendo jugado un papel muy importante en esto las organizaciones de pacientes y grupos de apoyo. Estas organizaciones inciden en todos los niveles, desde la financiación de proyectos de investigación y regulación del mercado de medicamentos huérfanos, hasta el diseño de políticas públicas (Palau, 2010). Este movimiento asociativo y las redes de apoyo informal surgen frente a la ausencia o escasez de respuestas de los sistemas de protección social (Puente-Ferreras, Barahona-Gomariz, Fernandez-Lozano, 2011).

Las asociaciones juegan un papel muy importante en la orientación, apoyo y mediación de las personas con ER. El que las familias perciban apoyo mutuo, puedan participar activamente, y utilizar los recursos y servicios de las asociaciones de atención a afectados, está relacionado con mayores niveles percibidos de bienestar emocional. Por tanto, las asociaciones de atención especializada constituyen un factor posibilitador de una mayor inclusión social (FEDER, 2009). Las asociaciones de ER son en multitud de ocasiones la primera puerta a la que llama un familiar o una persona que padece este tipo de enfermedades. Se trata de grupos de apoyo mutuo y ayuda entre familiares o personas afectadas que comparten una misma enfermedad, que han experimentado las mismas (o parecidas) situaciones de tratamiento, lentitud en el diagnóstico o evolución de la enfermedad. Son una pieza clave como punto de información en el tratamiento de las personas con ER, ya que recogen las demandas de sus asociados y contribuyen a la mejora de la relación entre entidades de diversa índole. Asimismo, se trata de puntos de apoyo fundamentales para las familias.

La baja prevalencia de las enfermedades que padecen, hace que unan sus fuerzas y se enfrenten al futuro juntos y de manera empoderada. Son por tanto estas asociaciones y uniones de familiares y pacientes un nexo común donde compartir experiencias, pero sobre todo, donde poder unir fuerzas ya sea buscando financiación o simplemente donde sentirse escuchados y considerados por otras personas (Cortés, 2015). Algunas de estas asociaciones han desarrollado guías propias de información, difusión y asesoramiento sobre las ER, siendo realmente útiles para afectados, familiares y profesionales. En los últimos años es frecuente que muchas de estas asociaciones sean las que cofinancian o financian la investigación en estas enfermedades.

Por otra parte, la enfermedad tendrá efectos directos en la salud del individuo en forma de muertes prematuras (o pérdidas de años de vida) y reducción de la calidad de vida (dolor, discapacidad, ansiedad, etc), pero también tendrá una fuerte repercusión en el sistema sanitario. Debido a que hablamos de enfermedades crónicas, degenerativas y progresivas, estos pacientes suelen entrar en el sistema público de salud para permanecer como usuarios frecuentes de por vida, necesitando un continuo acceso a los recursos sanitarios destinados a prevenir la aparición de la enfermedad, tratarla o paliar sus efectos. La enfermedad además tendrá consecuencias indirectas sobre la capacidad productiva del individuo derivadas de los cambios en el estado de salud (Posada *et al.*, 2008), lo que a su vez tendrá repercusión en la población en general.

Los abordajes terapéuticos de estas patologías implican la necesidad de trabajar en el diagnóstico, tratamiento y en la atención sanitaria que se presta a las personas que las padecen desde distintos planos: sanitario, social, educativo, psicológico y jurídico, pues desde cada una de las áreas se busca dar respuesta a las necesidades que plantean. Así mismo, precisan de recursos especializados para intervenir en el diagnóstico y tratamiento, así como en la necesidad de acceso a estos recursos. En un país caracterizado por la descentralización de las competencias sanitarias, se hace especialmente costoso para las familias afrontar las barreras burocráticas y la dispersión geográfica que se suman a la enfermedad. Además, es necesario empoderar a los pacientes para que tengan una participación activa en el enfoque de su salud, lo cual va a implicar una redefinición de la estructura familiar y del propio proyecto vital.

Para cuantificar estos efectos, puede recurrirse a estudios de coste de la enfermedad y de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS). Los efectos sobre la salud y otros intangibles se miden en años de vida perdidos, y en años ajustados por discapacidad o por calidad de vida.

Las ER por su carácter crónico, discapacitante y frecuente afectación multisitémica, precisan una atención que vaya más allá de la asistencia clínica específica debiéndose ofrecer una atención integral y multidisciplinar (Palau, 2010). La atención se debe plantear en el contexto del tratamiento global en el que participan el médico o pediatra de atención primaria, los diversos especialistas clínicos hospitalarios, sin olvidar el importante papel de los

profesionales de enfermería, los fisioterapeutas, la atención/apoyo psicológico y el abordaje por parte de trabajo social. Es muy importante la fase de traspaso de información del especialista de pediatría a los especialistas que llevarán a este afectado en la fase adulta.

La experiencia de vivir con una rara condición genética es mucho más compleja que sus características médicas, y cualquier aspecto de la vida del individuo puede verse afectado (Waldboth, Patch, Mahrer-Imhof, y Metcalfe, 2016). Así, la OMS define la salud como “el mejor estado posible de bienestar físico, mental y social, y no solo la ausencia de enfermedad; es un derecho humano fundamental y la consecución del nivel de salud más alto posible. Es un objetivo social prioritario en todo el mundo, cuya realización requiere la acción de muchos otros sectores sociales y económicos, además del sector sanitario”. Esta definición dio paso a la base de lo que posteriormente sería considerado como el concepto de *Calidad de Vida*, que además del estado físico incluye dimensiones psicológicas y sociales por ser una valoración subjetiva del grado de bienestar.

El concepto de calidad de vida que incluía los costes que suponen en personas que padecen una ER y sus familiares, se analizó en el año 2012 en el proyecto pionero: “*Análisis del impacto socioeconómico y sobre la calidad de vida relacionada con la salud en los pacientes con enfermedades raras en Europa (BURQOL-RD)*”. Este proyecto tenía como objetivo final la generación de un modelo que reconociera, mejorara y actualizara los conocimientos sobre el nivel socioeconómico y la percepción de la salud, creando conciencia, estableciendo prioridades, anticipando las necesidades y asignando los recursos más acertados para cada patología.

Bastida (s.f.), coordinador del proyecto afirma que:

*El modelo permitirá a los representantes de pacientes y a los que hacen política, observar y comparar las políticas y programas en ER en Europa. Además, los resultados serán cruciales para evaluar la efectividad y el coste-efectividad de nuevos tratamientos y tecnologías para prevenir, diagnosticar y mejorar los servicios sanitarios para los pacientes con patologías poco frecuentes. En España serán importantes*

*los resultados obtenidos en este proyecto de acuerdo a cada comunidad autónoma.*

El proyecto ofreció resultados significativos respecto a cada tipo de enfermedad analizada, nuevas herramientas y conocimientos asociados a ER, recursos médicos relacionados con las mismas (hospitalización, consultas, medicamentos), recursos no médicos (bastones, sillas de ruedas, modificaciones en la casa, automóvil, transporte), cuidados informales por parte de los familiares (tiempo de dedicación por parte de los familiares de los pacientes), pérdidas de productividad, costos intangibles y calidad de vida relacionada con la salud.

Las enfermedades poco frecuentes suelen producir una limitación en la esperanza de vida del paciente y en su relación con el entorno. Estas personas pueden tener afectadas sus capacidades físicas, sensoriales y mentales, así como también presentar dificultades comportamentales y pérdida de diversas habilidades necesarias en el día a día. Tal diversidad funcional generará un alto grado de discapacidad, siendo frecuente que dada la afectación multisistémica habitual de estas entidades, coexistan diversas discapacidades. Las limitaciones funcionales pueden generar sensación de aislamiento y ser fuentes de discriminación en los ámbitos educativos, laborales y sociales, esto originará una limitación de oportunidades para desarrollar sus capacidades. Es importante tener en cuenta que en la edad pediátrica del paciente también se verá afectado el plano laboral y social de los padres, dado que precisaran ausentarse del trabajo y de sus actividades de ocio para el cuidado del menor. El 75% de las ER afecta a niños y niñas, y su cuidado y búsqueda de atención especializada recae en un 70% en las madres, imposibilitando su desarrollo profesional y personal (Puente-Ferreras, Barahona-Gomariz, Fernandez-Lozano, 2011).

Tal como se comentó anteriormente, una problemática añadida a las enfermedades raras es la escasez o inexistencia de tratamientos y la falta de investigación, dado que al ser enfermedades muy infrecuentes la industria farmacéutica no obtiene grandes beneficios económicos. Es frecuente que estos tratamientos no se administren en el momento adecuado ni de manera coordinada, además muchos de ellos no están cubiertos por el sistema sanitario lo que genera una repercusión económica añadida al usuario. El no recibir un tratamiento adecuado en el momento preciso, o incluso no recibirlo, supondrá

una peor evolución de la enfermedad y por tanto una mayor discapacidad, que generará a su vez una mayor repercusión económica tanto en la familia como en la sociedad (FEDER, 2009).

Es necesario que desde las administraciones públicas se creen estrategias para impulsar el sector productivo biofarmacéutico, que hagan atractivos el desarrollo y la investigación de medicamentos para las ER; es en este sentido, hacia donde se han orientado las políticas sobre medicamentos huérfanos (Palau, 2010).

Se entiende por *Medicamento Huérfano* los productos medicinales que se utilizan para el diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades que ponen en riesgo la vida de las personas, o que son muy graves, o que son poco frecuentes. Se les denomina "huérfano" debido a que la industria farmacéutica tiene poco interés en desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes (Eurordis Rare Diseases Europe, 2014).

En la página de Enfermedades Raras de Europa – EURORDIS (Eurordis Rare Diseases Europe, 2014) se muestra el proceso que hay que llevar a cabo para designar un medicamento huérfano, el acceso a estos productos, y las políticas gubernamentales al respecto. A continuación lo resumiremos brevemente.

Designar un medicamento como Huérfano es importante porque ello conlleva una serie de incentivos de la Unión Europea. El primer paso en el desarrollo de cualquier medicamento huérfano es obtener esta designación, y para ello debe cumplir los siguientes criterios:

- Que el medicamento esté indicado para una prevalencia que no supere 5 de 10.000 personas en la UE.
- Que la enfermedad ponga en riesgo la vida del individuo, o sea muy debilitante o una condición grave y crónica.
- Que en la UE no exista una forma satisfactoria de realizar el diagnóstico, la prevención o el tratamiento para dicha enfermedad. Si existe, entonces el medicamento tiene que demostrar que aportara un mayor beneficio al compararlo con el producto para el cual se solicita la designación huérfana.

Determinar una *designación huérfana* como positiva, depende del Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) con base en Londres, con la decisión final hecha por la Comisión Europea. El COMP se creó como parte del Reglamento de la UE sobre Medicamentos Huérfanos para revisar las solicitudes para la clasificación de “medicamento huérfano” en la UE.

En cuanto a la legislación de éste tipo de medicamentos, se busca generar incentivos para las compañías farmacéuticas con el fin de que desarrollen y comercialicen medicamentos que sirvan para tratar las ER. En 1999 Europa creó el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos (Reglamento EC n° 141/2000), adoptado por el Parlamento Europeo el 16 de Diciembre de 1999 y publicado en enero de 2000. Entre los incentivos que otorga el reglamento de la UE para el desarrollo de este tipo de medicamentos se encuentran:

- *Exclusividad de mercado en la UE:* No se podrán comercializar medicamentos similares durante 10 años desde que se recibe la autorización de comercialización, en el caso de medicamentos pediátricos se extiende a 12 años.
- *Protocolo de asistencia:* Se proporciona consejo científico sobre el medicamento a las farmacéuticas, la información no tiene coste o es muy reducido.
- *Reducción de gastos:* Durante el proceso de aprobación se designa la exención de pago y coste reducido para la designación huérfana.
- *Investigación financiada por la UE:* Las farmacéuticas que desarrollan este tipo de medicamentos tienen derecho a subvenciones específicas, e iniciativas que apoyen la I+D.

Un medicamento huérfano para que sea realmente útil para el paciente con una ER, debe cumplir al menos dos características: estar disponible en el país donde vive y a la vez que sea asequible para el usuario. Unos de los obstáculos más importantes que encuentran los pacientes a la hora de acceder a estos fármacos, es el elevado precio y la dificultad en el reembolso. Las autoridades nacionales suelen ser poco colaborativas en el reembolso de los medicamentos huérfanos, principalmente debido a que suelen tener un elevado coste que requieren extensiones de las indicaciones y que además supone al ser

enfermedades crónicas, un tratamiento de por vida. Esto se debe a que la designación de un medicamento huérfano, el protocolo de asistencia y la autorización de comercialización, pertenecen a procedimientos centralizados. Sin embargo, la evaluación del valor terapéutico, precio y reembolso de estos medicamentos, es asunto de los estados miembros. De esta forma cada estado miembro de la UE negocia el precio por separado con la compañía farmacéutica, esto origina que con frecuencia las compañías empiecen las negociaciones con países que conceden precios más altos los cuales servirán como referencia en las negociaciones con otros países. Con el fin de intentar solucionar estos aspectos, se elaboró un informe de evaluación científico común para el valor añadido de los medicamentos huérfanos, el cual fue presentado en el Foro Farmacéutico de la UE, y que pretende ser usado por todos los estados miembros para basar y acelerar sus decisiones sobre el reembolso.

Otra forma de tener acceso a los medicamentos huérfanos, es su *uso compasivo* con la finalidad de ayudar a aquellos pacientes que no tienen otra opción o no pueden esperar la finalización de los ensayos clínicos y el proceso de autorización. Un Programa de Uso Compasivo (PUC) consiste por tanto en poner a disposición de los pacientes con una grave enfermedad (crónica, que conlleva una incapacidad grave, o que pone en peligro la vida) un medicamento por “motivos compasivos”, debido a que no existe un medicamento autorizado que pueda tratar al paciente de una manera adecuada. En tal caso será el médico quien debe ponerse en contacto con la compañía farmacéutica encargada de desarrollar el medicamento y con las autoridades nacionales, para realizar la petición del uso compasivo. La legislación europea determina que dicho medicamento debe estar sujeto a una solicitud de autorización de comercialización o siendo sometido a ensayos clínicos, es decir, que no se requiere que el medicamento esté autorizado en alguna parte del mundo. El proceso puede ser complejo y llevan mucho tiempo.

Es importante tener en cuenta que es necesario buscar un sistema sociosanitario que dé respuesta a las necesidades de estos pacientes, porque una mejor atención supondrá a largo plazo una menor carga social de un grupo de enfermedades que en conjunto suponen un 7% de la población, porcentaje que se incrementa aún más si se tiene en cuenta que se afecta a todo el sistema familiar, es por tanto preciso que se desarrollen programas específicos, que no serían

realistas si se plantearan las enfermedades una por una y por separado (Palau, 2010).

Como retos en el avance y la mejora de la calidad de vida de los pacientes con una ER, a modo de resumen, debemos plantearnos cuestiones como la falta de equidad en el acceso a tratamientos farmacológicos y no farmacológicos (como pueden ser sesiones de fisioterapia y rehabilitación, apoyo psicológico, medidas de integración social o atención hospitalaria domiciliaria), mayor conocimiento de la etiología de las enfermedades registradas, falta de formación del personal sanitario en cuanto al diagnóstico de las mismas y escasez de políticas sanitarias que aseguren el correcto alcance de todas estas necesidades para las personas que padecen una enfermedad rara. La realidad marca la necesidad de poner en marcha acciones concretas que mejoren la calidad de vida de los pacientes y de sus familias, y sus perspectivas en el futuro próximo.

# Afectación Psicológica en las Enfermedades Raras. Una perspectiva desde el enfoque funcional-contextual

Psychological affectation in Rare Diseases.  
A perspective from the functional-contextual approach

Padecer una Enfermedad Rara (ER) supone una amenaza contra las metas y planes de vida que la persona tenía hasta el momento y en el caso de la edad pediátrica, de las expectativas que los padres tenían sobre su hijo. Además, la clara limitación de la autonomía de la persona genera distintas formas de dependencia, lo que repercutirá no sólo en las propias dolencias somáticas sino también originará malestar psicológico y la afectación de su esfera social. social, pérdida de autoestima y aislamiento, desamparo, desorientación, impotencia, ansiedad, miedo, angustia entre otras. El que aparezcan o no toda esta serie de consecuencias, con qué intensidad y duración, va a depender de factores como el soporte social y las estrategias de afrontamiento ante la enfermedad (Ruiz *et al.*, 2009).

A las circunstancias propias de la enfermedad, debemos sumar los síntomas de ansiedad y depresión que habitualmente los padres (primeros cuidadores de las personas con ER), así como otros miembros de la familia pueden llegar a sufrir. Esto podría disminuir su calidad de vida y en la mayoría de los casos, necesitar asistencia psicológica.

Las consecuencias o problemas más habituales a los que se enfrentan los padres y el entorno familiar de la persona que padece una ER, los podemos aglutinar en:

- Cambios en el estado de ánimo y en el estado de la pareja. La pareja ve mermadas sus actividades de ocio y están sujetas a un estrés importante por la enfermedad de su hijo, a veces se mezclan sentimientos de culpa, negación, rabia, impotencia. Los padres pueden en ocasiones discrepar en los tratamientos o seguimientos del hijo. Es frecuente que aparezcan discusiones, rupturas sentimentales, separaciones, etc. Es importante destacar que la base genética de muchas de estas enfermedades puede ocasionar también conflictos en la pareja y culpabilización.
- Problemas de convivencia y alteración del clima familiar
- Cambios en la autoimagen y autoconcepto.
- Cambios en las expectativas de futuro a corto, medio y largo plazo respecto al hijo. Las diversas limitaciones que el ser querido irá presentando obligará a sus padres/familia a ir cambiando las expectativas de futuro de su familiar.
- Aumento de los gastos no sólo debido a los requerimientos médicos del afectado sino también como resultado de las consecuencias que tiene la enfermedad en el ámbito psicosocial, como por ejemplo necesidad de ayudas para adaptación a su discapacidad.
- Posibilidad de sufrir episodios tanto de ansiedad como de sintomatología depresiva.
- Problemas relativos al descanso y sueño, y por consiguiente, menor energía durante el día.
- Pérdida o aislamiento de las relaciones sociales y personales de toda la familia.

Es imprescindible abordar las dificultades del entorno familiar por parte de los profesionales, así como ejecutar los cuidados y propiciar la atención directa al paciente, ya que frecuentemente los cambios en los roles laborales y sociales afectarán en su conjunto de manera directa, tanto a la familia, como al entorno (Seco y Ruiz, 2016). En este tipo de enfermos siempre tendremos en cuenta que cuando un miembro de la familia se ve afectado por alguna patología el sistema familiar también se ve condicionado. Ante esta situación es necesario que se trabaje en las esfera psicológica y social para evaluar y abordar los siguientes ítems: impacto del diagnóstico y proceso de adaptación, desarrollo de autoestima y autoeficacia, adquisición de habilidades sociales, estrategias de afrontamiento del dolor, manejo del estrés, desarrollo de redes sociales y orientación en el duelo (Mayoral y Ceballos, 2010; Gutiérrez, 2016).

Enfrentarse a situaciones de hospitalización y de ejecución continua de pruebas diagnósticas (como cuando todavía no se ha llegado al diagnóstico definitivo) o pruebas rutinarias, es algo que los padres con un hijo que sufre una enfermedad rara hace continuamente. La enfermedad y la hospitalización son las primeras situaciones críticas a las que tienen que enfrentarse el niño y su familia: el carácter extraño del hospital, la separación de la familia y del entorno, y el impacto de los síntomas de la enfermedad. Cuando el niño es hospitalizado se reduce su entorno familiar y personal, pasan sus días con personas extrañas y no pueden realizar juegos o actividades que en definitiva, cambian y modifican su rutina habitual.

La familia más directa como padres, abuelos o hermanos no pueden pasar todo el tiempo que les gustaría en el hospital, los padres incluso deben compatibilizar su vida familiar con la rutina hospitalaria y a su vez no descuidar su vida laboral y social. En muchos casos no se podrán turnar para estar todo el tiempo que ellos quisieran en el hospital, por lo cual los padres serán sometidos a situaciones de estrés, angustia y ansiedad, llegando a sentirse culpables por no poder estar con su hijo continuamente o dudando una y mil veces si estarán haciendo algo mal. La presencia de los padres así como su participación en los cuidados y otras actividades en el hospital o centro médico, suponen un apoyo imprescindible que favorece las relaciones entre padres e hijos, a la vez que los hace partícipes de su cuidado y asistencia continua. Ésta situación es recíproca, ya que a los padres también les reconforta la idea de estar cerca de su hijo

hospitalizado y la posibilidad de contribuir en cierta medida al desarrollo evolutivo del menor y de su futura recuperación y alta hospitalaria.

Los enfermos crónicos y sus familiares experimentan reacciones emocionales que les permiten afrontar el proceso de la enfermedad, sin embargo hay diferencias que dependen de factores personales y psicosociales. Algunos pacientes se sienten amenazados por las exigencias del tratamiento y por las consecuencias en su calidad de vida, con lo cual ponen en marcha estrategias para poder afrontarlo según sus propios recursos personales: en algunos casos pueden tener una negación de la enfermedad, en otros optan por no seguir las recomendaciones médicas, pero también existen otro tipo de casos en los que se desarrolla un proceso más funcional para el paciente y su cuidador. Por tanto, es muy importante orientar y acompañar de manera correcta el proceso de adaptación a la nueva situación, puesto que los procesos de pérdida son constantes y el enfermo y su familia deben construir nuevas identidades según su estado. Así mismo, dicho proceso suele ser bastante complejo ya que en él intervienen muchas variables, por tanto, puede ser diferente en la familia y en el enfermo en aspectos como *el tiempo, la intensidad y la valoración de los problemas*.

La *adaptación psicológica* ante situaciones de estrés que generen algún tipo de cambio importante para el individuo, tiene su foco en los procesos emocionales de la persona, por tanto, cada individuo de manera natural pasará una serie de fases psicológicas que le pueden ayudar tanto a adaptarse como a mejorar su calidad de vida, e incluso incidir en los procesos y curso de la enfermedad (Ruiz *et al.*, 2009). A continuación explicaremos brevemente estas fases siguiendo para ello la Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras (Ruiz *et al.*, 2009).

### *Primera Fase: Incertidumbre y confusión*

Los primeros síntomas aparecen y la búsqueda de información se hace necesaria. La dificultad en dar un diagnóstico correcto a este tipo de enfermedades, da lugar a que con frecuencia consulten y sean valorados por muchos especialistas y se realicen multitud de pruebas hasta recibir el diagnóstico definitivo de la enfermedad, es posible que ya hayan pasado meses o años desde el inicio de los primeros síntomas. Es recomendable intentar evitar en

esta fase el efecto de amplificación de la información, en espera de una clarificación del diagnóstico. El exceso de información, no siempre es adecuada, y puede contribuir a generar más confusión y angustia, el poder tener acceso a profesionales cualificados sin lugar a dudas puede colaborar a no generar estados de ansiedad en la familia.

### *Segunda Fase: Desconcierto*

Se inicia al recibir el diagnóstico. Es frecuente que al tratarse de una ER el paciente o familiar nunca haya escuchado nada al respecto, por lo que la sensación de “no saber” o de “soledad” se incrementa. En el caso de enfermedades hereditarias en las que se conoce su curso y evolución por otros miembros de la familia –afectados también-, pero en donde es frecuente que sólo exista tratamiento paliativo y no una cura, se incrementara la sensación de confusión e incertidumbre. En esta fase puede producirse un bloqueo emocional acompañado de sentimientos de miedo, angustia y desamparo.

En este punto del proceso es fundamental recibir información adecuada que ayude a mitigar el desconocimiento u otras experiencias que se tengan de la enfermedad, por tanto, es muy importante contar con un especialista que conozca la enfermedad, que empatice, apoye y transmita la información en cada momento. La persona afectada y su familia, deben comprender la información que se les ofrece de la enfermedad e ir poco a poco abordando los síntomas físicos conforme se vayan presentando. La falta de información adecuada al afectado y su familia, podría originar dificultades para que puedan avanzar en el resto de fases del proceso de adaptación

### *Tercera Fase: Oposición y Aislamiento*

Esta fase surge por la dificultad que supone aceptar el diagnóstico de una enfermedad de estas características, una entidad que tiende a la cronicidad, con carencia de tratamientos y elevada morbimortalidad. Se puede considerar como un mecanismo cognitivo en el cual los afectados se aíslan por un tiempo de la dura realidad que les ha tocado vivir, les permite tomar distancia para poder encajar la noticia y prepararse para lo que viene.

En esta fase el acompañamiento profesional debe continuar, ya que cada individuo reacciona de forma distinta y el tiempo en esta fase suele variar incluso en los miembros de una misma familia. Es importante que los profesionales y entidades que atienden a personas con este tipo de enfermedades tengan presente la importancia de escuchar sus dudas, intentar resolverlas, darles su tiempo sin restar importancia a la situación que están viviendo entre otros. En esta fase se debe vigilar la presencia de una negación patológica, ya que podría llevar a que el paciente no reciba el tratamiento sintomático o las medidas rehabilitadoras que requiere; este tipo de negación requiere la intervención psicológica.

#### *Cuarta Fase: Fase de Rabia*

La enfermedad va evolucionando, van surgiendo diversas discapacidades y distintas limitaciones. Se hacen cada vez más evidentes los problemas que hemos enunciado en otros capítulos a las que se enfrentan las ER. La familia se ve sujeta a cambios importantes en su estilo de vida y nota con frecuencia poco apoyo por parte de la administración. Los afectados precisan adaptaciones de su ámbito escolar y laboral. Los padres precisaran ajustes en su jornada laboral e incluso abandonar un miembro su actividad laboral. Es frecuente que las madres no puedan elegir, deban dejar irremediamente su potencial profesional, abandonar sus metas y asumir que ahora su única dedicación debe ser su hijo. En este punto una de las reacciones más comunes es la *rabia* (o *frustración*), y con frecuencia es este sentimiento el que logra que los afectados por enfermedades minoritarias sean capaces de sacar la fuerza necesaria para concienciar a la administración y a la sociedad de las grandes dificultades que se encuentran. Para poder ayudar a estas familias en esta fase, se hace necesario mantener una escucha activa y serena. Es importante saber redirigir esta rabia porque podría originar situaciones de conflicto, un adecuado manejo y encauzamiento puede potenciar la autonomía del paciente y la familia en la toma de decisiones frente a los recursos, a los tratamientos adecuados y las ayudas técnicas.

#### *Quinta Fase: Fase de Tristeza*

Las personas en esta fase pueden presentar sensación de abatimiento, pocas ganas de hablar, de hacer cosas y tendencia a permanecer solo. Es diferente a la depresión, es más bien un estado en que el paciente o familiar desea estar

solo, aislarse por un tiempo para así poder procesar lo que le está ocurriendo. Este estado de tristeza suele ocurrir como preparación para la adaptación. Es conveniente la intervención de un profesional que le ayude a la persona a realizar la transición de esta fase, ya que si se agudiza a un estado de depresión habría que intervenir, y serán los médicos quienes valoren y decidan la conveniencia de usar psicofármacos o derivar al psiquiatra y/o apoyo psicológico desde la psicoterapia.

Se recomienda en esta fase promover la expresión de sentimientos, comprender y permitir que el paciente y la familia se expresen abiertamente, cada uno siguiendo su propio ritmo, pero sin caer en la falta de comunicación o silencio por miedo o desconocimiento. Pueden ser de gran utilidad los grupos de apoyo, las asociaciones, o aprender técnicas sencillas de comunicación emocional. Los cuidados en esta fase son muy importantes: el descanso y el acompañamiento, promover actividades de ocio, así como fomentar las relaciones personales y familiares.

#### *Sexta Fase: Fase de Adaptación*

En este punto ya se tiene una idea bastante clara de lo que significa la enfermedad, se han afrontado muchas de sus pérdidas, y en ocasiones, también les ha permitido andar un camino hacia el descubrimiento de ganancias profundas. Es importante promover los momentos de intimidad tanto del paciente como de su cuidador, buscar programas de ocio adaptado a sus necesidades particulares. En esta fase surge una adaptación de la escala de valores y patrones de relación, cobran mayor importancia los momentos de felicidad que pueden surgir en los pequeños detalles y en las vivencias diarias. Debido a los cambios que se han presentado a lo largo de todo el proceso, será importante valorar el camino recorrido y permitirse salir, pasear o distraerse y también disfrutar para ayudar a normalizar -en la medida de lo posible- la vida.

El conocer las fases antes descritas, permitirá tanto a pacientes, como familiares y profesionales, guiar el proceso de adaptación a la enfermedad de la manera más funcional posible, permitiendo que los afectados tengan el apoyo emocional que requieren según sus necesidades y ritmos particulares. La intervención psicológica integral facilitará el afrontamiento de la enfermedad, aceptando de una mejor manera las nuevas circunstancias personales y

mejorando así la calidad de vida tanto de la persona afectada como del entorno familiar.

Tal como se mencionó anteriormente, el proceso de adaptación a la enfermedad es diferente y complejo para cada individuo. Sin embargo, cuando se trata del proceso de adaptación en la infancia el impacto psicológico en los padres suele ser devastador, ya que puede generar cambios sociales y familiares que actuarían como potenciales factores de riesgo en el desarrollo de trastornos afectivos, si no se tienen los apoyos adecuados ni se gestionan correctamente las estrategias de afrontamiento. Algunas de las estrategias que suelen adoptar los padres en el momento del diagnóstico suelen ser, la negación, los sentimientos de culpabilidad ya sean dirigidos a sí mismo o a otros miembros de la familia, la represión de los propios sentimientos, entre otros.

Para entender mejor el proceso de afrontamiento que enfrenta la familia a partir del diagnóstico, algunos investigadores destacan dos categorías fundamentales de afrontamiento: la *aproximación* y la *evitación*. En el primero se incluye todo tipo de estrategias cognitivas o conductuales que se acercan al problema o fuente de estrés, y a las emociones negativas que lo acompañan. Por el contrario el afrontamiento evitativo, agrupa las estrategias cognitivas o conductuales, que le permiten al individuo evitar o escapar del problema o de las emociones negativas asociadas al mismo (Quesada, Justicia, Romero y García, 2014).

### *El proceso de afrontamiento psicológico de la enfermedad desde una perspectiva funcional-contextual*

Desde las nuevas terapias psicológicas o contextuales, se parte de un modelo en el que la *Flexibilidad Psicológica* juega un papel primordial para explicar cierto tipo de patrones de comportamiento que dificultan el buen funcionamiento emocional de las personas y su adaptación a procesos de cambio complejo, como por ejemplo el padecer una enfermedad crónica.

La Flexibilidad Psicológica se entiende como la habilidad para contactar con el momento presente, los pensamientos y sentimientos sin necesidad de

“defenderse” de ellos, dependiendo de lo que permita la situación y las metas propuestas o valores de la persona (Greco, Lambert y Baer, 2008). Lo contrario es la Inflexibilidad, que supone la falta de apertura hacia los eventos privados no deseados (como emociones y pensamientos negativos) y la ausencia de habilidad para centrarse en el momento presente y para comportarse con lo que es realmente importante en la vida de la persona. Dos de los principales aspectos de la inflexibilidad psicológica son la *evitación experiencial* y la *fusión cognitiva*. Las estrategias de evitación a corto plazo suelen ser efectivas por la reducción inmediata de los pensamientos y emociones desagradables relacionados con la enfermedad, pero a largo plazo pueden ser muy perjudiciales debido a que pueden limitar al paciente al no ver más allá de los problemas directamente derivados de su enfermedad impidiéndole actuar en consecuencia con lo que realmente es valioso para él, a este mecanismo se le conoce como “evitación experiencial”.

La *Evitación Experiencial* (EE) se define como no estar dispuesto a establecer contacto con ciertos eventos privados muy negativos e incómodos para la persona (sensaciones corporales, emociones, recuerdos, pensamientos, predisposiciones conductuales, etc) y por tanto pone su esfuerzo en intentar cambiar la forma y la frecuencia de estos eventos, y las circunstancias que los generaron (Hayes, Wilson, Gifford, Follette y Strosahl, 1996). La paradoja es que estos intentos de evitación no solo no consiguen su propósito porque desgraciadamente los eventos negativos no desaparecen, sino que al contrario en ocasiones se intensifican y se amplían las circunstancias en las que ocurren. Este comportamiento por el contrario, termina alejando a la persona de aquello que valora en la vida. La dimensión opuesta a la EE sería la *Aceptación*, que sería la clave a la que dirigir el tratamiento, la aceptación aquí se entiende cómo *actuar en pro de lo que realmente es valioso para la persona*, es decir, no resignarse a vivir una vida con la que no se está de acuerdo con lo realmente esa persona quiere y le importa por el hecho de estar enfermo. Es decir, dejar la situación de “enfermo” en un margen e intentar fomentar las capacidades que tiene.

La EE puede aportar una explicación más pragmática del ajuste que los pacientes deben hacer ante diversas situaciones estresantes, por ejemplo, en el caso del ajuste del estilo de vida que requiere el manejo de una enfermedad

crónica, actuaría como una vulnerabilidad para desarrollar trastornos psicológicos antes los estresores (Hildebrant y Hayes, 2012). Los estudios confirman que la evitación experiencial correlaciona y en algunos casos predice, el afecto negativo, la preocupación y el estrés (Bravo, Hernández y Rodríguez, 2017).

A continuación para ejemplificar la EE veremos un pequeño fragmento de una sesión de terapia, en la que un paciente que se siente abatido por las circunstancias muestra un claro patrón de evitación (Extracto tomado de Wilson y Luciano, 2002, p. 132-133):

PACIENTE: *Sé que esto no tiene esperanza, no tiene remedio, así que, ¿por qué simplemente no me planto? ¿Por qué va a funcionar pasarlo mal? ¿Por qué tengo que pasarlo mal? He venido a no pasarlo mal, a superarlo. Es lógico que, como ser humano, no quiera sentirme mal, todo el mundo lo hace, y eso es lo que quiero...*

TERAPEUTA: *Ya, y no admitir pasarlo mal, esto ¿ha ocurrido otras veces?, ¿y qué has hecho?... ¿Te ha funcionado no querer pasarlo mal, digo a la larga, en lo que te importa para tu vida?...*

PACIENTE: *Pero no lo entiendo..., sufrir no es lógico, nadie está de acuerdo con ello...*

TERAPEUTA: *Claro, eso es lo que tu sistema te está diciendo ahora mismo, ¿cómo vas a estar equivocado? Es más, ¿cómo vas a estar equivocada tanta gente? Si eso es lo que tu sistema te da ahora, es así. Pero la cuestión es mirar a cómo ha sido tu experiencia al rechazar de plano el dolor, el sufrimiento que te trae pensar que no tienes remedio, que nada va a funcionar... Dime, ¿Cómo te ha ido en lo que a ti te importa realmente...?*

PACIENTE: *No sé, estoy confuso, no me ha ido desde luego nada bien, pero no quiero sufrir.*

TERAPEUTA: *Desde luego, no es sufrir por sufrir. La cuestión es que si deseas estar con tus hijos, parte del proceso será hacer un hueco a ese*

*sufrimiento que te sobreviene en el camino. Puedes elegir no sufrir de forma inmediata. Dime si eso te acerca a lo que quieres o te aleja.*

PACIENTE: *Me aleja, claro que me aleja.*

TERAPEUTA: *Esa es tu experiencia y eso es lo importante. Nuevamente, como antes, te pregunto si estás dispuesto a pasar por esto, por el valor que tiene lo que te importa. Como el jardinero, ¿estás dispuesto a cuidar de tus plantas aun cuando te sientas mal, o pienses que no dan el fruto o las flores que quieres cada minuto, aun cuando las dudas, la confusión y el miedo a lo que venga estén presentes mientras cuidas tus plantas?.*

Aunque el paciente se negaba por completo a aceptar ese sufrimiento que le causaban las circunstancias particulares por las que estaba pasando, y había puesto todos sus esfuerzos en evitar las emociones, pensamientos y demás eventos negativos, a la larga no le eran útiles para sentirse mejor. El mecanismo de afrontamiento que había escogido solo lo alejaba de lo realmente importante, estar con su familia y disfrutar de su vida y su tiempo con ellos.

Al parecer, los pacientes que se centran en sus pensamientos y emociones (ansiedad, culpa, rabia, baja autoestima, sentimientos de indefensión, temor a un nuevo síntoma, etc) es decir, que su vida gira en torno a ello, desarrollan patrones de conducta rígidos que tendrán un resultado contrario al perseguido en cuando a la calidad y amplitud de su vida, lo cual aumentaría la problemática y emporaría el proceso de adaptación a la enfermedad. Este tipo de patrones de funcionamiento como la EE, se considera dentro de la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT), un factor transdiagnóstico dentro de una clasificación funcional, que podría converger en multitud de problemas psicológicos (Hayes, Wilson, Gifford, Follete y Strosahl, 1996; Páez, Luciano y Gutiérrez, 2005).

El segundo aspecto que hace parte del modelo de inflexibilidad psicológica además de la Evitación Experiencial, es la *Fusión Cognitiva* (FC). Ésta se define como la tendencia a creer literalmente el contenido de los pensamientos y sentimientos sin que la persona sea realmente consciente del proceso de pensar. Puede ser considerada como una dimensión psicopatológica, ya que las personas que presentan niveles altos de fusión cognitiva tienden a centrar su atención y

comportamiento en el contenido de los pensamientos, lo que los lleva a alejarse de sus metas y valores personales (Gilanders *et al.*, 2014; Hayes, Strosahl y Wilson, 2011). Lo que se busca en estos pacientes es crear una manera *más flexible* de afrontar situaciones complejas que se les puedan presentar en la vida, con el fin de minimizar el fuerte impacto de los eventos cognitivos (pensamientos, emociones...) en vez de tratar de modificar el contenido de los mismos.

En el caso de los cuidadores de enfermos crónicos, por ejemplo, los estudios han encontrado que los cuidadores que presentan niveles altos de fusión cognitiva obtienen también puntuaciones más elevadas en depresión, ansiedad y culpa, y las estrategias de afrontamiento desadaptativas que suelen utilizar van en la línea de la evitación experiencial (Romero-Moreno *et al.*, 2014; Romero-Moreno *et al.*, 2015).

La meta desde ACT o desde las terapias basadas en el Mindfulness para el problema de la fusión cognitiva, es lograr que la persona vea *que los pensamientos son solo pensamientos o sólo recuerdos, y que no deben confundirse con los sucesos reales* del presente, ya que pueden hacer que sea muy difícil actuar de acuerdo a lo que realmente es importante para ellos, este proceso se denomina *desliteralización* o *defusión*, y se puede lograr por medio de varias técnicas como las metáforas, ejercicios experienciales entre otros. Dicho proceso permitirá que la persona tenga una actitud más objetiva y distanciada de sus propios pensamientos (por ejemplo, es más lógico notar que se está pensando “ahora estoy pensando que soy un idiota” y no creer de manera literal “soy un idiota), así, la defusión conlleva a disminuir el grado en que la persona cree o se apega a sus pensamientos, aunque la frecuencia de los mismos no disminuya (Barraca, 2011).

A modo de ejemplo, se describe a continuación el uso de una metáfora por medio de la cual se puede trabajar la defusión y cómo el terapeuta explica a su paciente dicho proceso (Extracto tomado de Wilson y Luciano, 2002, p. 209-210).

### *La metáfora del Tablero*

*Imagine un tablero que “se mueve” en todas las direcciones. Tiene piezas blancas y negras que forman equipos como en el ajedrez; las blancas*

*juegan contra las negras. Imagine que sus pensamientos, sensaciones, son como piezas de este tablero que juegan también en equipos. Por ejemplo, las sensaciones negativas (como ansiedad, ira, rabia, resentimiento) se unen a los pensamientos y recuerdos negativos (el momento del diagnóstico, las hospitalizaciones...). Lo mismo ocurre con las fichas buenas. Lo que hace en su vida se parece al juego del ajedrez: se pone del lado de unas piezas, digamos que se pone del lado de las piezas blancas (esas piezas que usted quiere que ganen serían, por ejemplo, los pensamientos de seguridad, seguridad en que todo va a ir bien, sentimientos de control, de tener razón en lo que se hace, etc) para luchar contra las negras. En su caso, usted lucha contra (piensa aquí porqué luchas)... Entonces, es como si nos subiéramos a lomos del caballo blanco y nos dispusiéramos a luchar contra las fichas negras, o sea, luchando contra la ansiedad, la depresión, los pensamientos negativos, lo que fuere para echarlos fuera del tablero. En este juego de la guerra, lo que su experiencia le dice es que usted pelea, y lo que ocurre es que las fichas se hacen cada vez más grandes, y cuanto más lucha, más grandes se hacen: parece como si se multiplicasen con la lucha. Lo cierto es que aunque no sea algo lógico, el resultado que usted tiene es que cuanto menos está usted dispuesto a tener esas fichas negras y, por tanto, pelea contra ellas, ocurre que estas piezas están cada vez más presentes en el centro de su vida... La lógica es que si pelea con ellas, conseguirá echarlas del tablero, pero la experiencia no dice eso, sino lo contrario, ¿no es así? Las piezas que quiere echar permanecen en el tablero y más activas, y entonces, la batalla continúa. No hay salida; es una zona de guerra, y lo peor es que esa zona comienza a estar invadida de sentimientos de que “no hay salida, no tiene arreglo”; es más, que “no puede ganar” y que tampoco “puede dejar de luchar”... La cuestión es que si usted está en guerra con sus pensamientos, eso significa que hay algo en usted que ésta mal. Además, para luchar usted tiene que estar al mismo nivel que sus fichas: tiene que ser una ficha más que pelea con las otras. De hecho esas piezas están en usted. La cuestión es que estando en el tablero, encima del caballo para luchar contra las fichas negras, que cada vez son más amenazantes, lo único que usted –y cualquiera– puede hacer es luchar, ésa es una zona de guerra.*

*TERAPEUTA: Ahora, déjeme preguntarle, en este ejemplo, ¿quién es usted?*

*CLIENTE: Las fichas*

*TERAPEUTA Pero usted pelea contra unas fichas que también están en usted.  
Entonces, ¿usted pelea contra usted mismo?*

*CLIENTE: Es lo que he hecho siempre, pelear, soy el jugador.*

*TERAPEUTA: Suponga que usted no es ninguna ficha en particular ni tampoco es el jugador; entonces, ¿quién sería?*

*CLIENTE: No sé*

*TERAPEUTA: ¿Pueden existir las fichas sin tablero, las que le gustan y las que no?*

*CLIENTE: No claro..., entonces soy el tablero.*

*TERAPEUTA: Desde luego, ¿dónde estarían las piezas, sus pensamientos, sin usted para darse cuenta de que ellas están?... Las piezas no pueden existir sin usted. Ellas no le sujetan, mejor es usted quien las mantiene a todas. Tenga en cuenta que desde la posición de tablero la guerra entre las piezas realmente no importa, da igual que estén situadas de un modo que de otro. El tablero no cambia. Es más, siendo tablero, usted puede ver todas las piezas, estar en contacto muy cercano con las piezas y ver cómo se mueven. Y además, usted puede moverse en las direcciones que son valiosas para usted mientras ve tales piezas y sus movimientos.*

Como se observa, el proceso trata de transformar la literalidad de las palabras al diferenciar los pensamientos de lo que realmente se es como persona. Esta es una habilidad que requiere de práctica, se trata de tomar distancia psicológica para poder ver los pensamientos que en un momento dado se puedan tener, y al mismo tiempo se abre una puerta para actuar de forma en que la persona sea guiada por sus valores personales. Así mismo, es importante que el paciente se dé cuenta y pueda diferenciar que lo frustrante o lo que no tiene solución es la estrategia que ha venido empleando y no su vida o él mismo como persona (Páez, Luciano y Gutiérrez, 2005).

Cuando se afrontan situaciones complejas que nos llevan al límite de nuestros recursos psicológicos y personales, es importante hacernos algunas

preguntas: ¿Por qué luchamos? ¿Qué es lo realmente importante en mi vida? ¿Qué es lo más valioso para mí, eso que me hace seguir adelante a pesar de las dificultades?... Se requiere tener claro cuáles son nuestros *valores*, qué es lo realmente valioso en nuestra vida, para que sirvan de motor y guía a lo largo del proceso de adaptación a la enfermedad.

Desde la perspectiva psicológica, para entender la construcción de los *Valores* de un individuo es necesario fijarse en su historia de aprendizaje, en como su comportamiento se ha dirigido a un determinado tipo de objetivos y metas teniendo en cuenta su contexto cultural. Siguiendo el punto de vista contextual-funcional de ACT, las metas y valores no son lo mismo, las metas u objetivos son cosas específicas que pueden obtenerse o no, tienen temporalidad o fin determinado. Un ascenso en el trabajo, casarse, obtener un diagnóstico, acceder a un nuevo medicamento, etc. son alguno de esos posibles fines concretos de nuestra vida. No obstante, las metas son guiadas por una dirección vital a más largo plazo, en el caso del medicamento sería encontrar una mejoría que le permitirá pasar más tiempo en familia creando vínculos de amor e intimidad, en el caso del trabajo éste podría permitir la realización profesional. Por tanto, los valores serían entendidos como esa dirección vital que se elige y se desea, y que el individuo va a construir en un determinado contexto o ambiente, son algo que no tiene un tiempo de finalización específica (siempre podemos buscar una mejor calidad de vida por ejemplo), están presentes a lo largo de la vida como una guía del comportamiento para darle un sentido al mismo, de ahí su utilidad. (Páez, Gutiérrez, Valdivia y Luciano, 2006).

No existe una lista correcta de valores, esta lista es algo muy personal y cada uno individual y libremente debe construir la suya. El proceso de clarificación de valores es con frecuencia complejo, hay que hacer un examen profundo de lo que realmente se valora (la familia, la pareja, la espiritualidad, el trabajo, el tiempo libre...) y si se está realmente comprometido con esa dirección de valor y con realizar las acciones necesarias para llegar a ello. El terapeuta puede ayudar a su paciente a hacer esta clarificación mediante ejercicios específicos por medio de los cuales guiará a la persona a través del proceso. A continuación veremos una de esas metáforas.

### *Metáfora del Jardín*

*Suponga que usted es un jardinero que ama su jardín, que le gusta cuidar de sus plantas, y que nadie más que usted tiene responsabilidad sobre el cuidado de sus plantas. Suponga que las plantas son como las cosas que usted quiere en su vida... así, ¿cuáles son las plantas de su jardín? ¿Cómo ve las plantas como jardinero? ¿Tienen flores, huelen bien, están frondosas? ¿Está cuidando las plantas que más quiere como usted las quiere cuidar?... Claro que no siempre dan las flores en el lugar que usted quiere, en el momento que lo desee; a veces se marchitan a pesar del cuidado; la cuestión es cómo ve que las está cuidando, ¿qué se interpone en su camino con las plantas, en su quehacer para con ellas?*

*Quizás está gastando su vida en una planta del jardín. Ya sabe que en los jardines crecen malas hierbas. Imagine un jardinero que las corta tan pronto las ve, pero las malas hierbas vuelven a aparecer y nuevamente el jardinero se afana en cortarlas y así, ¿es ésa su experiencia con su problema? Surge... (cualquier problema, ansiedad, depresión o pensamientos y recuerdos que le hacen sentir mal) y... abandona el cuidado del jardín para ocuparse de ese problema.*

*No obstante, las malas hierbas, a veces, favorecen el crecimiento de otras plantas, bien porque den espacio para que otras crezcan, bien porque hagan surcos. Puede que esa planta tenga algún valor para que las otras crezcan. A veces, las plantas tienen partes que no gustan pero que sirven, como ocurre con el rosal que para dar rosas ha de tener espinas.*

*¿Qué le sugiere? ¿Puede ver sus plantas y las áreas de su jardín donde aún no hay semillas? Algunas estarán mustias y otras frondosas. Hábleme de sus plantas y de si las cuida como usted quiere cuidarlas. Dígame si está satisfecho/a con el cuidado que da a sus plantas, si las cuida de acuerdo con lo que valora en su vida. (...)*

*Es importante que sepamos, los dos, que yo nunca podré plantar semillas en su jardín, ni decirle qué semillas plantar, y cómo crecerán mejor; que nunca podré cuidar de sus plantas. Sólo usted podrá hacerlo. Y ahora, le pregunto si, por un minuto, ¿podría dejar de centrarse en la planta que le molesta, la que le ha traído aquí? ¿Estaría dispuesto/a aun con*

*cualquier pensamiento sobre esta planta que no quiere, a hablar de las otras plantas de su jardín, de cómo están, e incluso estaría dispuesto a hacer algo con ellas, a cuidarlas incluso sin ganas?...*

*Dígame, ¿qué hay entre usted y el cuidado de sus plantas? ¿Qué le impide cuidarlas ya?... (Extracto tomado de Wilson y Luciano, 2002, p. 113).*

El proceso de clarificación de los Valores requiere de varios pasos, por ejemplo, saber qué cosas están bajo nuestro control y podemos cambiar, y qué cosas no; las consecuencias –positivas y negativas- de la elección que se tome; el grado de perseverancia a pesar de los problemas y dificultades que se nos puedan presentar; saber hasta qué punto se tienen en cuenta las opiniones de los demás, poder determinar si realmente estamos en el camino hacia lo que nos importa a pesar del dolor, la tristeza o el malestar, identificar acciones guiadas por el malestar y acciones guiadas por lo que uno valora; ser conscientes que es normal sentir tristeza, dolor o diversos tipos de emociones y pensamientos negativos que surjan al actuar en pro de lo que uno valora, y finalmente, diferenciar entre las cosas que uno quiere porque así lo ha decidido y las cosas que se hacen sin la aceptación de la dirección que conllevan (Paez, Luciano y Gutiérrez, 2005).

### *La Regulación Emocional como componente indispensable en los procesos de afrontamiento*

La Regulación Emocional se define como aquellos procesos por los que las personas ejercen una influencia sobre las emociones que tienen, sobre cuándo las tienen, y sobre cómo las experimentan y las expresan; para ello, la persona utiliza estrategias específicas que le permiten modificar el curso, la intensidad, la calidad, la duración y la expresión de las experiencias emocionales con el fin de poder cumplir con sus objetivos individuales (Gross, 1998; Porro, Andrés y Rodríguez-Espínola, 2012).

Actualmente se ha comprobado la importancia de la expresión de las emociones en la salud, de hecho ciertas formas específicas de manejar las emociones pueden predisponer en gran medida al inicio y progresión de la enfermedad, así como por el contrario, un buen manejo de las mismas puede

también actuar como un factor de protección y promoción de la buena salud. Múltiples estudios han relacionado la *afectividad* de la persona, entendida como *afecto positivo* (tendencia a experimentar tanto emociones como estados de ánimo cuyo contenido es agradable a nivel subjetivo, es decir, tendencia a experimentar emociones positivas como energía, entusiasmo o alegría) y *afecto negativo* (tendencia a experimentar, tanto emociones como estados de ánimo, cuyo contenido es desagradable a nivel subjetivo, es decir, tendencia a experimentar emociones negativas como ira, miedo, ansiedad o depresión) con la forma en que el paciente afronta experiencias como la enfermedad y su sintomatología, incluyendo el dolor (Cervigón y García, 2017; Écija, 2012). Así, pacientes con niveles elevados de afecto negativo pueden presentar una menor funcionalidad física y experimentar con mayor intensidad y gravedad subjetiva la sintomatología asociada a la enfermedad.

Por tanto, las tendencias hacia uno u otro tipo de afecto en la persona, junto con sus estrategias de afrontamiento emocional pueden explicar en gran medida la percepción de salud durante la enfermedad. En el afrontamiento emocional se encuentran dos procesos emocionales muy importantes que deben tenerse en cuenta, ya que de aquí pueden surgir los principales problemas a nivel emocional y psicológico de los pacientes y familiares con una enfermedad crónica y poco frecuente.

Los procesos emocionales se definen como aquellos aspectos a partir de los cuáles se originan, viven y utilizan las emociones. El primero de los procesos es el proceso de *conciencia emocional*, que podría definirse como la capacidad para identificar, diferenciar y etiquetar de manera correcta las emociones (Cervigón y García, 2017). En este proceso una de las dificultades que se puede presentar es la alexitimia, que se caracteriza por una falta de capacidad para nombrar sentimientos y discriminarlos, se les dificulta expresar sus emociones con palabras y diferenciar sensaciones corporales del afecto, por ejemplo, se han encontrado altos indicadores de *alexitimia* en pacientes con diabetes específicamente en aquellos con mal control metabólico (Garin *et al.*, 2008). Así mismo, la alexitimia se ha reconocido como una condición que actúa como desencadenante, perpetuante y como un índice de pronóstico en las enfermedades crónicas mediante la susceptibilidad al estrés, el aumento de

conductas poco saludables la propensión a desórdenes del sistema inmune (Arancibia *et al.*, 2016). El segundo proceso es la expresión emocional, se refiere al proceso por el que se comunican las emociones y sentimientos (Geenen, Van Ooijen-van der, Lumley, Bijlsma y Van Middendorp, 2012). Cuando este proceso no se lleva de manera adecuada, surge una de las estrategias que más comúnmente se encuentran en pacientes con enfermedades crónicas y sus familias, la *supresión emocional*. La supresión tiene un fuerte impacto emocional dado que se suele asociar a la negación o evitación tanto del estado emocional como de la enfermedad y sus consecuencias, actuando así como un factor de riesgo en el proceso de afrontamiento de la misma, que podría llevar a aumentar las emociones negativas como ira, tristeza, miedo e incluso generar trastornos ansiosos y depresivos.

Aunque una gran cantidad de estudios se habían centrado hasta el momento en la regulación de los estados emocionales negativos, cada vez más se encuentran trabajos enfocados en fortalecer el afecto y las emociones positivas las cuales han tenido un efecto muy positivo en la regulación emocional de pacientes que sufren enfermedades crónicas; por tanto, es tan importante al trabajar con estos pacientes incrementar las emociones y experiencias positivas, como aumentar y potenciar la capacidad de los individuos para activar recursos y mecanismos con los que reducir la afectividad negativa (Écija, 2012).

### *Promoción de la Salud desde la Psicología Positiva*

Desde la perspectiva de la psicología positiva se ha dado gran relevancia a estudiar de manera científica diversas experiencias positivas del ser humano, rasgos individuales positivos, y programas que permitan mejorar la calidad de vida de las personas con el fin de prevenir y reducir la incidencia de la psicopatología, así como de promover las potencialidades del ser humano en pro de un modelo salutogénico (Park, Peterson y Sun, 2013). Las dos dimensiones del ser humano que analiza este enfoque son las emociones positivas y las fortalezas psicológicas. Las *emociones positivas* se han relacionado con una forma de pensar y actuar más abierta, flexible y compleja que fomenta el mantenimiento de las relaciones personales, el desarrollo de los propios recursos y las capacidades

sociales, los cual tendrá importantes implicaciones en la salud física y mental. Asimismo, este tipo de emociones promueven la capacidad de los individuos para recuperarse ante situaciones difíciles o negativas que ocurren en su vida, nos fortalecen ante la adversidad, actúan como posibles factores protectores de la salud y contribuyen a la prevención de enfermedades, en definitiva, potencian nuestros recursos psicológicos. Por ejemplo, el optimismo nos permite tener fuertes expectativas de que las cosas irán bien a pesar de las dificultades o situaciones frustrantes que se nos presenten, lo cual ayudará a minimizar los efectos perjudiciales que puedan traer consigo las emociones negativas. En psicología estos fenómenos se han definido como resiliencia, resistencia al estrés, y crecimiento postraumático (Botella, 2014).

Las *fortalezas psicológicas* se refieren a características estables que posee la persona, que son valoradas como positivas y que potencian su bienestar, a la vez que funcionan como una barrera contra el malestar mental como físico (Guerrero y Sánchez, 2015), entre ellas se encuentran la creatividad, la perspectiva, la valentía, la perseverancia, el sentido de la vida, la autoconfianza, el apoyo social, y la resiliencia.

### *La Resiliencia como concepto clave en salud*

La resiliencia es considerada una característica de la personalidad que permite regular los efectos negativos del estrés y promover la adaptación, está compuesta por cinco características:

- Una visión equilibrada de la vida
- Un sentido de propósito en la vida
- La habilidad para luchar a pesar de las dificultades
- El reconocimiento de la vida de cada individuo como única
- La creencia en sí mismo y sus capacidades.

Hay que tener en cuenta que la resiliencia no es una habilidad o capacidad que se adquiere de una vez y para siempre, sino que es el resultado de

un proceso dinámico y evolutivo que puede cambiar según las circunstancias, la naturaleza de la situación, el contexto y la etapa de la vida, y que puede expresarse de formas distintas (Guerrero y Sánchez, 2015; Lundman, Strandberg, Eisemann, Gustafson y Brulin, 2007).

Ante los problemas de salud es importante identificar las características o factores que pueden promover la resiliencia, como por ejemplo el optimismo, la autoeficacia, el afrontamiento activo y el apoyo social, ya que aportan recursos que fomentan en general una adaptación más positiva. Por tanto, el desarrollo de la resiliencia está promovido por factores protectores como la autoeficacia, el apoyo social del sistema familiar y aquellos provenientes de la comunidad (Guerrero y Sánchez, 2015; Smith *et al.*, 2008). Diversos estudios en salud han concluido, que existe la necesidad de desarrollar programas de intervención en resiliencia ya que se le considera una variable protectora, moduladora y amortiguadora de la salud física y mental (Quiceno y Vinaccia, 2011).

Las habilidades que desarrollan las personas resilientes, consiguen mejorar y optimizar sus recursos para el mantenimiento de la salud y el afrontamiento de la enfermedad, algunas de estas habilidades adaptadas al comportamiento en salud son (García del Castillo, García del Castillo, López-Sánchez, y Días, 2016; Palomar y Gómez, 2010):

1. *Respuestas rápidas ante el riesgo.* Actuar con rapidez ante los riesgos de salud implica un mayor nivel de protección.
2. *Madurez Precoz.* Un elemento importante para el mantenimiento de la salud es contar con la capacidad de autogestión de sí mismo lo antes posible.
3. *Búsqueda de Información.* La información es una variable imprescindible para manejar adecuadamente los riesgos de salud.
4. *Relaciones interpersonales positivas.* Contar con una red de relaciones interpersonales que puedan prestar ayuda en una situación de riesgo de salud.
5. *Optimismo.* Capacidad de pensar en positivo ante situaciones de riesgo de salud.
6. *Asunción de responsabilidad.* Capacidad de asumir la responsabilidad ante situaciones de riesgo de salud.

### *Estilos Educativos Parentales*

Como se ha comentado anteriormente, son muchas las consecuencias negativas de padecer una enfermedad rara o poco frecuente, especialmente por el estrés que genera la demora en el diagnóstico y por las dificultades en el acceso al tratamiento si es que existe. Cuando en la familia es uno de los hijos el que enferma, la familia puede desarrollar una serie de creencias que mediarán en su forma de interactuar con el niño/a, determinarán las prácticas y actitudes del día a día, así como las estrategias para corregirlo, a este tipo de patrones de comportamiento de los padres se le denomina Estilos Educativos Parentales (EEP).

Los EEP tienen un papel determinante en el desarrollo personal y social de los hijos, con base en estos primeros vínculos afectivos los niños construirán los cimientos para sus relaciones posteriores en contextos fuera de la familia. Además de ofrecer seguridad afectiva a su descendencia, los padres y madres deben poner límites y normas en el comportamiento de sus hijos para garantizar la adaptación social, por tanto, el afecto y el control son dos de las dimensiones básicas que caracterizan los estilos de socialización en el ambiente familiar (Alzate y Cánovas, 2012).

Cuando los EEP son disfuncionales, pueden funcionar como barreras en el correcto desarrollo de sus hijos e influir su repertorio emocional, lo que puede llegar a empeorar el clima familiar, generar conductas desadaptativas y finalmente, llevar a dificultades en el afrontamiento de la enfermedad y en la adherencia al tratamiento por posibles patrones de evitación; estos patrones, pueden surgir por una regulación de las emociones poco funcional en los padres al no tolerar el malestar que les genera el sufrimiento de sus hijos (Coyne y Wilson, 2004). De hecho, las creencias, valores y conductas de evitación de los familiares de niños con enfermedades crónicas, que están presentes desde el diagnóstico y se mantienen a lo largo del tratamiento, no solo afectan el funcionamiento social y emocional de los padres sino que pueden llegar a ser adquiridas o aprendidas como estrategias de afrontamiento por parte de los niños, e incluso predecir síntomas de estrés en los hijos (Lindahl, Norberg, Pöder y von Essen, 2011; Whittingham, 2014).

Los padres que tienen un hijo con una enfermedad crónica y poco frecuente, deben enfrentar situaciones de miedo, ansiedad e incertidumbre, que pueden generar diferentes estilos desadaptativos de interacción con sus hijos, uno de ellos es la sobreprotección. La *sobreprotección* es la excesiva preocupación de los padres hacia las necesidades del hijo, satisfaciéndolas todas sin dejar que el hijo pueda satisfacerlas por sí mismo. Investigaciones sobre los EEP en niños con enfermedades crónicas, han encontrado una fuerte relación entre padres sobreprotectores y un peor funcionamiento psicosocial y emocional de los niños (Bones, Forns y Chamarro, 2009). Así mismo, dicha sobreprotección puede repercutir negativamente en los padres, hermanos y en el propio niño, generando problemas de comunicación, de aislamiento, y dificultades para entender el rol familiar de cada uno (por ejemplo, al sentirse el hijo enfermo “privilegiado” y capaz para hacer cualquier cosa) etc (Quesada, Justicia, Romero y García, 2014).

Así mismo, los menores que sufren este tipo de enfermedades tienen necesidades relacionadas con la construcción de la autoimagen y la autoestima, a veces se puede observar inmadurez afectiva-emocional motivada en parte por la sobreprotección recibida de las personas que le rodean, en especial su familia. Por tanto, la construcción de la identidad puede verse afectada debido a la falta de confianza en sí mismo, ya que su desarrollo emocional se puede ver influido por su imagen y por la aceptación de los demás y de sí mismo, respecto a su enfermedad.

La investigación de la socialización parental ha clasificado las estrategias que utilizan los padres en torno a:

- *Tono de relación:* afecto/hostilidad
- *Nivel de comunicación:* aceptación/rechazo, calor/frialdad, proximidad/distanciamiento
- *Conductas para encauzar el comportamiento:* autonomía/control, flexibilidad/rigidez, permisividad/restricción.

Es importante resaltar que los EEP suelen ser mixtos, varían con el paso del tiempo y el desarrollo del niño. Además se consideran tendencias globales de comportamiento en donde las relaciones entre padres e hijos se influyen

mutuamente, es innegable por ejemplo la influencia que ejercen los hijos sobre el comportamiento de los padres (Jiménez, 2010; Fuentes, García, Gracia y Alarcón, 2015).

En el siguiente cuadro se muestra la clasificación de los estilos educativos parentales (Tomado de Jiménez, 2010):

TIPOLOGÍA DE SOCIALIZACIÓN FAMILIAR (EEP)	RASGOS DE CONDUCTA PARENTAL	CONSECUENCIAS EDUCATIVAS SOBRE LOS HIJOS
<i>Democrático o Autorizativo</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Afecto manifiesto</li> <li>*Sensibilidad ante las necesidades del niño: responsabilidad</li> <li>*Explicaciones</li> <li>*Promoción de la conducta deseable</li> <li>*Disciplina inductiva o técnicas punitivas razonadas (privaciones, reprimendas)</li> <li>*Promueven el intercambio y la comunicación abierta</li> <li>*Hogar con calor afectivo y clima democrático</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Competencia social</li> <li>*Autocontrol</li> <li>*Motivación</li> <li>*Iniciativa</li> <li>*Moral autónoma</li> <li>*Alta autoestima</li> <li>*Alegres y espontáneos</li> <li>*Autoconcepto realista</li> <li>*Responsabilidad y fidelidad a compromisos personales</li> <li>*Prosociabilidad dentro y fuera de la casa (altruismo, solidaridad).</li> <li>*Elevado motivo de logro.</li> <li>*Disminución en frecuencia e intensidad de conflictos padres-hijos.</li> </ul>
<i>Autoritario</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Normas minuciosas y rígidas</li> <li>*Recurren a los castigos y muy poco a las alabanzas</li> <li>*No responsabilidad paterna</li> <li>*Comunicación cerrada o unidireccional (ausencia de diálogo)</li> <li>*Afirmación de poder</li> <li>*Hogar caracterizado por un clima autocrático.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Baja autonomía y autoconfianza</li> <li>*Baja autonomía personal y creatividad</li> <li>*Escasa competencia social</li> <li>*Agresividad e impulsividad.</li> <li>*Moral heterónoma (evitación de castigos)</li> <li>*Menos alegres y espontáneos.</li> </ul>

<i>Indulgente o Permisivo</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Escaso uso de castigos, toleran todos los impulsos de los niños.</li> <li>*Responden y atienden las necesidades de los niños.</li> <li>*Permisividad.</li> <li>*Pasividad.</li> <li>*Evitan la afirmación de autoridad y la imposición de restricciones</li> <li>*Escaso uso de castigos, toleran todos los impulsos de los niños.</li> <li>*Especial flexibilidad en el establecimiento de reglas.</li> <li>*Acceden fácilmente a los deseos de los hijos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Baja competencia social</li> <li>*Pobre autocontrol y heterocontrol</li> <li>*Escasa motivación</li> <li>*Escaso respeto a normas y personas</li> <li>*Baja autoestima, inseguridad.</li> <li>*Inestabilidad emocional</li> <li>*Debilidad en la propia identidad</li> <li>*Autoconcepto negativo</li> <li>*Graves carencias en autoconfianza y autorresponsabilidad</li> <li>*Bajos logros escolares.</li> </ul>
<i>Negligente</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*No implicación afectiva en los asuntos de los hijos</li> <li>*Dimisión en la tarea educativa, invierten en los hijos el menor tiempo posible</li> <li>*Escasa motivación y capacidad de esfuerzo</li> <li>*Inmadurez</li> <li>*Alegres y vitales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>*Escasa competencia social</li> <li>*Bajo control de impulsos y agresividad</li> <li>*Escasa motivación y capacidad de esfuerzo</li> <li>*Inmadurez</li> <li>*Alegres y vitales</li> </ul>

Los EEP y las competencias emocionales en los padres, pueden influir en el desarrollo, mantenimiento y solución de problemas psicológicos en la infancia. Por ejemplo, los EEP autoritarios y castigadores dificultan en el niño el desarrollo de estrategias y competencias emocionales necesarias para su correcta adaptación en diferentes ambientes y situaciones vitales; de igual forma, prácticas basadas en la sobreprotección y percepción negativa del cuidado y la crianza, se han relacionado con el desarrollo de desórdenes emocionales en la infancia y adolescencia como depresión y ansiedad (Muslow, 2008; Newcomb, Mineka, Zinbarg y Griffith, 2007). Por el contrario, el estilo democrático o autorizativo se ha relacionado con un mejor ajuste psicológico y social de los hijos, las investigaciones muestran que estos niños tienen una mayor capacidad de afrontar

y superar situaciones vitales difíciles y estresantes manteniendo comportamientos adaptativos (Kritzas y Grobler, 2005).

Teniendo en cuenta la importancia de los EEP, la orientación e intervención que se puede dar a padres y cuidadores de niños con enfermedades crónicas y poco frecuentes va en la línea de la regulación emocional y las prácticas parentales positivas o parentalidad con flexibilidad psicológica, lo cual les permitirá modificar EEP ineficientes o desadaptativos. Esto sería beneficioso en el afrontamiento y progresión de la enfermedad, así como en una mejor adherencia al tratamiento, ya que permitirá un mejor funcionamiento y aceptación de la enfermedad tanto en los hijos como en los padres. Se ha demostrado que dirigir el tratamiento psicológico a mejorar la flexibilidad psicológica de los padres está asociado con efectos positivos en el funcionamiento conductual de su hijo, lo que además pone de manifiesto que la flexibilidad psicológica es bidireccional entre padres e hijos (Flujas-Contreras y Gómez, 2018) y por el contrario la inflexibilidad psicológica y la evitación experiencial, pueden manifestarse en comportamientos poco adaptativos de los padres que afectarían el desarrollo socioemocional del niño (Coyne y Wilson, 2004). Por tanto, la flexibilidad psicológica puede considerarse como un factor protector en el adecuado funcionamiento del ambiente familiar.

### *El Dolor como factor determinante en el proceso de afrontamiento de la enfermedad*

A partir de la década de los 80 el dolor empezó a considerarse como una experiencia subjetiva que incluía múltiples factores, y por tanto, su abordaje debía realizarse desde una perspectiva *biopsicosocial* que enfatizara en la interacción entre los aspectos físicos, psicológicos y sociales; los cuales a su vez, estarían involucrados en la experiencia del dolor y en la posible transición de un episodio de dolor agudo a un desorden crónico (Linton, y Shaw, 2011; Pincus, *et al.* 2002; Turk, 1996). Así, se integran elementos biológicos que provocan y mantienen el dolor, elementos psicológicos que influirán en la percepción subjetiva del dolor (cognitivos, emocionales y conductuales), y elementos socioambientales (contextuales) que podrían actuar como moduladores y moldeadores de las respuestas del individuo ante el mismo (Miró, 2003).

En el curso de las enfermedades raras no siempre se presenta el dolor como un variable fundamental a intervenir, de hecho, en algunas de ellas el dolor solo suele presentarse a raíz de determinados procedimientos médicos o como consecuencia de algún síntoma físico que, al desaparecer, tendrá como consecuencia la remisión del dolor. En otras ER en cambio, el dolor se presenta de manera crónica e invalidante, convirtiéndose en uno de los principales aspectos a intervenir para un correcto afrontamiento de la enfermedad ya que juega un papel fundamental en la pérdida de calidad de vida del paciente. En este apartado destacaremos la importancia de la evaluación del *dolor* en el proceso de afrontamiento de una enfermedad crónica, y los principales factores asociados a nivel psicosocial y conductual. Por tanto, no profundizaremos en otros aspectos de este fenómeno ya que se extendería ampliamente este apartado y no es el objetivo del mismo.

Una de las mayores dificultades al evaluar los procesos psicológicos que subyacen a la aparición del dolor, es la creencia histórica y errónea (por fortuna cada vez menos frecuente) de que la cantidad de dolor esperada en un paciente debe estar asociada proporcionalmente con la naturaleza y cantidad del daño físico. Así, cuando la presencia y extensión del dolor reportado por el individuo no era “respaldado” por una patología específica, se consideraba como un dolor funcional o psicógeno en donde podrían existir procesos psicológicos subyacentes con un posible papel causal; pero si se presentaba una “evidencia objetiva” que respaldara el informe de dolor, los aspectos psicológicos no se consideraban o se trataban como una reacción secundaria e irrelevante (Turk, Fillingim, Ohrbach y Patel, 2016).

Sin embargo, actualmente se ha demostrado que cualquier tipo de dolor crónico es un fenómeno complejo en el que se deben tener en cuenta aspectos objetivos y subjetivos de la enfermedad, de hecho, el reporte de dolor en sí mismo es subjetivo y depende de múltiples factores. Desde el modelo biopsicosocial (Gatchel, Peng, Peters, Fuchs y Turk, 2007; Turk, Fillingim, Ohrbach, y Patel, 2016) se asume que inicialmente existe algún tipo de patología física o por lo menos cambios a nivel neurofisiológico en músculos, articulaciones o nervios, que generarán información sensorial (que puede ser o no interpretada como dolor) la cual viajará por medio de las vías del sistema nervioso central hacia el cerebro, el cual realiza el procesamiento psicológico y

mental de orden superior, con el fin de integrar esta información sensorial con su historia de aprendizaje y factores emocionales, dentro de un contexto socioambiental específico, para dar un significado y crear así la percepción del dolor. Por tanto, el modelo biopsicosocial cambia el foco de atención de un tema médico centrado casi exclusivamente en la parte fisiopatológica de la percepción del dolor, que requería para su tratamiento medicamentos o incluso cirugía, a una comprensión más amplia. Desde este modelo, se incluyen aspectos del estado cognitivo y emocional del paciente, así como el papel de las respuestas condicionadas que influyen en las experiencias de dolor y en el posterior comportamiento de la persona; así, se concibe el dolor y la discapacidad como una interacción dinámica y multidimensional (Edwards, Dworkin, Sullivan, Turk y Wasan, 2016).

En el año 2013 se reunieron diferentes científicos del área clínica y básica (ACTION: Analgesic, Anesthetic and Addiction Clinical Trial Translations, Innovations, Opportunities, and Networks; APS: American Pain Society, entre otros <sup>1</sup>) con amplia experiencia en los mecanismos del dolor y en los principales trastornos de dolor crónico en diferentes poblaciones, con el fin de desarrollar un sistema de clasificación basado en la evidencia (Taxonomía del dolor "AAPT": ACTION-American Pain Society Pain Taxonomy). Esta taxonomía pretende determinar a qué grupo podría pertenecer un determinado paciente dentro de esta estructura integral del dolor, y lograr así, una evaluación más completa del individuo que permita avanzar en el desarrollo de mejores tratamientos y de nuevos campos de investigación. Esta propuesta multidimensional consta de cinco dimensiones interrelacionadas:

1. Criterios diagnósticos básicos
2. Características comunes
3. Comorbilidades médicas comunes
4. Consecuencias neurobiológicas, psicosociales y funcionales

---

<sup>1</sup> El lector interesado en profundizar acerca de este grupo de trabajo, puede dirigirse a <http://www.action.org/home>

## 5. Supuestos mecanismos neurobiológicos y psicosociales, factores de riesgo y factores protectores

Se recomienda aplicar las cinco dimensiones a cada trastorno de dolor crónico (Turk, Fillingim, Ohrbach, y Patel, 2016).

A continuación se describen brevemente, algunos de los principales factores psicosociales y conductuales a tener en cuenta a la hora de evaluar el dolor crónico, los cuales se podrían enmarcar en el punto 4 de la AAPT. Algunos de ellos ya se han mencionado previamente a lo largo de este capítulo, por lo que solo se mencionarán los aspectos específicos que se relacionan con el abordaje del dolor.

### *Procesos Cognitivos*

*Creencias y Estrategias de Afrontamiento:* La forma en que el individuo evalúa y genera sus propias creencias o actitudes acerca del dolor, influye directamente sobre la vivencia del mismo. Algunos autores (Samwel, Evers, Crul, y Kraaimaat, 2006; Jensen, Turner y Romano, 2007; Martínez-Barranco y Rodríguez-Valverde, 2015) afirman que el miedo al dolor podría fomentar comportamientos de evitación o pasivos, que lleven al paciente a reducir su actividad física y por tanto aumentar así su discapacidad a través del tiempo; de igual forma, tener pensamientos negativos o catastróficos sobre el posible dolor que se pueda llegar a sentir, se ha asociado con mayor sensación de dolor y sufrimiento. Por el contrario, modificar estas creencias sobre el dolor, podría llegar a significar cambios positivos, teniendo mejores respuestas al tratamiento y una disminución del grado de discapacidad. En este sentido, promover la aceptación del dolor (aceptación entendida desde la perspectiva de la flexibilidad psicológica comentada anteriormente) en donde el paciente toma contacto con sus experiencias y pensamientos de dolor sin tratar de evitarlos, y además se involucra en actividades y metas personales que le permitan aumentar su funcionamiento y disminuir la interferencia del dolor en su vida diaria, podrían tener un afrontamiento de la enfermedad más positivo.

*Sentido de Control/desesperanza y Autoeficacia:* El sentido de control se refiere a la percepción que tiene un individuo sobre su habilidad para controlar el dolor y el estrés que le produce; esta percepción puede darnos información muy valiosa sobre cómo está afrontando el individuo su proceso de enfermedad. De hecho, pacientes que presentan locus de control interno parecen tener un mejor funcionamiento, menores niveles de depresión y se adaptan de manera más positiva al dolor; por otra parte, el extremo opuesto a la creencia de control es la sensación de sentirse impotente ante esa incontrolabilidad, lo cual se ha relacionado con mayores niveles de dolor, uso de estrategias poco funcionales como la autoculpabilización, así como un peor ajuste físico y psicológico. (Truyols, Pérez, Medinas, Palmer, 2008; Turk, Fillingim, Ohrbach, y Patel, 2016). En este sentido, las creencias de autoeficacia de una persona que padece dolor crónico, pueden incentivarla a involucrarse en actividades de su interés sintiendo confianza en que puede llevarlas a cabo a pesar de sentir dolor; por tanto, la percepción de autoeficacia podría ser un factor protector de posibles problemas psicológicos y promotor de una mayor adaptación al proceso de enfermedad.

### *Distrés*

Las emociones juegan un papel fundamental en la percepción del dolor, de hecho, se ha encontrado una relación directa entre el sistema de modulación nociceptiva y las bases neuroquímicas de las emociones, pudiendo éstas últimas intervenir de manera positiva o negativa en la regulación del dolor (Vallejo, 2000). La depresión, la ansiedad, la ira y los síntomas de angustia emocional, así como una serie de pensamientos y comportamientos denominados como afecto negativo, son los factores psicológicos que se han relacionado en mayor medida con el dolor crónico en diversas enfermedades (Burke, Mathias, y Denson, 2015). La depresión y el dolor crónico presentan síntomas similares, por ejemplo cambios de humor, disminución de la actividad, permanecer en cama por periodos largos de tiempo, llanto, trastornos del sueño, alteración de la rutina diaria, etc. Según Banks y Kerns (1996) las demandas en la vida del paciente generadas por el dolor crónico, producirán cambios cognitivos y conductuales negativos que llevarán al paciente a la depresión, por tanto, el dolor crónico sería

entendido como un estresor en sí mismo. En consecuencia, el diagnóstico diferencial entre ambos será de gran utilidad para dirigir el tratamiento.

En cuanto a la ansiedad y el miedo, se consideran aspectos claves en el mantenimiento del dolor crónico. La ansiedad constante puede incrementar la tensión muscular y alterar el sistema nervioso, lo que generará un aumento en la percepción de los estímulos dolorosos y el mantenimiento del dolor a más largo plazo aunque el estímulo ya no se encuentre presente; de igual forma, la evitación del miedo al dolor se ha asociado con limitaciones funcionales en la vida diaria y con el grado de discapacidad de los pacientes (Truyols, Pérez, Medinas, Palmer, 2008; Turk, Fillingim, Ohrbach, y Patel, 2016). Por tanto, el tratamiento de la ansiedad se considera un factor fundamental en la intervención del dolor en pacientes con enfermedades crónicas.

### *Personalidad*

Evaluar aspectos relacionados con los rasgos premórbidos y características de personalidad de los pacientes con dolor crónico, puede darnos claves importantes a la hora de plantear un tratamiento. Diversos estudios han encontrado perfiles de personalidad específicos en grupos de pacientes que padecen enfermedades que cursan con dolor crónico, por ejemplo, en fibromialgia se ha encontrado que los pacientes suelen presentar mayores puntajes en neuroticismo y menores en sociabilidad, suelen ser descritos como más ansiosos, sensibles a las críticas, y con menor autoconfianza (Albiol *et al.*, 2014); en el síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermovilidad, se reporta una mayor tendencia a centrarse en los síntomas físicos y experimentar sensaciones somáticas como intensas, nocivas e inquietantes, con pensamientos catastróficos sobre las sensaciones corporales que pueden afectar de manera negativa la percepción y tolerancia al dolor (Baeza-Velasco, Bulbena, Polanco-Carrasco y Jaussaud, 2018). Por otra parte, algunos estudios se han centrado en aspectos que contribuyen a formar los patrones de personalidad de un individuo, como los son las experiencias traumáticas en la infancia y situaciones de estrés que pueden desencadenar desordenes postraumáticos. Aunque no todas las personas que han sufrido traumas desarrollan trastornos relacionados con el dolor, las

investigaciones muestran una fuerte relación entre las experiencias traumáticas tempranas y el desarrollo posterior del dolor crónico, así, el abuso físico, sexual y psicológico en la infancia pueden actuar como un factor de riesgo en adultos que desarrollan enfermedades relacionadas con dolor crónico como la fibromialgia, el síndrome del intestino irritable, entre otros (Afari *et al.*, 2014).

### *Aspectos Contextuales*

Las características del ambiente en el que se encuentra un individuo, tendrá un efecto directo en la intensidad y mantenimiento del dolor. Tal como se ha comentado en otros apartados, el apoyo social percibido en personas con alguna discapacidad, es un factor de gran importancia en el funcionamiento relacionado con el dolor. Los estudios se centran en el apoyo social global percibido o en las respuestas que da el contexto social al paciente cuando éste informa de su dolor, angustia y sufrimiento (por ejemplo, realizar alguna tarea por él), los resultados muestran que una mayor percepción de apoyo social se relacionó con resultados más positivos en personas con lesiones en la médula espinal, esclerosis múltiple y amputación adquirida; así mismo, un grado mayor de respuestas solicitadas por parte del contexto social podría aumentar la discapacidad relacionada con dolor (Edwards, Dworkin, Sullivan, Turk y Wasan, 2016). Cuando se trata de niños que experimentan dolor, son sus padres el contexto inmediato. Se ha encontrado que los padres o cuidadores son una fuerte influencia en los resultados relacionados con dolor, día día refuerzan o castigan diversos comportamientos de sus hijos según sus propios valores, personalidad, situación personal, entre otros; de esta forma, moldean muchas de las respuestas del niño ante dolor. Por tanto, los padres se convierten en los modelos de los que él niño aprenderá como comportarse cuando sienta dolor.

### *Sueño y Fatiga*

La investigación de los últimos años ha puesto el foco de atención en la influencia que el sueño puede tener en las enfermedades que cursan con dolor crónico. Al parecer, existe una relación recíproca entre dolor y sueño, de forma

que el dolor puede generar dificultades para lograr un sueño reparador y profundo, y a su vez, la mala calidad del sueño intensificaría la percepción de los estímulos dolorosos. Las investigaciones muestran que la falta de sueño baja los umbrales del dolor, disminuye la capacidad cognitiva para afrontarlo y aumenta la percepción de intensidad del dolor, esto a su vez, genera una mayor falta de sueño, creando así círculo vicioso (Onen, Alloui, Gross, Eschallier, y Dubray, 2001). Por otra parte, la acción analgésica del sistema opioide del organismo depende de la calidad del sueño (continuidad sin interrupciones), por tanto, la privación de ciertas fases del sueño (generalmente la fase REM) generará un peor funcionamiento de este sistema analgésico del cuerpo (Lautenbacher, Kundermann y Krieg, 2006).

Los problemas de sueño también se han relacionado con fatiga y con problemas psicológicos y emocionales. En el caso de las personas que presentan fatiga crónica, se ha encontrado una relación directa con los trastornos del sueño, llegando a ser difícil un diagnóstico diferencial entre ambos ya que comparten muchos de los síntomas: cansancio, sueño no reparador y dificultades para conciliarlo, problemas de concentración y/o memoria, dolores de cabeza, dolor musculoesquelético, entre otros (Ferré, 2015). Así mismo, la relación entre dolor crónico y sueño parece interactuar con diversos factores psicológicos, algunos estudios concluyen (O'Brien *et al.*, 2011) que el insomnio, el dolor crónico y la depresión, suelen presentarse juntos e interactuando entre sí, por tanto, uno aumenta la aparición o exacerbación de los otros. Por tanto, pacientes que presentan dolor crónico y problemas de sueño, tienen una probabilidad mayor de presentar síntomas de depresión y ansiedad.

Finalmente es importante resaltar, que la aparición de cualquier síntoma no comienza de forma aislada, el dolor crónico no genera molestias en una sola parte del cuerpo, por el contrario, ocurre dentro de un individuo con características únicas, con una historia de aprendizaje particular y con determinados recursos para adaptarse a su medio. Además, la persona se forma y vive en un contexto social particular, que contribuirá en gran medida a configurar la experiencia de dolor y su adaptación.



# El Síndrome de Wolfram como prototipo de Enfermedad Rara

## Wolfram Syndrome as a Rare Disease prototype

El Síndrome de Wolfram (SW) es una compleja enfermedad neurodegenerativa progresiva, de transmisión autosómica recesiva (cromosoma 4p, que codifica para una proteína transmembrana llamada wolframina) y excepcionalmente de herencia mitocondrial o esporádica. Lo que significa que para que una persona presente el SW debe haber recibido el gen con esta anomalía por parte de ambos progenitores. En aquellas personas que presentan un gen anómalo y otro gen normal son los llamados portadores sanos y aunque no presentan síntomas pueden transmitir dicha anomalía genética a sus descendientes. Está encuadrada dentro de las entidades denominadas como raras o minoritarias debido tanto a su baja prevalencia como a presentar una elevada morbimortalidad, discapacidad y repercusión en la calidad de vida. Se ha estimado que la prevalencia en Estados Unidos es 1/100.000 habitantes y en Reino Unido de 1/770.000 y en España es desconocida. La frecuencia de portadores es de 1/354 (Barrett, Bunday y Macleod, 1995).

El SW también se conoce por el acrónimo DIDMOAD, que corresponde a las iniciales en inglés de sus componentes principales: diabetes

insípida (DI), diabetes mellitus (DM), atrofia óptica (OA) y sordera neurosensorial (D). La DM infanto-juvenil insulino dependiente junto con la atrofia óptica, suelen estar en el 100% de los casos siendo criterio clínico para su diagnóstico (Barret, Bunday y Macleod ,1995; Urano, 2016).

Debe su nombre al médico estadounidense Donald J. Wolfram que presentó el primer caso en 1938, donde en una familia de ocho hermanos, cuatro de los cuales presentaban diabetes mellitus juvenil y pérdida de visión por atrofia óptica en los dos ojos, posteriormente desarrollaron sordera, incontinencia urinaria y ataxia. (Cárcamo, Santo, Benítez del Castillo y Porta-Etessam, 2016). La evolución progresiva y degenerativa de esta entidad dará lugar a que en caso de que los pacientes sobrevivan se desarrollaran la mayoría de las complicaciones de la enfermedad sumándose alteraciones del tracto urinario, sistema nervioso central y atrofia gonadal. El SW es por tanto una patología con elevada morbimortalidad altamente discapacitante con una repercusión importante en el plano tanto físico, como psicológico y social. El SW puede servirnos de ejemplo como prototipo para comprender lo qué es y significa en una familia el diagnóstico de una enfermedad rara. A continuación explicaremos el caso clínico usado por la Doctora Esteban (Esteban, Ruano, Grandes y Villar, 2013) en su artículo *“Una familia con síndrome de Wolfram”*.

El caso clínico presenta como ejemplo a una familia con 3 hijos de los cuales el hermano mayor, a la edad de 3 años comienza con diabetes mellitus de inicio insidioso, con glucemias elevadas y sin cetosis, requiriendo insulina para su control. Al año siguiente cuando el menor cuenta con 4 años de edad, comienzan los problemas de visión, achacado en su momento a problemas de refracción. No es diagnosticado de atrofia del nervio óptico (AO) hasta los 6 años. Tras múltiples consultas que incluían especialistas privados, se diagnostica erróneamente de neuropatía óptica hereditaria de Leber. La ausencia de respuesta a los tratamientos lleva a la familia a continuar consultando a especialistas de diferentes lugares, finalmente es diagnosticado de SW a los 14 años de edad (diagnóstico definitivo). A partir de este momento, se aprecia atrofia en las gónadas con elevación de FSH y LH y testosterona disminuida, recibiendo tratamiento con testosterona. A partir de los 15 años aparece la sordera bilateral con caída de frecuencias agudas. A los 16 años presenta ya ceguera completa y alrededor de los 20 años cocleopatía degenerativa bilateral con afectación del

equilibrio. La presencia de vejiga neurogénica le obliga a realización de sondajes urinarios. La ecografía renal muestra hidronefrosis bilateral con datos analíticos de insuficiencia renal. Con 16 años aparecen los primeros síntomas de Diabetes Insípida, tratada con desmopresina, produciéndose un buen control. No es visto por el neurólogo hasta los 30 años, encontrándose entonces en las pruebas de imagen una atrofia pontocerebelosa. Entre los síntomas que se presentaron posteriormente estaban: anosmia, ataxia, sudoración profusa y alteración en la regulación de la temperatura corporal, insomnio, hipertensión arterial entre otros. Finalmente el paciente falleció con 42 años por complicaciones asociadas a la insuficiencia renal.

En los otros dos hermanos, los síntomas de Diabetes Mellitus aparecen más tarde (con 6 y 8 años de edad). De forma progresiva van apareciendo el resto de alteraciones típicas del SW que fue presentando el hermano mayor: atrofia del nervio óptico, diabetes insípida, sordera, vejiga neurogénica etc, con una evolución similar. Fallecen con 38 y 37 años de edad por insuficiencia renal y fallo multiorgánico.

Como podemos observar los primeros síntomas de la enfermedad se producen a una corta edad (aparición de la Diabetes Mellitus a los 3 años de edad), pero no es hasta los 6 años cuando se establece un diagnóstico preliminar y erróneo de Neuropatía óptica hereditaria de Leber. Siendo a la edad de 14 años diagnosticado de forma definitiva de SW. Pasan más de 10 años desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico definitivo. El primer estudio genético se realiza cuando el primer paciente diagnosticado de la familia cuenta con 30 años, ya no con un fin diagnóstico, sino como consejo genético en la familia y pacientes con el fin de evitar la transmisión.

En todo este periodo de tiempo, el paciente y su familia recorrieron hospitales, consultaron distintos especialistas y visitaron otras comunidades y lugares en busca de un diagnóstico definitivo, mientras que los hermanos pequeños empiezan a padecer los mismos síntomas que en el caso del primogénito. Al estrés, la ansiedad y el desconocimiento sobre qué le está pasando al paciente se suman el desembolso económico que generan las visitas a las consultas médicas de los especialistas, los desplazamientos y las estancias hospitalarias.

Desde el primer momento, y ante la sospecha de aparición de Diabetes Mellitus en un paciente de tan corta edad pediátrica asociado además a Atrofia del nervio óptico, se debería haber realizado un examen genético, ya no solo para descartar otras patologías como: síndrome de la rubéola congénita, neuropatía óptica hereditaria de Leber, síndrome anémico tiamina dependiente, o ataxia de Friedreich, sino como sospecha posterior al desarrollarse de igual forma la Diabetes Mellitus en los otros dos hermanos menores. La combinación de estas dos patologías debe darnos una alta sospecha diagnóstica de SW.

Además de Diabetes Mellitus y Atrofia del nervio óptico, otros problemas asociados que van apareciendo en los pacientes diagnosticados con SW son: la sordera neurosensorial bilateral, simétrica y progresiva (iniciada sobre los 16 años) con pérdida de las frecuencias altas; la diabetes insípida central que suele aparecer en torno a los 14 años; las anomalías del tracto urinario que aparecen en torno a los 20 años, produciéndose atonía vesical, incontinencia e infecciones de repetición; la vejiga neurogénica que parece ser secundaria a una neuropatía selectiva autonómica y puede favorecer las infecciones renales retrógradas dañando el riñón; las complicaciones neurológicas que suelen aparecer en torno a los 35 años, siendo las más características la ataxia, el nistagmo horizontal y la disartria. También son frecuentes el hipogonadismo hipergonadotrofo (más frecuente en hombres) y los trastornos psiquiátricos (ideas autolesivas) y del sueño (Esteban, Ruano, Grandes, Villar, 2013).

El tratamiento es sintomático (ya que en la actualidad no existe un tratamiento curativo) y dependerá de las manifestaciones clínicas específicas que presente cada paciente de manera individual. Los pacientes suelen fallecer en torno a la tercera o cuarta década de vida y se debe a complicaciones de la enfermedad (coma hipoglucémico, estado de epilepsia, insuficiencia renal avanzada, suicidio, fallo respiratorio de origen central con atrofia del troncoencéfalo...) (Cárcamo, Santo, Benítez del Castillo y Porta-Etessam, 2016).

Es significativa la importancia del diagnóstico precoz en estos pacientes, ya no solo como consejo genético a futuras generaciones, sino con el fin de mejorar la calidad de vida y las posibilidades de supervivencia evitando muertes prematuras. Igualmente importante es el seguimiento individualizado y de manera interdisciplinar de los pacientes, que abarque todos los niveles

asistenciales (primaria y hospitalaria). Por tanto, es preciso que participen especialistas de medicina de familia, pediatría, oftalmología, endocrinología, medicina interna, neurología, otorrinolaringología, y genética; así mismo, es necesaria la atención psicológica, la valoración desde la asistencia social y el plan de cuidados que ofrece el profesional de enfermería. La mejora en el seguimiento de este síndrome ha producido un descenso en la mortalidad por insuficiencia renal, siendo actualmente el fallo del sistema nervioso central la principal causa de fallecimiento.

Desde el año 2011 existe un Equipo Multidisciplinar Español sobre el Síndrome de Wolfram en España, está compuesto por diversos especialistas: otorrino, urólogo, pediatra, endocrino, neurólogo, oftalmólogo, psicólogo, enfermera, trabajador social, médico de familia y genetista). Se encuentra en el Hospital la Inmaculada de Huercal Overa (Almería) donde cada año se realiza un seguimiento integral de estos pacientes. El equipo está coordinado por una médico de familia (Dra. Gema Esteban), quien fundó la primera asociación del Síndrome de Wolfram en España.



# Valoración de la calidad de vida en afectados por el Síndrome de Wolfram y sus familias

Assessment of the quality of life in those affected  
by Wolfram Syndrome and their families

La existencia o aparición de una enfermedad rara no sólo afecta a la persona en sí misma, también su familia y su entorno se ven afectados. La familia proporciona y cubre las necesidades y los cuidados que no son cubiertos por profesionales o por el sistema sanitario, tienen que afrontar cambios directos en la dinámica familiar, el entorno social, el laboral, el educativo y en la esfera económica, con nuevos desembolsos en medicación, productos específicos, alimentación adaptada etc.

La tendencia de estas enfermedades a ser cada día más crónicas y que frecuentemente son irreversibles, degenerativas e incapacitantes, ocasionará un deterioro en la calidad de vida de la persona. La *Calidad de Vida (CV)* es entendida como el sentido de bienestar de una persona que proviene de la satisfacción o insatisfacción con las áreas de la vida que son importantes para él/ella, e incluye un sentido de bienestar general que abarca dimensiones físicas, psicológicas, emocionales, sociales y espirituales (Cohen y Biesecker, 2010; Ferrans y Powers, 1992 ).

Específicamente en el caso de familias con personas afectadas por el SW, los estudios que hemos realizado sobre su CV muestran que no todas las familias responden de igual forma ante el diagnóstico ni ante el proceso de afrontamiento de la enfermedad, la diversidad de respuestas se ve inclusive en los miembros de una misma familia. Para la familia la aparición de la enfermedad es un factor de tensión, que de acuerdo con su nivel cultural, su estado emocional, la unión familiar o apoyo mutuo, y la información recibida, dará un sentido específico a la enfermedad que influirá en cómo perciben los miembros su calidad de vida.

Es importante resaltar que no existen estudios realizados por otros investigadores con respecto a la calidad de vida en pacientes con SW, hasta la fecha. El SW es una enfermedad muy infrecuente que origina una importante dispersión geográfica de los pacientes. Esta dispersión, contribuye negativamente en el seguimiento por un mismo equipo de profesionales y sin lugar a dudas, provoca que existan pocos estudios de seguimiento (especialmente sobre aspectos psicológicos) que precisan una evaluación sistemática continua.

El Equipo multidisciplinar Español del SW (descrito anteriormente) realiza seguimiento de los aspectos psicosociales desde hace varios años. Con el objetivo de realizar una aproximación y conocer la calidad de vida de los pacientes con SW y sus familiares, y la repercusión de esta circunstancia sobre los distintos ámbitos de su vida diaria, hemos estado realizando una serie de investigaciones donde se han abordado aspectos relacionados con la CV como la sobreprotección, el tener o no pareja, el papel de los cuidadores, entre otros.

En estas investigaciones se han utilizado diferentes instrumentos de evaluación con el fin de cumplir dos objetivos: por un lado, contar con instrumentos validados o que cuenten con propiedades psicométricas adecuadas, y que hayan sido utilizados en población con enfermedades crónicas, como es el caso del Cuestionario de Calidad de Vida (CCV, Ruiz y Baca, 1993); y por otro, validar instrumentos que sean específicos para pacientes con enfermedades crónicas y poco frecuentes como es el caso de la Entrevista Estructurada para pacientes con Síndrome de Wolfram (Esteban, 2015).

A continuación, se describen los dos instrumentos citados, ya que han sido los más utilizados en nuestras investigaciones, y luego se explicaran brevemente los estudios que hemos realizado hasta la fecha en este campo.

*Cuestionario de calidad de vida (CCV)* (Ruíz y Baca, 1993): Consta de 39 ítems, que se puntúan según una escala Likert de cinco puntos: Nada (1), Poco (2), Algo (3), Bastante (4) y Mucho (5), tiene una versión para adultos y otra para niños y adolescentes. Mide cuatro áreas por medio de las cuales se valora la calidad de vida de las personas:

*Soporte social* que se refiere al tipo de relaciones establecidas con familia y amigos, así como el nivel de ayuda y apoyo social percibido (13 ítems).

*Satisfacción general* definida como el grado de satisfacción global percibida en relación con el interés en la vida, el trabajo o la actividad llevada a cabo, el dinero, el carácter, etc (13 ítems)

*Bienestar físico/psicológico* que se refiere a la satisfacción con la salud, así como los niveles de salud percibidos, energía, sueño, inquietud, ansiedad, etc (7 ítems).

*Ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre* que evalúa el grado de actividades agradables y tiempo para el ocio y el descanso, así como también para la relación entre estos aspectos y el trabajo o actividad que generalmente realiza un individuo (6 ítems).

Se puede obtener una puntuación por cada subescala y una puntuación total, una puntuación alta en el cuestionario indica una alta calidad de vida percibida. Cuando se trabaje con muestras mixtas, es decir personas con pareja y sin pareja, es aconsejable utilizar la escala de personas sin pareja porque si no es así, la puntuación total de apoyo social y en calidad de vida global resultaría engañosa, ya que las personas sin pareja obtendrían menor puntuación puesto que habrían contestado a menos ítems (cuatro), este punto se puede ver con mayor detalle en el ANEXO 1 donde aparece el cuestionario y sus claves de corrección. El cuestionario cuenta con un alfa de Cronbach de 0,94, cuanto más próximo a 1 mayor fiabilidad muestra el cuestionario.

*Entrevista estructurada para pacientes con Síndrome de Wolfram* (Esteban, 2015): Fue desarrollada como un instrumento de evaluación general que permite

recoger información de las distintas áreas de la vida de las personas que padecen el SW con el fin de describir este tipo de población. Los desarrolladores de la entrevista utilizaron un enfoque empírico más que teórico, para realizar la construcción de las diferentes áreas evaluadas debido al conocimiento limitado disponible con respecto a la salud psicosocial de estos pacientes. La entrevista recoge información del paciente y sus padres/cuidadores acerca de los siguientes aspectos: datos sociodemográficos y socioeconómicos, datos educativos y/o laborales, aspectos de su tratamiento médico, relaciones familiares y de pareja (si la tienen), autoconcepto, dependencia, apoyo social, y un apartado específico para los padres con el objetivo de conocer las reacciones que manifestaron al conocer que su hijo padecía una enfermedad crónica degenerativa, las alteraciones que se han producido en su vida diaria tanto a nivel económico como en sus actividades sociales o de la propia pareja, y conocer si ha llegado a un equilibrio con la nueva situación. Todas las preguntas de la entrevista, a excepción de las que se refieren al tratamiento médico o tiempo de diagnóstico (que se encuentran en escala likert: nunca, casi nunca, casi siempre, siempre) se responden marcando con SI o NO. Aunque la entrevista no cuenta aún con datos de validación debido a la escasa población con SW, se ha utilizado en diferentes estudios (Esteban, Ruano y Motero, 2015; Esteban, 2015) que confirman la utilidad del instrumento para la descripción de esta población (Ver ANEXO 2)

El *primer estudio* se llevó a cabo en el año 2002 en donde se evaluó la calidad de vida de los pacientes con SW por medio del Cuestionario de Calidad de Vida (Ruiz y Baca, 1993). Los resultados mostraron que los pacientes obtuvieron un puntaje (en promedio) de CV de 13,17 mientras que en la población general (sin enfermedad) el puntaje fue mayor, específicamente de 137,01. Estos datos reflejaron un posible deterioro con respecto a la calidad de vida en estos pacientes. Debido a este análisis preliminar, se continuó ampliando la información que se tenía al respecto y se procedió a estudiar otros *factores implicados*.

El *segundo estudio* llevado a cabo por Esteban, García y Duran (2010), tuvo como objetivo conocer factores importantes que podrían influir en la

calidad de vida de las familias de pacientes con SW. La población del estudio estuvo compuesta por 17 familias (23 personas afectadas). Se aplicó el CCV de Ruiz y Baca (1993) y la Entrevista estructurada para pacientes con Síndrome de Wolfram (Esteban, 2015). Los resultados mostraron que las familias afectadas tendían a buscar la autoayuda como principal recurso, permitiéndoles tener una fuente de apoyo donde refugiarse y buscar soluciones a los problemas comunes que presentaban. Estos padres afirmaron como cambios más relevantes en su vida los relacionados con las actividades sociales y la situación económica, viéndose obligados en algunas ocasiones a perder el trabajo. La mayoría de ellos afirman que les llevó una media de dos años para adaptarse a la nueva situación, aunque nunca dejan hacer cambios para adaptarse a nuevas demandas que puedan surgir, puesto que la evolución del síndrome es incierta e y poco predecible. En todos los casos presentados, los padres y familiares demandan atención psicológica, principalmente en el momento del diagnóstico. Todos señalaron la falta de conocimiento acerca de la enfermedad y el retraso en el diagnóstico definitivo, ya que dicho retraso les generó ansiedad e inquietud.

En relación al cuidador principal, suelen ser las mujeres quien asumen la mayor carga en el cuidado del enfermo, obteniendo en los test de calidad de vida las puntuaciones más bajas. Para los hombres el trabajo supone una vía de realización y una manera de evasión de los problemas del hogar. Respecto al vínculo familiar, se encuentran los dos polos: en algunos casos las situaciones de estrés reforzaron dicho vínculo, al igual que la pareja, los lazos de amistad o la relación con la familia más cercana, siendo la convivencia familiar buena o muy buena. En otros casos, se señaló que la presencia de la enfermedad ha supuesto problemas familiares y ha funcionado como generador de tensiones en el núcleo familiar.

El *tercer estudio* (Esteban, Ruano y Motero, 2015) se realizó con el fin de profundizar en la CV de los familiares de estos pacientes, por tal motivo se analizó la CV de 23 familias (ya fuesen padres, parejas o cuidadores); así mismo, se pretendía conocer la repercusión sobre los distintos ámbitos de la vida diaria. Los resultados mostraron que la CV de los padres es menor, aunque no significativamente, respecto a la media poblacional. Se refuerza la pareja, lazos de amistad y relaciones con familia cercana, considerando el trabajo como un

medio de evasión a sus problemas. Resaltan la importancia de tener en cuenta la percepción de cada miembro de la familia, sobre la situación generada por la enfermedad, pues ésta va a influir en las creencias sobre CV, el rol social de la discapacidad asociada y una nueva imagen corporal para asumir. Por otro lado, las principales reacciones emocionales asociadas al diagnóstico estuvieron vinculadas al miedo e impotencia fundamentalmente, sentimientos que forman parte del proceso de adaptación. Las consecuencias encontradas tanto a nivel físico, como psicológico y social en los familiares de estos pacientes fueron:

- Amenaza para la vida y miedo a la muerte
- Amenaza para la integridad física: discapacidad, daño, dolor o síntomas molestos, cambios físicos permanentes.
- Amenazas para el autoconcepto y planes de futuro: incertidumbre sobre el curso de la enfermedad y futuro, peligro para las metas a conseguir, y valores vitales, pérdida de autonomía y control
- Amenaza al equilibrio emocional
- Amenaza al cumplimiento de roles habituales: produciéndose separaciones en la familia y amigos, pérdida de roles sociales, y dependencia.
- Necesidad de adaptarse al entorno físico y social: hospitales, profesionales sanitarios, toma de decisiones estresantes etc.

En el *cuarto estudio* (Esteban, Guerra de los Santos, Ruiz y Coca, 2020), dado lo reportado por lo pacientes en las valoraciones anuales y las observaciones realizadas por el equipo investigador, se consideró *la sobreprotección* como un aspecto relevante que podría alterar la dinámica familiar e influir en la Calidad de Vida. Por tanto, este estudio tuvo como objetivo analizar la forma en que puede afectar la sobreprotección en la CV de personas con SW y sus familias. Participaron 31 pacientes con edades comprendidas entre los 15 y 46 años. Se midieron los comportamientos de sobreprotección por medio de la Entrevista estructurada para pacientes con Síndrome de Wolfram, y la CV de los pacientes por medio del Cuestionario de Calidad de Vida (ambos instrumentos descritos anteriormente). En los resultados del grupo de pacientes sin pareja, se observó un mayor número de conductas de sobreprotección por parte de sus cuidadores y una mayor disponibilidad de tiempo libre en los pacientes. Sin embargo, el grupo de pacientes con pareja mostró puntajes más

altos en el resto de escalas de calidad de vida, incluyendo el puntaje global. Estos resultados resaltan la importancia de estudiar las consecuencias de factores como la sobreprotección, ya que pueden estar influyendo en la percepción negativa de la calidad de vida de los pacientes. Así mismo, el tener o no pareja parecería estar actuando como un factor de protección en la calidad de vida global de los enfermos.

En el *quinto estudio* (Esteban, Ruiz, Ruiz, Vilches, y Martin, 2018) dado que el SW es una enfermedad neurodegenerativa con un grado muy alto de discapacidad, se quiso evaluar si además existía una afectación o un posible *deterioro cognitivo*. Así, el objetivo de este estudio fue analizar si en estos pacientes se encuentran afectados aquellos procesos cognitivos encargados de la resolución de problemas, la planificación, la organización y la evaluación del comportamiento necesario para alcanzar metas y adaptarse a su entorno. Por otra parte, se evaluó si existía una relación entre el posible deterioro cognitivo y la CV del paciente. Los resultados reflejaron un alto deterioro en dichos procesos cognitivos, muy similar a los encontrados en otras enfermedades poco frecuentes. Aunque no se encontró una relación directa entre el deterioro cognitivo y los puntajes de calidad de vida, si se observa una mayor afectación a nivel de bienestar físico y psicológico.

Finalmente en el *sexto estudio* (Esteban, Coca, Guerra de los Santos, y Ruiz-Castañeda, 2020), teniendo en cuenta que la serie de estudios previos nos indicaban la importancia de la salud física y mental de los cuidadores en el proceso de afrontamiento de la enfermedad, se quiso comparar la calidad de vida de pacientes vs cuidadores, y determinar si la intervención psicológica y social debía estar enfocada en promover más directamente la CV de las personas que asumen la responsabilidad del cuidado de los enfermos. Participaron 27 pacientes con edades entre los 9 y los 35 años con un grado de discapacidad de 73,76 en promedio; y 31 cuidadores con edades entre los 29 y 55 años. Los resultados confirman que los pacientes tienen una mayor calidad de vida (con un puntaje promedio de 20,15) en comparación con sus cuidadores (con un puntaje promedio de 15,94). Al observar por separado las escalas del cuestionario de calidad de vida, se observó que los cuidadores tienen puntajes más bajos en las escalas de satisfacción general y tiempo libre, lo que resalta las diferencias en ambos grupos a la hora de llevar el manejo diario de la enfermedad. Así mismo,

se plantea la posibilidad de que los cuidadores al tener menos actividades de ocio y menos tiempo libre, a la vez que una mayor sobrecarga de tareas, podrían poner también en riesgo su salud física y mental.

La serie de estudios realizados hasta ahora, nos ha permitido generar evidencia acerca de los aspectos clave sobre los que se debe intervenir en pro de mejorar la calidad de vida de estos pacientes y sus familias. Los pacientes de España reciben solo la atención integral brindada por nuestro equipo, por lo que consideramos importante complementar nuestra labor creando *actividades psicoeducativas para ellos y sus familias*. Además, se requieren actividades encaminadas a dar formación para el cuidado de pacientes con enfermedades raras, así como promover los estudios que *fomenten* la investigación psicosocial en dicha enfermedad. Por otra parte, se requiere una formación proyectada a la mejora de su calidad de vida para que puedan adquirir conocimiento de nuevas herramientas e instrumentos que ayuden a su autocontrol y autocuidado.

Así mismo, los estudios descritos anteriormente han abierto nuevas preguntas de investigación que es necesario responder para poder enfocar con mayor precisión los tratamientos psicosociales de estos pacientes. Por ejemplo, ¿qué papel cumple la pareja en la percepción de la calidad de vida de estos pacientes?, ¿Podrían los programas psicoeducativos para pacientes y familiares, influir positivamente en el manejo y cuidado de la enfermedad? ¿El entrenamiento en Parentalidad Positiva podría ayudar a disminuir conductas como la sobreprotección de los pacientes, y a su vez fomentar la calidad de vida de los padres/cuidadores?.

El Equipo Clínico Español del Síndrome de Wolfram continúa con esta labor investigativa, y espera seguir aportando datos que ayuden a diseñar tratamientos basados en la evidencia a nivel biopsicosocial para estas familias.

# Estrategias para mejorar la calidad de vida en personas con Enfermedades Raras y sus familias

Strategies to improve  
the quality of life in people  
with Rare Diseases and their families

Cuando se habla de tener “una enfermedad rara”, el sentimiento más común en las familias suele ser la *ansiedad y preocupación* por no saber qué le está pasando a ese miembro de la familia, *frustración* porque han visitado muchísimos médicos pero ninguno acierta con el diagnóstico, y cuando por fin lo hacen, las familias entran en un estado de *tristeza y soledad* al pensar que no hay nadie que pueda ayudarles u orientales acerca de lo que está ocurriendo. Fruto de esta situación, surgen las asociaciones de pacientes y familias de afectados.

Asociarse significa unirse para luchar por una causa común. Estas familias nunca más estarán solas, ahora cuentan con un grupo que no solo los apoyará en el proceso de afrontar la enfermedad, sino que además, son personas que están pasando o han pasado por lo mismo que ellos. Cuentan con experiencia en este proceso, comparten sus vivencias, miedos e inquietudes, hacen que el camino sea más llevadero, dan al paciente un rol activo, y cuantos más se unan en esa causa, mejor.

## *Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram (AEIASW)*

La AEIASW fue fundada en 1999 y desde sus inicios está presidida por la Dra. Gema Esteban Bueno. La Asociación fue fruto de la colaboración/unión de una familia afectada con un profesional sanitario, partiendo de la base que las familias y los profesionales deben trabajar conjuntamente para lograr una mejora en la calidad de vida y en los progresos científicos en la enfermedad. Es importante que los profesionales conozcan cuales son los problemas de salud que más limitan al paciente y cuáles son los problemas que más les preocupan, con el fin de trabajar coordinadamente.

Entre sus objetivos está fomentar la investigación de esta enfermedad y mejorar el control de los pacientes, así como prestar una atención psicosocial a éstos y a sus familiares, intentando proporcionarles así un mejor nivel de vida. Actualmente, la Asociación cuenta con 39 afectados por la enfermedad, 7 de ellos menores de edad, para los que se trabaja eficientemente en búsqueda de una mejor calidad de vida para ellos y el entorno que les rodea.

Por la diversidad y gravedad de las anomalías que presentan, es fácil entender que estos pacientes deben ser diagnosticados y seguidos por diferentes especialidades médicas en el marco de un equipo multidisciplinar común, que coordine y oriente las actitudes a tomar. Actualmente no existe ningún tratamiento curativo, sin embargo, un buen seguimiento consigue controlar los síntomas así como enlentecer la evolución de la enfermedad y sus complicaciones. Un adecuado seguimiento y control de los pacientes aumenta su calidad y sus expectativas de vida.

Entre las actividades que se promueven desde la Asociación están:

1. Acogida, detección y evaluación de la persona afectada por el SW y su familia.
2. Revisión continua de los afectados por el SW por diferentes especialidades para ayudar en el seguimiento clínico del paciente y en la detección de las complicaciones asociadas a la enfermedad.
3. Promoción de la I+D+I, Investigación, desarrollo e innovación en el SW.

4. Coordinación con investigadores europeos y americanos para la puesta en marcha de dos ensayos clínicos.
5. Creación de una red social que permita y articule información sobre recursos socioeconómicos, sociosanitarios, y de orientación sociolaboral.
6. Talleres de afrontamiento y aceptación del SW.
7. Conferencias, seminarios, charlas-coloquio sobre enfermedades minoritarias y el SW.
8. Concienciación ciudadana sobre la problemática de las enfermedades raras y del SW.
9. Búsqueda de recursos para la ejecución de los ensayos clínicos en el SW.
10. Captación de recursos para el mejor funcionamiento de la Asociación.
11. Utilizar modelos lícitos de propaganda y difusión para divulgar la problemática general de los usuarios.
12. Trabajar junto con federaciones, asociaciones y organismos públicos de cualquier ámbito, dedicados a fines similares.
13. Conseguir la colaboración personal de *voluntarios* para la consecución de los objetivos de la asociación.

#### *Difusión y conocimiento de la enfermedad*

Uno de los primeros puntos que se debe abordar a la hora de buscar recursos para los pacientes que presentan una enfermedad rara, es lograr que la sociedad la conozca, difundir a través de diferentes medios de comunicación que existen familias que están afrontando dicha enfermedad, y que requieren apoyo y recursos para seguir adelante en lucha para lograr un tratamiento o una mejora en su calidad de vida.

En este sentido, la AEIASW tiene varias actividades que han ayudado a difundir el SW con el fin de captar recursos para sus pacientes, a su vez, estas actividades pueden servir como modelo de actuación para otros colectivos de enfermedades raras. Algunas de estas actividades son:

*PROGRAMA DE INFORMACIÓN, ASESORAMIENTO Y ORIENTACIÓN.* En un ámbito donde la información es escasa, la orientación a los afectados y a los

propios familiares tanto sobre la problemática de la enfermedad como sobre las soluciones que se ofrezcan para mitigarla, es fundamental. La atención al paciente en todos los aspectos de su vida, tanto en lo asistencial como en su integración social, educativa, de formación profesional y laboral, en la medida en que lo permita su estado, son puntos claves que suelen ser cubiertos por los profesionales de trabajo social y algunos voluntarios con formación en este aspecto.

Desde la AEIASW se ofrece un Servicio de Información y Orientación sobre enfermedades Raras y en concreto sobre el SW, que nace como respuesta a las consultas que desde el comienzo de las actividades de la asociación, comenzaron a realizar tanto personas afectadas, como familiares, estudiantes y profesionales relacionados con el ámbito de las ER, así como personas que podían tener conocimiento o creer que conocían a alguien con el SW. Desde el Servicio de Información y Orientación se busca:

- Capacitar a la persona y/o familia para que ponga en marcha sus propios recursos personales y pueda resolver su situación carencial.
- Identificar las necesidades y demandas más frecuentes de los afectados y sus familias, para poder dar una mejor respuesta.
- Asesorar en materia de recursos sociales, económicos, laborales, educativos, etc de acuerdo a las características de cada persona con SW y las de su familia. Se trata por tanto, de un servicio individualizado que trata de ver las necesidades de los usuarios y las de sus familias para poder ofrecerles las alternativas que mejor se adapten a ellos.
- Apoyar y asesorar así como rellenar impresos que necesiten para diferentes trámites.
- Informar de convocatorias de ayudas y plazos.
- Coordinación con diferentes recursos, fundaciones, asociaciones, entidades que comparten los mismos intereses respecto a las enfermedades raras.

En 2018 se han llevado a cabo un total de 182 consultas dentro de este programa. La valoración es muy positiva ya que se ha visto como las personas afectadas se han hecho poco a poco partícipes de su propio proceso de cambio

integrando las herramientas necesarias para dar respuesta a posibles dudas y dificultades surgidas respecto a su enfermedad.

*ACTIVIDADES DE CONCIENCIACIÓN DE LA CIUDADANÍA.* Eventos como galas benéficas, jornadas de voluntariado, asistir a programas de radio, contar con una página web, redes sociales, entre otras, permiten que la sociedad conozca lo que sucede en el día a día de las enfermedades raras. Desde estas plataformas se puede dar información útil acerca de la enfermedad y difundir las necesidades de estas familias. Es necesario realizar estas actividades porque sólo concienciando a la sociedad se logrará una plena inclusión laboral, educativa, social, y la generación de políticas que mejorarán el resto de las carencias socio-sanitarias de estas familias. Algunas de las redes sociales de la AEIASW son:

**Página web de la asociación:** <http://aswolfram.org/>  
**Facebook:** <https://www.facebook.com/Asociación-Española-para-la-Investigación-y-Ayuda-al-Síndrome-de-Wolfram-416131708590454/>  
**Twitter:** <https://twitter.com/AsocWolfram>  
**Instagram:** <https://www.instagram.com/aswolfram/>  
**Youtube:** <https://www.youtube.com/channel/UC2bOj6MJuifjF-4AQPjL0sA>

*ACTIVIDADES DE FORMACIÓN DEL VOLUNTARIADO.* Cuando se habla de necesidad de recursos, es necesario resaltar uno de los más importantes “los voluntarios”. Esas personas que de manera altruista deciden donar su tiempo y su conocimiento para lograr que otra persona, en este caso los pacientes y sus familias, puedan tener una mejor calidad de vida. No solo se trata de contar con personas que estén dispuestas a ayudar en una actividad concreta, se trata de crear un grupo cohesionado que trabaje por un bien común, que esté dispuesto a formarse y a promover diversas actividades que redunden en la consecución de recursos para las familias. Desde la AEIASW se ha promovido esta actividad como una de las más importantes, se cuenta con un grupo de voluntarios (médicos, psicólogos, profesionales, estudiantes de enfermería, trabajadores sociales, vecinos y amigos de los miembros de la asociación, entre otros), que colaboran activamente en las diversas actividades promovidas por la asociación.

*PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN:* El fin último de investigar en este tipo de enfermedades es encontrar una cura, pero aunque esto no siempre es posible por lo menos en el corto plazo, las actividades en torno a la investigación permiten avanzar en el conocimiento de la enfermedad y en la creación de nuevos tratamientos y medicamentos que permitan detener o ralentizar el curso de la enfermedad, así como mejorar la calidad de vida de las familias. En la AEIASW existe una colaboración y un trabajo conjunto con el Equipo de Investigación Multidisciplinar Español del Síndrome de Wolfram, es por ese motivo, que trabajan conjunta y cohesionadamente en diversas actividades de promoción de la investigación en este síndrome, por ejemplo:

- Seguimiento bio-psico-social de los pacientes afectados por Síndrome de Wolfram.
- Valoraciones multidisciplinarias anuales por diferentes especialistas como son: endocrino, medicina interna, oftalmólogo, urólogo, medicina de familia, neurólogo, etc.
- Coordinación constante entre la investigadora que coordina el Equipo de investigación clínica del Síndrome de Wolfram Español e investigadores internacionales de Europa y EEUU de la misma patología, para establecer estrategias conjuntas respecto al SW. Esta relación continuada va a permitir dar inicio el primer ensayo clínico en España para los pacientes con SW.
- Búsqueda constante de recursos y vías de financiación para poner en marcha los ensayos clínicos y los proyectos a nivel básico, clínico y social, que se presentan en las diferentes convocatorias públicas y privadas.
- Asistencia a congresos sobre enfermedades raras y similares (nacionales e internacionales), así como publicación de artículos científicos y guías clínicas, que permitan poner en conocimiento de la comunidad científica, los datos y avances encontrados sobre el fenotipo clínico y curso evolutivo del SW.

*REUNIONES Y CONVENIOS.* Es muy importante que la administración y la sociedad en general conozcan las necesidades de las enfermedades minoritarias, el trabajo que se está realizando y el que es necesario desarrollar para una mejor atención de estas entidades. La baja prevalencia de estas enfermedades y en

concreto del Síndrome de Wolfram, hace que exista un marcado desinterés por financiar la investigación, el estudio, y las diversas necesidades psicosociales a las que se enfrentan.

La coordinadora del Equipo asiste a diversas reuniones a lo largo del año con los diferentes representantes gubernamentales a nivel autonómico y nacional, y con representantes de distintas entidades públicas y privadas con los que se han establecido convenios de colaboración. Es importante destacar la colaboración que existe con la Universidad de Almería dado que es primordial formar profesionales concienciados. Además se ha establecido otros acuerdos de interés como ONERO (Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares).

### *Aspectos importantes a intervenir y promover desde el área de Trabajo Social*

En una asociación que atiende a familias afectadas por una enfermedad tan discapacitante, crónica, degenerativa, hereditaria y con muy baja prevalencia, el trabajo social supone un ejercicio profesional que es de vital importancia. Se desempeñan de manera cotidiana funciones de comprensión, ayuda y apoyo a los pacientes y sus familias. Con esta intervención se pretende conseguir una normalización, recuperación y adaptación social. Con respeto y empatía se ayuda a otras personas a afrontar los problemas mediante la aceptación y la comprensión de los demás.

Desde las asociaciones, se brinda ayuda a pacientes y familias para enfrentarse a sus miedos, a sus preocupaciones y a encontrar el equilibrio ante esta nueva situación; En estas enfermedades es prioritaria la intervención biopsicosocial por lo que participaran los profesionales de distintas especialidades (psicólogos, médicos especialistas, fisioterapeutas...) pero es fundamental la visión del trabajador social en el abordaje de los problemas de salud complejos del individuo.

La relación del profesional en trabajo social con el usuario/a es un pilar clave de la intervención, es la puerta de acceso a toda la información y/o

utilización de recursos o servicios destinados a cubrir las demandas del mismo. Esta relación tiene que:

- Mostrar interés, dedicación y honestidad profesional.
- Respetar las opiniones, criterios y decisiones que los usuarios tomen sobre sí mismos, aunque no las compartan.
- Llegar a un consenso sobre el resultado previsible de la intervención.
- Hacer uso responsable de la información

Otra actividad importante del trabajador social en las asociaciones, es facilitar información y asesoramiento sobre los recursos y prestaciones en todos los ámbitos de la vida cotidiana: laboral, de vivienda, educación, ocio inclusivo, transporte, prestaciones económicas entre otras. Desde la AEIASW, se asesora a pacientes y familiares con ER sobre los distintos recursos y prestaciones a las que tienen acceso las familias afectadas por este Síndrome. Destacamos en este punto las más importantes:

#### *RECURSOS Y PRESTACIONES PARA LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD*

- Pensiones no contributivas de invalidez
- Movilidad y Compensación por Gastos de Transporte
- Prestación de servicios médico-sanitarios y farmacéuticos
- Asesoramiento en materia de accesibilidad universal
- Tarjeta de aparcamiento de vehículos para personas con movilidad reducida
- Tarjeta Dorada de transportes RENFE
- Servicio de interpretación de Lengua de Signos Española (LSE)
- Prestaciones económicas individuales
- Servicio de Protección jurídica y social de personas con capacidad limitada
- Servicios de apoyo social para personas con enfermedad mental
- Prestación por hijo a cargo
- Medidas para la conciliación entre la vida laboral y familiar

### *RECURSOS Y PRESTACIONES PARA PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA*

- Servicio de promoción de la autonomía personal y prevención de la situación de dependencia
- Teleasistencia
- Servicio de ayuda a domicilio
- Servicio de centro de día con terapia ocupacional
- Servicio de atención residencial
- Servicio de Formación y apoyo a las personas cuidadoras
- Servicio de atención diurna y nocturna para personas en situación de dependencia
- Servicio residencial para mayores de forma temporal
- Prestación económica vinculada al servicio para la atención de personas en situación de dependencia
- Prestación Económica para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales
- Prestación económica de asistencia personal

### *Algunas orientaciones desde el área psicológica para promover la Calidad de Vida*

En este apartado queremos proponerte ejercicios prácticos para que fomentes todas aquellas fortalezas psicológicas que te pueden ayudar a tener un afrontamiento de la enfermedad más funcional, y que vaya en pro de mejorar tu calidad de vida. Para ello, seguiremos el modelo de flexibilidad psicológica que se explicó en el capítulo tres.

Con este apartado solo queremos que clarifiques algunos conceptos que se explicaron anteriormente, y que puedas plantearte una manera diferente de afrontar el proceso de tener una enfermedad crónica.

Si en algún momento sientes que el malestar emocional es muy intenso o que necesitas hablar con alguien sobre lo que te ocurre, **no dudes en consultar a un profesional.**

### *EJERCICIO PARA PRACTICAR LA ACEPTACIÓN DE EMOCIONES*

Este ejercicio de la técnica conocida como Mindfulness (Association for Contextual Behavioral Science, s.f.), te permitirá por un momento conectar con tus verdaderas emociones. Permítete sentir las, da igual cuales sean: buenas o malas, agradables o desagradables... solo tienes que ser consciente de ellas y dejarlas estar, deja que pasen y mientras tanto respira, es importante estar en contacto contigo mismo, conocerte de verdad, sin juzgar tus pensamientos ni a ti mismo, solo déjalo estar...

Puedes hacerlo en compañía de alguien más (tus padres, tu pareja, tu cuidador...), la otra persona lee las instrucciones y tú lo vas realizando, y luego pueden intercambiarse...

*Te invito a que te sientes con tus pies apoyados en el piso y tu espalda derecha, y que cierres tus ojos o los fijes en un punto. Trae tu atención a tu respiración y obsérvala como si fueras un científico curioso que nunca ha visto la respiración antes... nota el aire mientras entra a través de tus fosas nasales...y baja hasta el fondo de tus pulmones... y nóotala mientras fluye hacia afuera nuevamente...*

*Nota el aire moviéndose dentro y fuera por tus fosas nasales... como es ligeramente más cálido cuando sale... y ligeramente más frío cuando entra... nota la sutil elevación y descenso de tus hombros... y la gentil elevación y descenso de tu tórax... y la calmada elevación y descenso de tu abdomen... fija tu atención en una de estas áreas, donde quiera que prefieras: en el aire entrando y saliendo por las fosas nasales, en la elevación y descenso de tu tórax, o en el abdomen...*

*Mantén tu atención en este punto, notando el movimiento -entrando y saliendo- de la respiración (pausa 20'') Sean cuales sean los*

*sentimientos, impulsos o sensaciones que surjan, ya sean placenteros o desagradables, amablemente reconócelos, como si saludaras con un movimiento de cabeza a personas que están pasando por tu calle... amablemente reconoce su presencia y déjalos estar... permíteles ir y venir a su antojo, y mantén tu atención en la respiración (pausa 20")...*

*Sean cuales sean los pensamientos, imágenes o recuerdos que surjan, confortables o incómodos, sólo reconócelos y permíteles estar... déjalos ir y venir a su antojo, y mantén tu atención en la respiración (pausa 20")...*

*De tanto en tanto, tu atención va a perderse cuando seas capturado por tus pensamientos. Cada vez que esto suceda, nota qué te ha distraído, y vuelve a traer tu atención a la respiración nuevamente (pausa 20") Sin importar qué tanto te vayas, sean cien o mil veces, tu meta es simplemente notar qué te ha distraído y volver a enfocarte en tu respiración...*

*Una y otra y otra vez, te vas a ir en tus pensamientos. Esto es normal, natural y les pasa a todos. Nuestras mentes naturalmente se distraen de lo que estamos haciendo. Cada vez que te des cuenta de que tu atención se ha ido, amablemente nota que se ha ido, nota qué te ha distraído, y regresa tu atención a la respiración (pausa 20"). Sin importar qué tan a menudo tu atención se vaya, amablemente reconoce que se ha ido, nota qué te ha distraído y vuelve a enfocarte en la respiración... y cuando estés listo, tráete a la habitación nuevamente y abre tus ojos.*

Ten en cuenta cuando hagas este ejercicio:

### **Permite que aparezcan tus sentimientos, tus emociones...**

Fíjate si tan solo puedes permitir que este sentimiento esté ahí. No tienes que quererlo ni desearlo... solo permitirlo... dejarlo permanecer... obsérvalo, respirar en él, ábrete en torno a él y permítele estar... Quizá sientas un impulso fuerte de luchar con eso o quitártelo. Si es así, solo nota el impulso sin actuar en

base a ese impulso... y continúa observando la sensación. No trates de librarte de eso ni de cambiarlo. Si cambia por sí mismo, está bien, si no, también está bien. La meta no es cambiarlo ni librarte de eso, la meta es solo permitirlo... dejarlo estar.

### **Objetivizar la situación**

Imagina que este sentimiento es un objeto. ¿Qué forma tiene? ¿Es líquido, sólido, gaseoso? ¿Se mueve o está inmóvil? ¿Qué color tiene? ¿Es transparente u opaco? Si pudieras tocar la superficie, ¿cómo se sentiría? ¿Húmeda o seca? ¿Suave o áspera? ¿Tibia o fría? ¿Dura o blanda? Observa este objeto con curiosidad, respira en él, y ábrete en torno a él... no te tiene que gustar, no lo tienes que querer, solo permitirlo... y notar que eres más grande que este objeto, sin importar que tan grande se vuelva, no puede ser más grande que tú.

### **Normalizar**

Este sentimiento te dice algunas cosas importantes... te dice que eres un ser humano con un corazón, te dice que te preocupas... te dice que hay cosas en la vida que te importan... y esto es lo que los seres humanos sienten cuando hay una brecha entre lo que quieren y lo que tienen... más grande es la brecha, más grande es el sentimiento...

Al finalizar este ejercicio, coge un lápiz y un papel y responde a estas preguntas:

1. ¿Cómo te sentiste con el ejercicio?
2. ¿Qué decía tu mente mientras hacías el ejercicio?
3. ¿Qué observaste tú?

Responder estas preguntas cada vez que realizas el ejercicio, te ayudará a ser consciente de tus emociones y pensamientos, te ayudará a entender que hay otras formas de afrontar las situaciones difíciles aparte de la evitación o de la lucha constante por cambiar lo que piensas y lo que sientes...

### ***EJERCICIO PARA PRACTICAR LA DEFUSIÓN COGNITIVA:***

Los siguientes ejercicios (Association for Contextual Behavioral Science, s.f.) son para practicar la capacidad que tienes de desligarte de tus pensamientos, entender que “no eres lo que piensas”, ¿recuerdas la metáfora del Tablero de Ajedrez? (p. 29). Poco a poco podrás ser consciente de que los pensamientos y las emociones vienen y van, no es necesario evitarlos, solo tomar perspectiva de que están ahí y qué como vienen pasaran, igual que el malestar que te generan, así entrenaras la flexibilidad de tu mente...

#### **“Estoy teniendo el pensamiento que...”**

*\*Pon el juicio negativo en una oración corta: “Soy X”, por ejemplo soy un perdedor, o no soy lo suficientemente inteligente.*

*\*Ahora fúndate con ese pensamiento durante 10 segundos. En otras palabras, enrédate en él y créelo tanto como puedas*

*\*Ahora silenciosamente reproduce el pensamiento agregando esta frase antes: “estoy teniendo el pensamiento...” Por ejemplo, estoy teniendo el pensamiento de que soy un perdedor.*

*\*Ahora vuelve a reproducirlo, pero esta vez agrega esta frase “Estoy notando que estoy teniendo el pensamiento...” Por ejemplo, estoy notando que estoy teniendo el pensamiento ‘soy un perdedor’”*

#### **“Pantalla de computadora”**

*\*Fusiónate con tu pensamiento negativo durante diez segundos*

- Ahora imagina una pantalla de computadora e imagina que tu pensamiento está escrito allí como texto común en negro.
- Ahora, con el ojo de tu mente, juega con el color. Míralo escrito en verde, azul, amarillo.
- Ahora, con tu imaginación, juega con la fuente. Ponlo en cursiva, en letras estilizadas, en letras infantiles
- Ahora ponlo nuevamente en texto en negro común nuevamente y esta vez juega con el formato. Junta las palabras, espácialas, ponlas verticalmente en la pantalla.

- Ahora ponlo nuevamente en texto en negro común y esta vez anima las palabras. Has que las palabras salten, o se ondulen como una oruga o giren en círculos.
- Ahora ponlos nuevamente en texto en negro común y esta vez imagina una pelotita de karaoke saltando de palabra en palabra, al ritmo del feliz cumpleaños

Ahora, coge un papel y un lápiz y responde las siguientes preguntas:

1. ¿Cómo te sentías cuando estabas fusionado con tu pensamiento antes de iniciar el ejercicio? ¿Si pudieses darle un número de 1 a 10, siendo 10 el máximo malestar que puedes sentir, de cuánto sería el malestar inicial?
2. ¿Cómo te sentiste cuando terminaste el ejercicio 1? ¿Sentías el mismo malestar que al principio? ¿Si pudieses darle un número de 1 a 10, siendo 10 el máximo malestar que puedes sentir, de cuánto sería el malestar después del ejercicio?
3. ¿Cómo te sentiste cuando terminaste el ejercicio 2? ¿Sentiste el mismo malestar que al principio? ¿Si pudieses darle un número de 1 a 10, siendo 10 el máximo malestar que puedes sentir, de cuánto sería el malestar después del ejercicio?

#### ***EJERCICIO PARA PRACTICAR LA CLARIFICACIÓN DE VALORES:***

(Adaptado de Hayes, Strosahl y Wilson, 2011; Wilson y Luciano, 2002)

A continuación debes escribir en la casilla de “*Descripción de la dirección Valiosa (valor)*”, lo que valoras con respecto a cada área. Si alguna de las áreas no consideras que sea importante para ti, déjala en blanco. Realizar este ejercicio te permitirá tener una aproximación de qué es lo realmente valioso en tu vida.

ÁREA	DESCRIPCIÓN DE LA DIRECCIÓN VALIOSA O VALOR
<i>Relaciones íntimas/Pareja</i>	
<i>Relaciones familiares</i>	
<i>Relaciones sociales</i>	
<i>Trabajo</i>	
<i>Educación y Formación</i>	
<i>Ocio</i>	
<i>Espiritualidad</i>	
<i>Salud/Bienestar Físico</i>	
<i>Otro</i>	

Cuando hayas terminado esta actividad, responde las siguientes preguntas:

1. ¿Fue fácil para ti identificar tus valores?
2. ¿Crees que estas realizando acciones que van encaminadas a vivir de acuerdo a tus valores?
3. ¿Qué actividades o acciones podrías hacer para trabajar en pro de esos valores?  
Responde esta pregunta según cada área.



## Bibliografía



- Afari, N., Ahumada S., Wright, L., Mostoufi, S., Golnari, G., Reis, V. y Cunco, J. (2014). Psychological trauma and functional somatic syndromes: A systematic review and meta-analysis. *Psychosomatic Medicine*, 76(2), 2-11.
- Albiol, S., Gomà-i-Freixanet, M., Valero, S., Vega, D. y Muro, A. (2014). Rasgos de Personalidad (ZKPQ) en pacientes con fibromialgia: un estudio de casos y controles. *Anales de Psicología*, 30(3), 937-943.
- Alzate, T. y Cánovas, P. (2012). *Estilos educativos parentales y obesidad infantil*. Tesis Doctoral. Universitat de Valencia.
- Arancibia, M. Behar, R., Marín, S. Inzunza, N. y Madrid, E. (2016). Funcionamiento psicosocial en pacientes agudos y crónicos no psiquiátricos en régimen hospitalario: depresión, alexitimia y falta de asertividad. *Revista Médica de Chile*, 144(11), 1424-1431.
- Association for Contextual Behavioral Science (ACBS) (Sin fecha). Ejercicios breves de USA. Recuperado de [https://contextualscience.org/ejercicios\\_breves\\_de\\_defusi\\_n](https://contextualscience.org/ejercicios_breves_de_defusi_n)
- Baeza-Velasco, C., Bulbena, A., Polanco-Carrasco, R., y Jaussaud, R. (2018). Cognitive, emotional, and behavioral considerations for chronic pain management in the Ehlers-Danlos syndrome hypermobility-type: a narrative review. *Disability and Rehabilitation*, 1464-5165. DOI: 10.1080/09638288.2017.1419294
- Banks, S. y Kerns, R. (1996). Explaining high rates of depression in chronic pain: a diathesis-stress framework. *Psychological Bulletin*, 119, 95-110.
- Barraca, J. (2011). ¿Aceptación o control mental? Terapias de aceptación y mindfulness frente a las técnicas cognitivo-conductuales para la eliminación de pensamientos intrusos. *Análisis y Modificación de Conducta*, 37(155), 43-63.
- Barrett, T., Bundey, S. y Macleod, A. (1995). Neurodegeneration and diabetes: UK nationwide study of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. *Lancet*, 346, 1458-63.
- Bastida, J. (Sin fecha). ¿Cuánto cuesta la vida con una enfermedad rara? Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=1265:icualto-cuesta-la-vida-con-una-enfermedad-rara>.
- Bravo, A., Hernández, M. y Rodríguez, M. (2017). *Terapia de Aceptación y Compromiso para la mejora de la adherencia terapéutica en hipertensión arterial: un diseño de caso único*. Trabajo fin de Master, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación. Universidad de Jaén.

- Bones, K., Forns, D. y Chamarro, A. (2009). Relación entre adherencia al tratamiento, clima familiar y estilos educativos. *Revista Interamericana de Psicología/Interamerican Journal of Psychology*, 43(2), 340-349.
- Botella, C. (2014). *Tratamientos Psicológicos y Salud Mental*. Castellón de la Plana: Publicacions de la Universitat Jaume I. España.
- Burke, A., Mathias, J. y Denson, L. (2015). Psychological functioning of people living with chronic pain: A meta-analytic review. *British Journal of Clinical Psychology*, 54, 345-346.
- Cárcamo, A., Santo, E., Benítez del Castillo, J. y Porta-Etessam, J. (2016). Descripción de una nueva mutación en una paciente con Síndrome de Wolfram. *Sociedad Española de Neurología*, 33(9), 561-628.
- Cervigón, A. y García, A. (2017). *Regulación emocional en la fibromialgia: Una revisión bibliográfica*. Trabajo Final de Grado en Psicología. Universitat Jaume I. Castellon.
- Cohen, J. y Biesecker, B. (2010) Quality of life in rare genetics conditions: A systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(5), 1136-56.
- Cortés, F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431.
- Coyne, L. y Wilson, K. (2004). The role of cognitive fusion in impaired parenting: An RFT analysis. *International Journal of Psychology and Psychological Therapy*, 4(3), 469-486.
- Écija, C. (2012). *Regulación emocional, afecto, variables cognitivas y bienestar psicológico. Análisis diferencial en mujeres con y sin fibromialgia*. Doctorado. Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Rey Juan Carlos.
- Edwards, R., Dworkin, R., Sullivan, M., Turk, D. y Wasan, A. (2016). The role of psychosocial processes in the development and maintenance of chronic pain. *The Journal of Pain*, 17(9), T70-T92.
- Esteban, G., García, M. y Duran, S. (2010). Análisis de la calidad de vida en los padres de pacientes con síndrome de Wolfram. *Salud (i) ciencia*, 15(5), 444-448
- Esteban, G., Ruano, M., Grandes, S. y Villar, K. (2013). Una familia con Síndrome de Wolfram. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 6(1), 54-57.
- Esteban, G. (2015). *Aproximación al tratamiento integral del síndrome de Wolfram*. El Ejido: Círculo Rojo.
- Esteban, G., Ruano, M. y Motero, I. (2015). Calidad de vida en familiares de pacientes con Síndrom de Wolfram. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*, 5(1), 89-97.

- Esteban, G. Ruiz, D., Ruiz, P., Vilches, A. y Martín, L. (2018, mayo). *Evaluación del Funcionamiento Ejecutivo en pacientes con el Síndrome de Wolfram y su relación con la calidad de vida*. Comunicación presentada en el II Congreso Iberoamericano de Neuropsicología y XIV Congreso de la Sociedad Andaluza de Neuropsicología. Claves para la Intervención Neuropsicológica. Almería, España.
- Esteban, G., Guerra de los Santos, J., Ruiz-Castañeda, D. y Coca, J.R (2020). *Impacto de la sobreprotección en la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras - Síndrome de Wolfram* (pendiente).
- Esteban, G., Coca, J.R, Guerra de los Santos, J. y Ruiz-Castañeda, D. (2018). *Calidad de vida y su relación con el desajuste psicológico en pacientes con el Síndrome de Wolfram y sus cuidadores* (pendiente).
- Eurordis Rare Disease Europe (2014). ¿Qué es un medicamento huérfano? Recuperado de <https://www.eurordis.org/es/medicamentos-hu%C3%A9rfanos>
- FEDER (2009). Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio I. (C. M. Social, Ed.) Recuperado el 1 de Diciembre de 2014, de [http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio\\_ENSERio.pdf](http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio_ENSERio.pdf)
- Ferrans, C. y Power, M. (1992). Evaluación psicométrica del Índice de Calidad de Vida. *Research in Nursing & Health*, 15(1), 29-38.
- Ferre, A. (2015). Síndrome de fatiga crónica y los trastornos del sueño: relaciones clínicas y dificultades diagnósticas. *Neurología*. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.11.019>
- Fernández, M. y Grau, C. (2014). Necesidades educativas, asistenciales y sociales especiales de los niños con enfermedades minoritarias: propuestas para una atención interdisciplinar. *Revista de Educación Inclusiva*, 7(3), 97-124.
- Flujas-Contreras, J. y Gómez, I. (2018). Improving flexible parenting with acceptance and commitment therapy: A case study. *Journal of Contextual Behavior Science*, 8, 29-35
- Fuentes, M., García, F., Gracia, E., y Alarcón, A. (2015). Los estilos parentales de socialización y el ajuste psicológico. Un estudio con adolescentes españoles. *Revista de Psicodidáctica*, 20(1), 117-138.
- García del Castillo, J., García del Castillo, A., López-Sánchez, C y Días, P. (2016). Conceptualización teórica de la resiliencia psicosocial y su relación con la salud. *Health and Addictions*, 16(1), 59-68.

- Garín, M., Elbert, A., Ruiz, M., Bacigalupo, M., Lando, I., Ferrari N., González, C. (2008). Evaluación en pacientes con Diabetes tipo 1 del nivel de alexitimia y su asociación con el grado de control metabólico. *Revista ALAD Asociación Latinoamericana de Diabetes*, 16(3), 88-92.
- Gatchel, R., Peng, Y., Peters, M., Fuchs, P. y Turk, D. (2007). The biopsychosocial approach to chronic pain: scientific advances and future directions. *Psychological Bulletin*, 133, 581-624.
- Gilanders, D., Bolderston, H., Bond, F. Dempster, M., Flaxman, P., Campbell, L. et al. (2014). The development and initial validation of the cognitive fusion questionnaire. *Behaviour Therapy*, 45, 83-101
- Gol, J. y Pi, G. (2018). *Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España*. Madrid, España: Fundación Gaspar Casal.
- González-Meneses, A., Benavides, J., Fernández de la Mota, E., Fernández, R., García, A., García, P., et al. (2007). *Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras: 2008-2012*. Sevilla: Junta de Andalucía - Consejería de Salud.
- Greenen, R., Van Ooijen-van der Linden, L., Lumley, M.A., Bijlsma, J.W.J. y van Middendorp, H. (2012). The match-mismatch model of emotion processing styles and emotion regulation strategies in fibromyalgia. *Journal of Psychosomatic Research*, 72, 45-50
- Gross, J. (1998). The Emerging Field of Emotion Regulation: An Integrative Review. *Review of General Psychology*, 2(3), 271-299.
- Gurrero, J. y Sánchez, J. (2015). Factores protectores, estilos de vida saludable y riesgo cardiovascular. *Psicología y Salud*, 25(1), 57-71.
- Gutiérrez, A. (2016). *Enfermedades Raras y Psicología: Un paso más hacia la esperanza*. Obtenido de <https://www.psicomemorias.com/enfermedades-raras-psicologia-paso-mas-hacia-la-esperanza/>
- Greco, L., Lambert, W. y Baer, R. (2008). Psychological inflexibility in childhood and adolescence: development and evaluation of the Avoidance and Fusion Questionnaire for Youth. *Psychological Assessment*, 20(2), 93-102
- Hayes, S. Strosahl, K., y Wilson, K. (2011). *Acceptance and commitment therapy: The process and practice of mindful change*. New York: Guilfor Press.
- Hayes, S., Wilson, K., Gifford, E., Follette, V. y Strosahl, K. (1996). Experiential avoidance and behavioral disorders: A functional dimensional approach to diagnosis and treatment. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 64(6), 1152-1168.

- Hildebrandt, M. y Hayes, S. (2012). The contributing role of negative affectivity and experiential avoidance to increased cardiovascular risk. *Social and Personality Psychology Compass*, 6(8), 551-565.
- Jensen, M., Turner, J. y Romano, J. (2007). Changes after multidisciplinary pain treatment in patient pain and coping are associated with concurrent changes in patient functioning. *Pain*, 131, 38-47.
- Jiménez, M. (2010). *Estilos Educativos Parentales y su implicación en diferentes trastornos*. En <http://www.juntadeandalucia.es/educacion/webportal/ishare-servlet/content/bfbb12cc-abc8-489e-8876-dd5de0551052>
- Kritzas, N., y Grobler, A. (2005). The relationship between perceived parenting styles and resilience during adolescence. *Journal of Child and Adolescent Mental Health*, 17, 1-12.
- Lautenbacher, S., Kundermann, B. y Krieg, J. (2006). Sleep deprivation and pain perception. *Sleep Medicine Reviews*, 10, 357-369.
- Lindahl, Norberg, A., Pöder, U. y von Essen, L. (2011). Early avoidance of disease –and treatment- related distress predicts post-traumatic stress in parents of children with cancer. *European Journal of Oncology Nursing*, 15(1), 80-84.
- Lundman, B., Strandberg, G., Eisemann, M., Gustfson, A. y Brulin, C. (2007). Psychometric properties of the Swedish version of the Resilience Scale. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 21, 229-237.
- Linton, S. y Shaw, W. (2011). Impact of psychological factors in the experience of pain. *Physical Therapy*, 91, 700-711.
- Martínez-Barranco, M. y Rodríguez-Valverde, M. (2015). *Flexibilidad psicológica y dolor crónico: una revisión de la literatura*. Trabajo Fin de Grado, Universidad de Jaén.
- Mayoral, E. y Ceballos, E. (2010). *Guía técnica para grupos de afectados y asociaciones. Ámbito social y psicológico*. Badajoz, España: FEDER.
- Miró, J. (2003). *Dolor crónico: procedimientos de evaluación e intervención psicológica*. Bilbao: Desclée de Brouwer.
- Moreno, I., Antequera, R., Aires, M., Colado, S. y Díaz, S. (2008). Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia. *Apuntes de Psicología*, 26(2), 349-360.
- Muslow, G. (2008). Desarrollo emocional: impacto en el desarrollo humano. *Educacao Porto Alegre*, 31(1), 61-65.

- Newcomb, K., Mineka, S., Zinbarg, R. y Griffith, J. (2007). Perceived Family Environment and Symptoms of Emotional Disorders: The Role of Perceived Control, Attributional Style, and Attachment. *Cognition Therapy Research*, 31, 419-436.
- O'Brien, E., Waxenberg, L., Atchison, J., Gremillion, H., Staud, R., McCrae, C., Robinson, M. (2011) Intraindividual variability in daily sleep and pain ratings among chronic pain patients. Bidirectional association and the role of negative mood. *The Clinical Journal of Pain*, 27, 425-433.
- Onen, S., Alloui, A., Gross, A., Eschallier, A., Dubray, C. (2001). The effects of total sleep deprivation, selective sleep interruption and sleep recovery on pain tolerance thresholds in healthy subjects. *Journal of Sleep Research*, 10, 35-42.
- Páez, M., Luciano, C. y Gutierrez, O. (2005) Aplicación de la terapia de Aceptación y Compromiso (ACT) en el tratamiento de problemas psicológicos asociados al cáncer. *Psicooncología*, 2(1), 49-70.
- Páez, M., Gutiérrez, O., Valdivia, S. y Luciano, C. (2006). Terapia de aceptación y compromiso (ACT) y la importancia de los valores personales en el contexto de la terapia psicológica. *International Journal of Psychology and Psychological Therapy*, 6(1), 1-20.
- Palomar, J. y Gómez, N. (2010). Desarrollo de una escala de medición de la resiliencia con mexicanos. *Revista Interdisciplinaria*, 27(1), 7-22.
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134(4), 161-168.
- Park, N., Peterson, C. y Sun, J. (2013). La psicología positiva: investigación y aplicaciones. *Terapia Psicológica*, 31(1), 11-19.
- Pincus, T., Burton, A. y Vogel, S., *et al.* (2002). A systematic review of psychological factors as predictors of chronicity/disability in prospective cohorts of low back pain. *Spine*.
- Porro, M., Andrés, M. y Rodríguez-Espinola, S. (2012). Regulación emocional y cáncer: utilización diferencial de la expresión emocional en pacientes oncológicos. *Avances en Psicología Latinoamericana*, 30(2), 341-355.
- Posada M., Martín - Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A. y Abaitua, I. (2008). Enfermedades Raras. Concepto, epidemiología, y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20.
- Puente-Ferreras, A. Barahona-Gomariz, M. y Fernandez-Lozano, M. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia*, 9(1), 11-23.

- Quesada, A., Justicia, M., Romero, M. y García, M. (2014) La enfermedad crónica infantil. Repercusiones emocionales en el paciente y en la familia. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 1(4), 569-576.
- Quiceno, J. y Vinaccia, S. (2011). Resiliencia: Perspectiva desde la enfermedad crónica en población adulta. *Pensamiento Psicológico*, 9(17), 69-82.
- Romero-Moreno, R., Márquez-Gonzales, M., Losada A., Gillanders, D., y Fernández-Fernández, V. (2014) Cognitive fusión in dementia caregiving: psychometric properties of the Spanish versión of the Cognitive Fusion Questionnaire. *Psychology Conductual*, 22, 115-30.
- Romero-Moreno, R., Márquez-González, M., Losada, A., Fernández-Fernández, V. y Nogales-González, C. (2015). Rumiación y fusión cognitiva en el cuidado familiar de personas con demencia. *Revista Española de Geriátria y Gerontología*, 50(5), 216-222.
- Ruiz, M. y Baca, E. (1993). Design and validation of the "Quality of Life Questionnaire" ("Cuestionario de Calidad de Vida", CCV): A generic health-related perceived quality of life instrument. *European Journal of Psychological Assessment*, 9(1), 19-32.
- Ruiz, B., Delgado, C., Cruz, J., Vasermanas, D., Gutiérrez, A., Mayoral, E., Motero, I. y Ceballos, E. (2009) *Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras*. Sevilla, España. FEDER.
- Samwel, H., Evers, A., Crul, B. y Kraaimaat, F. (2006). The role of helplessness, fear of pain, and passive pain-coping in chronic pain patients. *The Clinical Journal of Pain*, 22(3):245-251.
- Seco, O. y Ruiz, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prima Social*, (17), 373-395.
- Smith, B., Dalen, J., Wiggins, K., Tooley, E., Christopher, P. y Bernard, J. (2008). The Brief Resilience Scale: Assessing the ability to bounce back. *International Journal of Behavioral Medicine*, 15, 194-200.
- Turk, D. (1996) Biopsychosocial perspective on chronic pain. En: Gatchel RJ, Turk DC, editores. *Biopsychosocial perspective on chronic pain*. New York (NY): Guilford Press, 3-32.
- Turk, D., Fillingim, R., Ohrbach, R. y Patel, K. (2016). Assesment of psychosocial and functional impact of chronic. *Pain*, 17(9), 21-49
- Truyols, M., Pérez, J., Medinas, M. y Palmer, A. (2008). Aspectos psicológicos relevantes en el estudio y tratamiento del dolor crónico. *Clínica y Salud*, 19(3), 295-320.

- Urano, F. (2016) Wolfram Syndrome: Diagnosis, Management, and Treatment. *Current Diabetes Report*, 16(6). <https://doi.org/10.1007/s11892-015-0702-6>.
- Vallejo, M.A. (2000). Emociones y dolor. *Revista de la Sociedad Española de Dolor*, 7, 3-5.
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., y Metcalfe, A. (2016). Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *International Journal of Nursing Studies*, 62, 44-59. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007>
- Wilson, K. y Luciano, C. (2002). *Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT). Un tratamiento conductual orientado a los valores*. Madrid, España. Ed. Pirámide.
- Whittingham, K. (2014). Parenting in context. *Journal of Contextual Behavioral Science*, 3(3), 212-215.
- Zurriaga, O., Martínez, C., Arizo, V., Sánchez, MJ., Ramos, JM. *et al.* (2006). Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Revista Española de Salud Pública*, 80(3), 249-257.





Anexos



## ANEXO 1

### CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA PARA ADULTOS AFECTADOS O SUS FAMILIARES (CCV)

**Autores:** Ruiz, M. y Baca, E. (1993)

**Nombre :**

**Apellidos:**

**Número de Identificación:**

**Edad:**

**Sexo:**

**Diagnóstico:** Síndrome de Wolfram/Familiar de afectado por Síndrome de Wolfram

**Fecha:**

A continuación se presentan una serie de preguntas que hacen referencia a diversos aspectos relacionados con la vida cotidiana. En cada pregunta rodee con un círculo aquel número que refleje mejor su situación en este momento

**(1: Nada, 2: Poco, 3: Algo, 4: Bastante, 5: Mucho).**

- |   |           |
|---|-----------|
| 1. ¿Disfruta Vd. con el trabajo/estudio que realiza?                                    | 1 2 3 4 5 |
| 2. ¿Está Vd. contento con la manera en que realiza su trabajo?                          | 1 2 3 4 5 |
| 3. ¿Le deja el trabajo suficiente tiempo libre para otras cosas que desea hacer?        | 1 2 3 4 5 |
| 4. ¿Está Vd. contento con su ambiente de trabajo?                                       | 1 2 3 4 5 |
| 5. ¿Le impiden los problemas o preocupaciones del trabajo disfrutar de su tiempo libre? | 1 2 3 4 5 |
| 6. ¿Termina Vd. su jornada laboral tan cansado que sólo le apetece descansar?           | 1 2 3 4 5 |
| 7. ¿El trabajo que Vd. hace le provoca un permanente estado de tensión?                 | 1 2 3 4 5 |
| 8. ¿Le desborda en su actualidad el trabajo?  | 1 2 3 4 5 |
| 9. ¿Se siente Vd. con buena salud?  | 1 2 3 4 5 |
| 10. ¿Se siente Vd. con la suficiente energía para hacer su vida diaria?                 | 1 2 3 4 5 |
| 11. ¿Se siente fracasado?   | 1 2 3 4 5 |

12. ¿Se siente Vd. inquieto o angustiado?	1 2 3 4 5
13. ¿Tiene Vd. preocupaciones que le impiden o dificultan descansar o dormir?	1 2 3 4 5
14. ¿Tiene Vd. insomnio o dificultades importantes para conciliar el sueño?	1 2 3 4 5
15. ¿Se siente Vd. cansado la mayor parte del día?	1 2 3 4 5
16. ¿Está Vd. satisfecho con su estado actual de salud?	1 2 3 4 5
17. ¿Cree Vd. que va alcanzando lo que se propone en la vida?	1 2 3 4 5
18. ¿Cree Vd. que la vida le va dando lo que espera?	1 2 3 4 5
19. ¿Se siente capaz de conseguir la mayoría de las cosas que desea?	1 2 3 4 5
20. ¿Mantiene Vd. relaciones satisfactorias con las personas con las que convive?	1 2 3 4 5
21. ¿Siente Vd. que le quieren las personas que le importan?	1 2 3 4 5
22. ¿Tiene Vd. buenas relaciones con su familia?	1 2 3 4 5
23. ¿Tiene Vd. amigos con los que contar en caso necesario?	1 2 3 4 5
24. ¿Cree Vd. que tiene a quien recurrir cuando necesita compañía o el apoyo de alguien?	1 2 3 4 5
25. ¿Desearía Vd. tener relaciones sexuales más satisfactorias o, si no tiene relaciones, le gustaría tenerlas?	1 2 3 4 5
26. ¿Tiene Vd. con quién compartir su tiempo libre y sus aficiones?	1 2 3 4 5
27. ¿Está Vd. satisfecho con los amigos que tiene?	1 2 3 4 5
28. ¿Le satisface la vida social que hace?	1 2 3 4 5
29. ¿Tiene Vd. tiempo suficiente para relajarse y distraerse cada día?	1 2 3 4 5
30. ¿Tiene Vd. posibilidades de desarrollar sus aficiones (tiempo, dinero, etc.)?	1 2 3 4 5
31. ¿Considera Vd. agradable la vida que tiene?	1 2 3 4 5
32. ¿Considera Vd. interesante la vida que lleva?	1 2 3 4 5
33. ¿Está Vd. satisfecho con la vida que hace?	1 2 3 4 5
34. ¿Está Vd. satisfecho con el dinero de que dispone?	1 2 3 4 5
35. ¿Está satisfecho con su forma de ser?	1 2 3 4 5

**(Sólo contestar personas con pareja)**

- |   |           |
|---|-----------|
| 36. ¿Está Vd. satisfecho con su pareja?                           | 1 2 3 4 5 |
| 37. ¿Le atrae físicamente su pareja?                              | 1 2 3 4 5 |
| 38. ¿Le satisface su pareja sus deseos y necesidades sexuales?    | 1 2 3 4 5 |
| 39. ¿Está satisfecho con la familia que tiene (pareja y/o hijos)? | 1 2 3 4 5 |

**CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA PARA NIÑOS  
AFECTADOS O SUS FAMILIARES (CCV)**

**Autores:** Ruíz, M. y Baca, E. (1993)

**Nombre :**

**Apellidos:**

**Número de Identificación:**

**Edad:**

**Sexo:**

**Diagnóstico:** Síndrome de Wolfram

**Fecha:**

A continuación se presentan una serie de preguntas que hacen referencia a diversos aspectos relacionados con la vida cotidiana. En cada pregunta rodee con un círculo aquel número que refleje mejor su situación en este momento

**(1: Nada, 2: Poco, 3: Algo, 4: Bastante, 5: Mucho).**

- |   |           |
|---|-----------|
| 1. ¿Te gusta ir al colegio?   | 1 2 3 4 5 |
| 2. ¿Estás contento con la forma en que realizas tus tareas escolares?   | 1 2 3 4 5 |
| 3. ¿Te dejan tus tareas escolares o deberes para casa suficiente tiempo libre para divertirte?  | 1 2 3 4 5 |
| 4. ¿Te encuentras a gusto con tus compañeros de colegio y tus profesores?   | 1 2 3 4 5 |
| 5. ¿Te impiden los problemas que has tenido en el colegio (Discusión con compañeros o profesores, incapacidad) hacer las tareas escolares con la misma facilidad que otros niños? | 1 2 3 4 5 |
| 6. ¿Terminas tu jornada escolar tan cansado que sólo te apetece descansar?  | 1 2 3 4 5 |
| 7. ¿Tus requerimientos escolares te provocan un permanente estado de nerviosismo, inquietud?  | 1 2 3 4 5 |
| 8. ¿Te desbordan en la actualidad las tareas que tienes que realizar en tu colegio?   | 1 2 3 4 5 |
| 9. ¿Te sientes con buena salud?   | 1 2 3 4 5 |
| 10. ¿Te sientes con la suficiente energía para hacer tu vida diaria?  | 1 2 3 4 5 |

11. ¿Te sientes fracasado?	1 2 3 4 5
12. ¿Te sientes inquieto o angustiado?	1 2 3 4 5
13. ¿Tienes preocupaciones que te impiden o dificultan descansar o dormir?	1 2 3 4 5
14. ¿Tienes insomnio o dificultades importantes para conciliar el sueño?	1 2 3 4 5
15. ¿Te sientes cansado la mayor parte del día?	1 2 3 4 5
16. ¿Estás satisfecho con tu estado actual de salud?	1 2 3 4 5
17. ¿Crees que vas alcanzando lo que se propones en la vida?	1 2 3 4 5
18. ¿Crees que la vida le va dando lo que espera?	1 2 3 4 5
19. ¿Te sientes capaz de conseguir la mayoría de las cosas que desea?	1 2 3 4 5
20. ¿Te encuentras a gusto con las personas con las que convives?	1 2 3 4 5
21. ¿Sientes que te quieren las personas que te importan?	1 2 3 4 5
22. ¿Te encuentras a gusto con tu familia?	1 2 3 4 5
23. ¿Tienes amigos con los que contar en caso necesario?	1 2 3 4 5
24. ¿Crees que tienes a quien recurrir cuando necesitas compañía o el apoyo de alguien?	1 2 3 4 5
25. ¿Desearías tener relaciones sexuales más satisfactorias o, si no tienes relaciones, le gustaría tenerlas?	1 2 3 4 5
26. ¿Tienes con quién compartir tu tiempo libre y sus aficiones?	1 2 3 4 5
27. ¿Estás satisfecho con los amigos que tienes?	1 2 3 4 5
28. ¿Te satisface la vida social que haces?	1 2 3 4 5
29. ¿Tienes tiempo suficiente para relajarte y distraerte cada día?	1 2 3 4 5
30. ¿Tienes posibilidades de desarrollar tus aficiones (tiempo, dinero, etc.)?	1 2 3 4 5
31. ¿Consideras agradable la vida que tienes?	1 2 3 4 5
32. ¿Consideras interesante la vida que llevas?	1 2 3 4 5
33. ¿Estás satisfecho con la vida que haces?	1 2 3 4 5
34. ¿Estás satisfecho con el dinero de que dispones?	1 2 3 4 5
35. ¿Estás satisfecho con tu forma de ser?	1 2 3 4 5

### **Claves de corrección del cuestionario**

Invertir los ítems: 5, 6, 7, 8, 11, 12, 13, 14, 15 y 25. (1=5) (2=4) (3=3) (4=2) (5=1).

La puntuación de cada una de las cuatro escalas del cuestionario se obtiene al sumar las puntuaciones directas en los siguientes ítems:

#### **1. Apoyo social**

Personas con pareja (total 13 ítems): 20+21+22+23+24+25+26+27+28+36+37+38+39

Personas sin pareja (total 9 ítems): 20+21+22+23+24+25+26+27+28

Cuando se trabaje con muestras mixtas de personas con pareja y sin pareja es aconsejable utilizar la escala de persona sin pareja porque si no es así, la puntuación total de apoyo social y en calidad de vida global resultaría engañosa, ya que las personas sin pareja obtendrían menor puntuación puesto que habrían contestado a menos ítems (cuatro).

#### **2. Satisfacción general**

Para todas las personas con y sin pareja. (Total 13 ítems):

1+2+4+11+17+18+19+30+31+32+33+34+35.

#### **3. Bienestar físico/psíquico**

Para todas las personas con y sin pareja. (Total 7 ítems):

9+10+12+13+14+15+16.

#### **4. Ausencia de sobrecarga laboral/tiempo libre**

Para todas las personas con y sin pareja. (Total 6 ítems): 3+5+6+7+8+29.

#### **5. Calidad de vida global**

Suma de las 4 escalas.

## ANEXO 2

### ENTREVISTA ESTRUCTURADA

#### 1.- Datos de identificación del paciente y socioeconómicos

Nº de identificación (no rellenar):	_____
Fecha de nacimiento del afectado:	___/___/___
Fecha de nacimiento de la madre:	___/___/___
Sexo:	Masculino _____ Femenino _____
Parto gemelar:	Si___ No___
Gemelo número:	_____
¿A que edad empezó a manifestarse el síndrome de Wolfram?	_____
¿A que edad fue diagnosticado de síndrome de Wolfram?	_____
¿Tiene algún familiar que padezca el síndrome de Wolfram?	Si___ No___
¿Ha habido miembros en la familia que han fallecido con síndrome de Wolfram?	Si___ No___
¿Quién le está tratando?	
Endocrinólogo _____ Nefrólogo _____ Internista _____ Neurólogo _____ Médico de familia _____ Ninguno _____ Otro (indicar) _____	
¿En que hospital le visitan habitualmente?	_____
¿Que tratamiento sigue habitualmente?	_____
¿Tienes concedido el certificado de minusvalía por el inserso o similar?	Si___ No___
¿Qué grado de minusvalía posees? (en porcentaje)	_____
¿Tiene una invalidez a causa de su enfermedad?	Si___ No___
¿Percibes alguna pensión contributiva?	
Incapacidad laboral transitoria _____ Invalidez _____ Pensión orfandad _____ No percibo ninguna _____	

Si percibe ayuda de alguna otra institución privada, indique, el nombre de la misma y el tipo de ayuda que percibe:	_____
Ingresos familiares:	
Menos de 600 Euros ____ 600—1000 Euros ____	
1000—1500 Euros ____ 1500— más ____	

<b>2.- Datos educativos y/o laborales</b>	
¿Estudias?	Si ____ No ____
Nivel de escolarización:	
Primaria	
Secundaria	
Formación profesional	
Diplomado	
Licenciado	
Otros	
Rendimiento académico actual:	Alto ____ Medio ____ Bajo ____
¿Tus profesores conocen/conocían que padeces el síndrome de Wolfram?:	
Todos	
Alguno	
Ninguno	
¿Se informó de manera oficial y con apoyo de textos a la dirección del centro de estudios?	Si ____ No ____
¿Tus compañeros saben/sabían que padeces el síndrome de Wolfram?:	Si ____ No ____
¿Tus compañeros saben/sabían en que consiste el síndrome de Wolfram?:	Si ____ No ____
¿Tienes o has tenido algún problema con tus compañeros debido al síndrome de Wolfram? (rechazo, se meten contigo, etc.):	Si ____ No ____
Otros problemas en el centro de estudios debidos al síndrome de Wolfram:	
Con padres de alumnos ____ Con profesores ____	
Con otras personas ____ Con ninguno ____	
¿Trabajas?	Si ____ No ____
¿Trabajas fuera de casa?	Si ____ No ____

¿Tienes contrato de trabajo?	Si ___ No ___
¿En qué trabajas?:	
Trabajador por cuenta propia ___	
Agricultor ___	
Autónomos/empresarios con 5 empleados o menos ___	
Empresario con más de 5 empleados ___	
Trabajador por cuenta ajena ___	
Directivo con 5 subordinados o menos ___	
Directivo con 6 subordinados o más ___	
Mando intermedio ___	
Empleado con trabajo fuera de oficina y obreros cualificados ___	
Trabajador manual no cualificado ___	
Otras ___	
¿En tu trabajo tus superiores saben que tienes el síndrome de Wolfram?:	
¿Tus superiores conocen en qué consiste la enfermedad?:	Sí ___ No ___
¿Cuántas veces faltas al trabajo al año debido a tu enfermedad?:	(media en días) ___
¿Has tenido dificultades a la hora de encontrar un trabajo debido a que padeces el síndrome de Wolfram?:	Si ___ No ___
¿Estas informado de los derechos de acceso al empleo para personas con discapacidad física?	Si ___ No ___
¿Necesita alguna ayuda externa para su desenvolvimiento de la vida diaria?:	
Ayuda económica ___ Ayuda social ___ Otro tipo de ayuda ___	
¿Dispone ya de algún tipo de ayuda? :	
Ayuda económica ___ Ayuda social ___ Otro tipo de ayuda ___	

<b>3.- Afectados</b>	
En lo que respecta al tratamiento, contestar a las siguientes preguntas:	
<b>Insulina:</b>	
¿Cuántas veces al día debes inyectártela?	_____
¿Con que frecuencia cumples el número de tomas diarias?	
Siempre ___ Nunca ___ Casi siempre ___ Casi nunca ___	
¿Con que frecuencia cumples la cantidad de cada toma?	
Siempre ___ Nunca ___ Casi siempre ___ Casi nunca ___	

¿Causas problemas a la hora de hacerlo?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Con que frecuencia los causas?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
<b>Desmopresina:</b>	
¿Cuantas veces al día debes de ingerirla?	_____
¿Con qué frecuencia cumples el número de tomas diarias?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Con qué frecuencia cumples la cantidad de cada toma?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Causas problemas a la hora de hacerlo?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Con que frecuencia los causas?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
<b>Hormonas sexuales:</b>	
¿Cuantas veces al mes te deben ser administradas?	
¿Con qué frecuencia cumples el número de administraciones aconsejadas?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Con qué frecuencia cumples la cantidad de cada administración?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Causas problemas a la hora de hacerlo?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
¿Con qué frecuencia los causas?	
Siempre _____ Nunca _____ Casi siempre _____ Casi nunca _____	
<b>Sondaje:</b>	
¿Es permanente?	
<b>Prótesis auditivas:</b>	
¿Las utilizas?	
¿Las necesitas?	
<b>Gafas:</b>	
¿Las utilizas?	
¿Las necesitas?	

<b>Bastón:</b>	
¿Lo utilizas?	
¿Lo necesitas?	
¿Hay que recordarte con frecuencia que cumplas tu tratamiento?	Sí___ No___
¿Con qué frecuencia?	
Varias veces al día Todos los días Casi todos los días Una vez a la semana	
¿Te causa problemas seguir el tratamiento fuera de casa?	Sí___ No___
¿Que problemas? :	
Me da vergüenza Se me olvida llevármelo Otros problemas	
¿Tienes falta de apetito?	Sí___ No___
¿Con qué frecuencia?	
En todas las comidas Todos los días pero no todas las comidas Casi todos los días Una vez a la semana Una vez cada dos semanas Cuando tengo febrícula/ fiebre	
¿Normalmente tienen que insistirte mucho para que comas?	Sí___ No___
¿Tienes problemas para conciliar el sueño?	Sí___ No___
¿Te despiertas por la noche?	Sí___ No___
¿Te despiertas por la noche y no puedes volver a conciliar el sueño?	Sí___ No___
¿Te pasas la mayor parte de la noche despierto?	Sí___ No___
¿Te sientes cansado durante el día?	Sí___ No___
¿Te causa ansiedad el no dormir bien?	Sí___ No___
¿Tomas algún medicamento para dormir bien?	Sí___ No___

<b>4.- Familia</b>	
¿Crees que tus padres te protegen demasiado debido a tu enfermedad?	Sí___ No___
¿Hacen tus padres tareas de tu tratamiento que tú por tu edad y condiciones, podrías hacer su ayuda? (Preparar las medicinas, inyectarte la insulina...)	Sí___ No___
¿Hacen tus padres tareas que no son de tu tratamiento y que tu por tu edad y condiciones, podrías hacer sin su ayuda? (tareas de tus estudios, tareas del hogar, etc.)	Sí___ No___
¿Tienes hermanos?	Sí___ No___
¿Tienes algún otro hermano afectado?	Sí___ No___
¿Cuántos hermanos tienes y qué edades tienen?	Nº__ Edades__
¿Tus hermanos conocen igual que tú o tus padres la enfermedad y el tratamiento que tienes que seguir? todos___ alguno___ ninguno___	Sí___ No___
¿Hablas con ellos de tus síntomas, preocupaciones, etc., respecto a la enfermedad?	Sí___ No___
¿Te sientes apoyado por tus padres?	Sí___ No___
¿Te sientes apoyado por tus hermanos?	Sí___ No___
¿Crees que pueden estar celosos por requerir tu más atención por parte de todos? (contestar sólo si tus hermanos no están afectados)	Sí___ No___
¿Recibes algún trato especial respecto a tus hermanos (por ejemplo no realizar tareas de casa) por tu enfermedad? (contestar sólo si tus hermanos no están afectados)	Sí___ No___
¿El resto de tu familia conoce en que consiste el síndrome de Wolfram?	Sí___ No___
¿En la familia cuando se habla de la enfermedad se crea tensión entre padres e hijos?	Sí___ No___
¿Dónde vives actualmente? Domicilio familiar Domicilio paterno Domicilio materno Independizado En institución acogida	
En caso de que te hayas independizado, ¿vives solo?	Sí___ No___

<b>5.- Pareja</b>	
¿Tienes pareja?	Sí___ No___
¿Tu pareja sabe que padeces la enfermedad de Wolfram?	Sí___ No___
¿Tu pareja sabe en qué consiste el síndrome de Wolfram?	Sí___ No___
¿Podéis hablar tranquilamente de cómo te encuentras, tus síntomas, etc.?	Sí___ No___
¿Se implica en el tratamiento?	Sí___ No___
¿Tu enfermedad os impide hacer alguna actividad conjunta?	Sí___ No___
En caso afirmativo ¿influye esto negativamente en vuestra relación de pareja?	Sí___ No___

<b>6.- Autoconcepto</b>	
En la actualidad en tu vida diaria:	
Has llegado a un equilibrio con tu enfermedad en la que te cuidas y controlas pero sin que te agobie?	Sí___ No___
¿Tu enfermedad te desborda y te sientes incapaz de controlarla?	Sí___ No___
¿Te impide tu enfermedad hacer planes a largo plazo porque no sabes como te puedes encontrar?	Sí___ No___
¿Te asusta el futuro?	Sí___ No___
¿Te sientes realizado?	Sí___ No___
Aunque a veces no puedes hacer cosas que habías planeado ¿sigues planeando cosas con ilusión?	Sí___ No___
¿Te cuesta relacionarte con otras personas por temor a que se den cuenta que padeces la enfermedad?	Sí___ No___
¿Te cuesta llevarte bien con la gente?	Sí___ No___
¿Te notas irritable con frecuencia?	Sí___ No___
¿Te sientes preocupado constantemente por tu salud?	Sí___ No___
¿Ha tenido que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas, por algún problema emocional?	Sí___ No___
¿Los días se te hacen interminables?	Sí___ No___

<b>7.- Dependencia</b>	
¿Tienes necesidad de vivir con otros?	Sí___ No___
¿Necesitas viajar en compañía?	Sí___ No___
¿Tienes necesidad de ayuda en el manejo del dinero?	Sí___ No___

<b>8.- Apoyo Social</b>	
Recibo visitas de mis amigos y familiares:	Sí___ No___
¿Hay alguien que le ayude con cosas tales como ir de compras, hacer las cosas de la casa, bañarse, vestirse, salir de casa? (se incluye personal remunerado)	Sí___ No___
¿Quién es su principal ayuda? Cónyuge Hermano/hermana Padres Parientes Amigos Personal remunerado	
¿Recibe elogios o reconocimiento cuando hago bien mi trabajo?	Sí___ No___
¿Cuenta con personas que se preocupan de lo que le sucede?	Sí___ No___
¿Recibe amor y afecto?	Sí___ No___
¿Tiene la posibilidad de hablar con alguien de sus problemas en el trabajo y/o casa?	Sí___ No___
¿Tiene posibilidad de hablar con alguien de sus problemas personales y familiares?	Sí___ No___
¿Recibe invitaciones para distraerse y salir con otras personas?	Sí___ No___
¿Recibe ayuda cuando está enfermo en la cama?	Sí___ No___
¿Se siente solo?	Sí___ No___
¿Cuenta con gente en quién confiar?	Sí___ No___
¿Tiene algún hobby?	Sí___ No___
¿Ha realizado algún viaje por placer este año?	Sí___ No___
¿Ha leído algún libro este año?	Sí___ No___
¿Crees que tu relación con los compañeros de trabajo es buena?	Sí___ No___

## 9.- Tratamiento

¿Cuántas veces al día necesitas interrumpir tu vida cotidiana a causa del tratamiento de tu enfermedad?

Menos de tres veces

De tres a cinco veces

Más de cinco veces

¿Está satisfecho con la cantidad de tiempo libre que dispones?

Sí\_\_\_ No\_\_\_

¿Cuál de las siguientes manifestaciones de la enfermedad le cuesta más controlar con el tratamiento médico? :

Diabetes mellitus

Diabetes insípida

Infecciones

Febrícula

Vértigos y/o mareos

¿Cuál de las siguientes manifestaciones limita más sus actividades de tiempo libre?

Diabetes mellitus

Diabetes insípida

Infecciones

Febrícula

Vértigos y/o mareos

¿Cuál es de las siguientes manifestaciones requiere al día mayor cantidad de tiempo para controlarlo?

Diabetes mellitus

Diabetes insípida

Infecciones

Febrícula

Vértigos y/o mareos

¿Que grado de afectación crees que tienes?

Leve \_\_\_\_ Moderado \_\_\_\_ Grave \_\_\_\_

Comunicación con el médico:	Sí	No
Entiendo la prescripción	___	___
Me siento atendido	___	___
Me escucha	___	___
Me comprende	___	___
Me dedica tiempo	___	___
Me gustaría cambiar de médico	___	___
¿El resto de personal sanitario que te atiende crees que lo hace de forma adecuada?	Sí___ No___	
¿Demandas los servicios prestados en el hospital?	Sí___ No___	
¿Has asistido a algún curso de mecanismos alternativos de comunicación?	Sí___ No___	
¿Dónde se realizó el curso, por qué institución y que grado de satisfacción has tenido?		
Lugar		
Institución		
Grado de satisfacción		
Si no has hecho ningún curso ¿quién te enseñó técnicas que consideras necesarias para manejarte mejor con los problemas derivados del síndrome?	_____	

<b>10.- Asociación</b>	
¿Siente usted la necesidad de pertenecer a una asociación para sentirse apoyado?	Sí___ No___
¿Quién le informó de la existencia de una asociación?	
Otros asociados	
Médico	
Enfermera	
Publicidad	
Amigos	
Familiares	
Otros	
¿Quién contactó con la Asociación del síndrome de Wolfram?	
Contactó usted	
Contactó la asociación con usted	

¿Cuánto tiempo tardó desde que se enteró de la existencia de la asociación hasta que se asoció?	
Menos de un mes De uno a tres meses De tres a seis meses Entre seis meses y un año Más de un año Grado de satisfacción con su asociación	
¿Por qué entró en contacto con la asociación?	
Para información de tipo médico Para sentirme apoyado psicológicamente Para contactar con personas que padecen mi misma enfermedad Para conocer las ayudas económicas que nos pueden ofrecer	

<b>11.- Seguimiento en relación con el tratamiento médico</b>	
¿Hace cuánto tiempo se ha hecho una revisión completa que abarque vista, oído, diabetes?	_____
¿Desde cuándo no se ha hecho estudios audiológicos?	_____
¿Qué tipo de estudios audiológicos se ha hecho?	_____
¿Desde cuándo no controla la vista?	_____
¿Desde cuándo no se controla la diabetes mellitus?	_____
¿Desde cuándo no se controla la diabetes insípida?	_____
¿Está satisfecho con la atención médica que recibe?	_____
¿Está satisfecho con la información que le proporciona el sistema sanitario de su enfermedad?	_____
¿Está satisfecho con la información que la proporciona el sistema sanitario de los distintos tratamientos?	_____
¿Ha necesitado alguna vez apoyo psicológico?	_____
¿Le gustaría disponer de ayuda psicológica?	_____

<b>PADRES:</b>		
Trabajan: Padre Madre	Sí	No
¿Tienen dificultad para pedir permiso para ir con su hijo al médico? Padre Madre	Sí	No
¿Quién le comunicó el diagnóstico? Médico Enfermera	Sí	No
¿Qué reacciones emocionales manifestaron ustedes cuando se les comunicó la noticia de su diagnóstico? Aceptación Negación Miedo Culpa Ocultación Rabia Impotencia Frustración		
¿Informaron ustedes a sus familiares del diagnóstico? Menos de un mes De uno a tres meses De tres a seis meses De seis meses a un año Más de un año		
¿Informaron ustedes a sus familiares de que se trata de una enfermedad genética?	Sí___No___	
¿Cuánto tiempo después del diagnóstico? Menos de un mes De uno a tres meses De tres a seis meses De seis meses a un año Más de un año		

¿Qué cambios importantes ocurrieron en tu vida debido al diagnóstico y en los meses posteriores al mismo?	Padre	Madre
Cambio en las condiciones o en el horario de trabajo Dejar de trabajar Cambio en las actividades de ocio de la pareja Cambio en las actividades sociales Cambio en la situación económica		
A partir del diagnóstico, ¿Cuánto tiempo tardaron aproximadamente en adaptarse a la nueva situación? (horarios nuevos estables, cambio de hábitos) Menos de un mes De un mes a tres meses De tres a seis meses De seis meses a un año Más de un año Dos años Más de dos años		
¿Quién asume con más frecuencia la administración del tratamiento? Padre _____ Madre _____		
Es esto motivo de discusión entre ustedes		
¿Discuten entre ustedes con respecto a la exigencia del tratamiento?		
¿Existen discrepancias entre ustedes respecto al excesivo proteccionismo de su hijo?		
Cumplimiento del tratamiento: Es un problema para nosotros, todos los días tenemos que pelear con nuestro hijo para que cumpla el tratamiento No es un problema, aunque nos cueste un poco conseguimos que lo cumpla sin tener que discutir con él		



### **GEMA ESTEBAN BUENO**

Doctora en Medicina y Cirugía. Especialista en medicina Familiar y Comunitaria

Médico de Familia. UGC Almería Periferia. Distrito Sanitario Almería

Coordinadora Grupo Clínico Español Síndrome de Wolfram

Presidente/Médico Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram

Coordinadora Grupo SAMFyC Genética Clínica-Enfermedades Raras

Miembro Grupo SemFYC Genética Clínica-Enfermedades Raras

Miembro comité científico OPRHANET

Miembro del equipo de investigación laboratorio de antropología social y cultural (LASC) (HUM-472 grupos PAIDI). Almería

### **DYANNE RUIZ-CASTAÑEDA**

Psicóloga-Investigadora PhD

Miembro del Grupo de investigación «Avances en Intervención y Epidemiología con Infancia, Adolescencia y Familias» (HUM057) de la Universidad de Almería

Colaboradora del Grupo de Trabajo SAMFyC Genética Clínica y Enfermedades Raras de Andalucía

Miembro del Grupo Clínico Español Síndrome de Wolfram





