



PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATOLICA ARGENTINA
SANTA MARIA DE LOS BUENOS AIRES
Facultad de Psicología y Psicopedagogía
Licenciatura en Psicología

TRABAJO DE INTEGRACIÓN FINAL

Enfermedades Neuromusculares: Impacto en la calidad de vida de las personas y sus familias

Alumna: Julieta Rocío Vázquez

N° Registro: 12-150096-4

Directora: Lic. Javiera Ortega

Co-Directora: Dra. Natalia Vázquez

Buenos Aires, 2020

ÍNDICE

1. DELIMITACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO, OBJETIVOS Y FUNDAMENTACIÓN.....	4
1.1. Delimitación del objeto de estudio.....	4
1.2. Pregunta de investigación.....	6
1.3. Objetivos.....	7
1.4. Fundamentación.....	7
2. METODOLOGÍA.....	8
3. DESARROLLO CONCEPTUAL.....	9
3.1 Calidad de vida.....	9
3.1.1 Calidad de vida como variable multidimensional.....	9
3.1.2 Calidad de vida relacionada a la salud.....	14
3.2 Calidad de vida en enfermedades neuromusculares.....	17
3.2.1 Características de las enfermedades neuromusculares y su relación con la calidad de vida	17
3.2.2 Calidad de vida en niños con enfermedades neuromusculares.....	19
3.2.3 Calidad de vida en adultos con enfermedades neuromusculares.....	24
3.3 Calidad de vida en familiares de sujetos con enfermedades neuromusculares.....	28
3.3.1 Calidad de vida en cuidadores de niños y adultos con ENM.....	28
3.3.2 El impacto de las enfermedades neuromusculares en la calidad de vida familiar	35
4. SÍNTESIS Y CONCLUSIONES.....	37
5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	40
6. ANEXO.....	55

1. DELIMITACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO, OBJETIVOS Y SU FUNDAMENTACIÓN

1.1 Delimitación del Objeto de Estudio

El presente Trabajo de Integración Final corresponde a un estudio teórico de revisión bibliográfica y tiene como propósito el estudio del impacto de la calidad de vida en las personas con enfermedades neuromusculares y sus familias. Para ello, en una primera instancia se delimitó el concepto de calidad de vida y su relación con la salud. En un segundo punto, se desarrolló la calidad de vida en las enfermedades neuromusculares, buscando determinar cómo se da dicha variable dentro de esta población en particular de las enfermedades llamadas poco frecuentes. Teniendo en cuenta las distintas investigaciones llevadas a cabo, en tercer lugar, se exploró acerca del impacto que tienen este tipo de enfermedades en la calidad de vida del grupo familiar y sus principales cuidadores.

La *Calidad de Vida* se presenta como una variable que necesita tanto de una mirada objetiva como subjetiva para poder ser evaluada en su totalidad, caracterizándose por su multidimensionalidad ya que se tiene en cuenta el bienestar físico, psicológico y social. Considerar los aspectos objetivos permite conocer las condiciones de vida del sujeto, como lo es su estado de salud. Sumado a esto, es necesario conocer cuál es la percepción que el sujeto tiene sobre su propio bienestar y el nivel de satisfacción a partir de esta apreciación, dando lugar así a la mirada subjetiva dentro de esta variable (Galán, 2012; Robles Espinoza et al., 2016). Esto se da en un contexto social y cultural, donde el sujeto compara su situación actual a partir de sus propias expectativas, valores y objetivos. Percibirse sanos, independientes, con posibilidad de expresarse emocionalmente, potenciar capacidades, establecer vínculos con un otro y el ambiente, son las principales condiciones para percibir una buena calidad de vida (Manterola et al., 2013; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

Para poder evaluar la calidad de vida en sujetos con enfermedades neuromusculares fue necesario ir más allá y explorar el concepto de *Calidad de Vida Relacionada a la Salud* la cual contempla la presencia de enfermedad dentro de la percepción del sujeto. Para esto es relevante tener en cuenta los datos cuantitativos, como la expectativa de vida y los índices de morbimortalidad, así como dar lugar a la apreciación del sujeto en cuanto a su bienestar y el impacto que tiene la enfermedad y su tratamiento en las distintas áreas de su vida. A su vez, permite tener en cuenta las características y recursos que posee el sujeto, como la

autoeficacia, y su entorno para poder dar un soporte social adecuado ante los cambios y adaptaciones que demanda la enfermedad (Rajmil et al., 2010; Urzúa, 2010).

En cuanto a las *Enfermedades Neuromusculares* (ENM), su característica principal es la afección de alguna de las estructuras que forman la unidad motora. Es así, que la disfunción se puede encontrar desde las células motoras del asta anterior, el sistema nervioso periférico, la unión neuromuscular o el músculo esquelético. En cuanto a su sintomatología, su característica principal es la debilidad muscular, en su mayoría progresiva, lo que aumenta como consecuencia la dependencia del sujeto. A pesar de que la principal dificultad se da en la función motora, otros órganos y tejidos también se ven afectados, dándose de forma frecuente otras complicaciones y agravando la expectativa de vida (Torres Castro et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014). Por otra parte, estas enfermedades pueden tener un inicio y desarrollo temprano desde la infancia o pueden iniciar en la edad adulta, dándose una aparición tardía (Camacho et al., 2015).

Además, durante su tratamiento, las personas con ENM deben someterse constantemente a intervenciones y cuidados como la asistencia respiratoria o el uso de sondas para alimentarse, lo cual puede resultar doloroso e invasivo y producen mucha dependencia para con los cuidadores. Resulta inevitable la necesidad de un equipo interdisciplinario de profesionales que logre abarcar y ayudar a sobrellevar todas las dificultades que se generan gracias al debilitamiento (Barros et al., 2018; Camacho et al., 2015; Prado et al., 2010).

La calidad de vida en las personas con enfermedades neuromusculares se va a ver alterada a partir del comienzo de la enfermedad, desde su diagnóstico hasta el inicio de las primeras dificultades motoras (Camacho et al., 2015). Desde el punto de vista físico, son muchos los obstáculos que atraviesa el niño o adulto, ya que se da un incremento de dolor y un aumento de las limitaciones, que en su mayoría resultan discapacitantes (López & Miro, 2013). En cuanto al aspecto social, considerando la necesidad de cuidados especiales de este grupo, y las dificultades de inclusión que esto conlleva, la percepción de bienestar va a variar según la edad del sujeto, siendo diferente el impacto para niños menores que en adolescentes con este tipo de condición (Bendixen et al., 2012).

Es necesario remarcar que, en aquellas ENM de inicio temprano, los sujetos suelen encontrarse en una fase avanzada de la enfermedad al llegar a la edad adulta, donde las complicaciones aumentan. Esto provoca miedo e incertidumbre ante la imposibilidad de recibir la atención y cuidados necesarios para afrontar esta etapa de la forma óptima (Amo

Mora et al., 2020). En el caso de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), donde se da una degeneración muscular progresiva, la calidad de vida al alcanzar la edad adulta se encuentra deteriorada por una funcionalidad gravemente afectada por las dificultades respiratorias y en el dormir, acompañada de la presencia de dolor y fatiga (Crescimanno et al., 2019; Crescimanno et al., 2020; Elsenbruch et al., 2013).

Por otro lado, en cuanto a la población adulta con ENM, existen condiciones neuromusculares que empiezan a desarrollarse en la adultez tales como la Miastenia Gravis o la Distrofia Facioescapulohumeral (Jacques et al., 2019; Jeong et al., 2018). En estas personas se evidencia un descenso en la calidad de vida dado por los cambios significativos que se dan en su vida cotidiana. La disminución en su salud física, acompañada de una reducción en la movilidad y actividad física, restringe a los sujetos en su vida social y familiar, e influye negativamente en sus actividades de ocio y de la vida diaria (Jeong et al., 2018; Winter et al., 2010).

El rol de los cuidadores es fundamental al momento de considerar como se ve afectada la calidad de vida de la familia de personas con ENM, ya que son los familiares quienes suelen asumir este lugar (Díaz et al., 2016). Es así como las consecuencias y la necesidad de reacomodar las previas condiciones y formas de vivir, no solo le ocurre a quien recibe el diagnóstico sino también su grupo familiar. Los roles dentro de la familia sufren cambios, dado que atender a las necesidades de su familiar pasa a ser la principal preocupación (Achury, 2011; Barrera Ortiz et al., 2013). La asistencia a las distintas dificultades va modificándose a medida que las limitaciones avanzan, y el ajuste a estas se da como respuesta adaptativa ante la enfermedad. Este rol de cuidador conlleva una gran sobrecarga tanto emocional como física y afecta de manera directa en su calidad de vida (Achury, 2011; Díaz et al., 2016)

1.2 Definición del Problema

¿Cuál es el impacto que tiene una enfermedad neuromuscular en la calidad de vida tanto del sujeto como de su familia? ¿Cómo se define la calidad de vida? ¿Cómo es la calidad de vida en personas con enfermedades neuromusculares? ¿De qué manera la presencia de una persona con una enfermedad neuromuscular impacta en la calidad de vida de su familia?

1.3 Objetivos

Objetivo General

Estudiar la calidad de vida en sujetos con enfermedades neuromusculares y sus familias.

Objetivos Específicos:

- 1) Explorar y definir el concepto de calidad de vida.
- 2) Describir la calidad de vida en sujetos con enfermedades neuromusculares.
- 3) Analizar el impacto de una enfermedad neuromuscular de un sujeto en la calidad de vida de su familia.

1.4 Fundamentación

El objetivo que se plantean los distintos profesionales involucrados en el tratamiento de esta población en particular es buscar distintas alternativas para compensar las pérdidas que se dan a partir de la enfermedad neuromuscular, tanto desde las habilidades motoras, acompañada de la progresiva pérdida de autonomía y las limitaciones sociales a las que se ven expuestas estas personas. Para esta población vulnerable los apoyos externos, sea de profesionales, cuidadores o elementos como una silla de ruedas, son la posibilidad para poder aliviar el impacto en su calidad de vida (García et al., 2013).

En la actualidad, gracias a los avances tecnológicos en los diagnósticos, tratamientos y la búsqueda de intervenciones no invasivas, la expectativa de vida para los sujetos con ENM se ha alargado, permitiendo que muchas veces alcancen la adultez. Esto genera nuevos desafíos para los equipos interdisciplinarios, con el fin de poder abarcar las nuevas dificultades propias del avance de la enfermedad, las cuales anteriormente no llegaban a conocerse (Amo Mora et al., 2020; Camacho et al., 2018; Greif et al., 2017).

Por otra parte, no se han desarrollado muchas investigaciones para conocer cómo es la cotidianidad de las personas adultas con enfermedades neuromusculares con el fin de evaluar su calidad de vida y a su vez, las que fueron llevadas a cabo no utilizaron cuestionarios específicos para enfermedades neuromusculares, lo cual es necesario para identificar las principales dificultades en esta etapa (Crescimanno et al., 2019).

En cuanto a los niños y adolescentes con esta patología, es importante tener en cuenta que la mayoría de los estudios acerca de la calidad de vida en este grupo, está influenciada y

condicionada por la percepción de los padres. A partir de esto, resultaría significativo poder conocer y evaluar acerca de la autopercepción de este grupo, sobretodo de los adolescentes, para así poder saber cuáles son aquellas intervenciones o acciones que se deberían promover para ayudarlos a sobrellevar su pasaje a la vida adulta (Travlos et al., 2017).

En relación al lugar de los psicólogos como promotores de salud, los mismos deben trabajar en conjunto con el equipo interdisciplinar, y poder acompañar tanto al sujeto como a su familia en el proceso de la enfermedad. El principal objetivo es buscar promover en ellos, a partir de sus propios recursos, herramientas de afrontamiento que le permitan encontrar estrategias para atravesar las dificultades a lo largo de la misma (Barros et al., 2018).

Este estudio posee relevancia para el ámbito académico dado que busca dar lugar y remarcar la importancia del abordaje psicológico a este grupo de riesgo. Esto permite vislumbrar cuáles son aquellos factores que desde el punto de vista asistencial pueden ser transformados para promover una mejoría en su calidad de vida. Esto es de significativo valor debido que, a partir de la identificación de cómo y de qué manera se ve afectada la calidad de vida, es posible enfocar los esfuerzos terapéuticos y promover el desarrollo de estrategias que permitan minimizar las consecuencias de la enfermedad tanto para la persona como su familia. La realización de este estudio beneficiará a aquellas disciplinas que se dedican al cuidado y asistencia de esta población en específica, así como a los psicólogos que se encuentran en hospitales acompañando a este grupo de riesgo. A su vez, permite sensibilizar y concientizar a nivel institucional acerca de la importancia de continuar promoviendo políticas de salud que otorguen una base y un apoyo a personas con ENM y sus familias.

2. METODOLOGÍA

En el presente trabajo se realizó una investigación de revisión bibliográfica para sistematizar e interpretar críticamente la información obtenida, con el fin de alcanzar los objetivos anteriormente mencionados.

La bibliografía estará conformada por diferentes artículos tanto empíricos como teóricos. Las diferentes fuentes de acceso a la información fueron fuentes primarias como libros y artículos científicos. Las fuentes secundarias a consultar fueron bibliotecas generales, específicamente la Biblioteca Central de la Universidad Católica Argentina, el buscador Google Académico y bases de datos como Dialnet, Scielo, EBSCO y Pubmed.

Como criterios de inclusión se buscaron textos completos, tanto en inglés como en español, con una delimitación temporal de 10 años. La delimitación geográfica fue el continente americano, europeo y asiático. Se seleccionaron artículos que desarrollaran el concepto de calidad de vida, calidad de vida relacionado a salud, enfermedades neuromusculares y el desarrollo de cómo es la calidad de vida en personas con este tipo de enfermedades y sus familias. Se excluyeron aquellos artículos que refieran a otro tipo de enfermedades crónicas o acerca de estilos de afrontamiento.

Las palabras claves utilizadas fueron: Enfermedades Neuromusculares; ENM; neuromuscular diseases; enfermedades crónicas; chronic diseases; calidad de vida; quality of life; enfermedades raras; rare disease; distrofia muscular; muscular dystrophy; atrofia muscular; muscular atrophy.

3. DESARROLLO CONCEPTUAL

3.1 Calidad de vida

3.1.1 Calidad de vida como variable multidimensional

Dada la complejidad de la naturaleza humana el intento por encontrar una definición de la calidad de vida ha sido un desafío a lo largo del tiempo. Principalmente por la dificultad que implica lograr abarcar, no sólo los distintos aspectos del ser humano, sino a su vez establecer medidas y criterios de evaluación que lo aborden de manera holística (Fernández López et al., 2010; Salas & Garzón, 2013; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012). La creencia de que un enfoque únicamente cuantitativo de la calidad de vida resultaba suficiente implicaba caer en un gran reduccionismo, y por ello resultó significativo explorar sobre las experiencias subjetivas que se ven implicadas en esta variable (Theofilou, 2013).

De tal manera que esta variable fue recibiendo diversas connotaciones como resultado de las diferentes áreas en la vida de un sujeto que pueden ser consideradas relevantes para ser exploradas (Salas & Garzón, 2013). Siendo el principal desafío lograr determinar cuáles dominios deben estar incluidos en la definición general de esta variable (Theofilou, 2013).

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la calidad de vida se define como la percepción que posee un individuo acerca de su posición en la vida dentro de un contexto cultural y un sistema de valores específico en el cual se desarrolla, en relación con sus

objetivos, expectativas, estándares e inquietudes (Báez, 2016; Graham et al., 2011; Landfeldt et al., 2016; Megari, 2013).

Buscando ampliar esta definición, esta variable se encuentra determinada por la percepción que posee el sujeto acerca de su bienestar general, abarcando dentro de esta todos los aspectos y condiciones que le otorgan valor a la experiencia humana y considerando que se debe abarcar tanto su bienestar físico, material, social como emocional. Esto posibilita el conocimiento del grado de satisfacción que encuentra el sujeto con su propia vida, el cual se va a ver condicionado por el grado de desarrollo individual logrado y la presencia de valores tanto personales como culturales. Estos le permiten al sujeto establecer no solo expectativas sino también una base estándar sobre la cual evaluar su situación particular (Fernández López et al., 2010; Karimi & Brazier, 2016, Lin et al., 2013; Megari, 2013; Sosnowski et al., 2017).

Es así que el concepto hace referencia a una variable de naturaleza multidimensional, dado que busca abarcar todas las dimensiones del ser humano, desde lo físico, psicológico, sociocultural, económico hasta lo espiritual (Báez, 2016; Counted & Meade, 2018; Rahman et al., 2011; Robles Espinoza et al., 2016; Salas & Garzón, 2013; Theofilou, 2013; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

Muchos de los cuestionarios que buscan determinar esta variable son multidimensionales, pero dada la gran cantidad de dominios relevantes dentro de esta variable difieren entre sí acerca del énfasis que le brindan a cada una, así como los elementos específicos dentro de cada uno, y el formato de las preguntas a realizar. Esto varía en los distintos instrumentos que pretenden medir la calidad de vida (Burns et al., 2012; Graham et al., 2011).

Es necesario considerar que su medición posibilita evaluar, no solo las necesidades básicas para la satisfacción de un sujeto en particular, sino también establecer una base a partir de la cual se logre explorar los resultados y la efectividad de las políticas y distintos servicios sociales que busquen promover programas o proyectos destinados a la mejora de la calidad de vida poblacional, en especial grupos vulnerables (Salas & Garzón, 2013).

Teniendo en cuenta la cualidad subjetiva de esta variable, esto posibilita la exploración y evaluación de la percepción del sujeto acerca de su propia circunstancia (Báez, 2016; Karimi & Brazier, 2016; Robles Espinoza et al., 2016).

Resulta significativo conocer e identificar cuales son las bases y necesidades que un ser humano necesita para tener una óptima calidad de vida y cómo las condiciones objetivas influyen en las evaluaciones de la vida de las personas (Theofilou, 2013).

Por otro lado, es necesario resaltar que cada sujeto le otorga a cada área en su vida una significación diferente. Cuando encuentra éxito, tanto en la satisfacción de necesidades como los deseos individuales, esto le permite al individuo sentir un equilibrio y una menor brecha entre aquello que desea y lo que encuentra en la realidad objetiva (Pangalila, 2016).

Es necesario destacar que no obstante, es el nivel de bienestar percibido aquello que va a ser determinante en el momento de establecer si la calidad de vida del sujeto es buena o no (Fernández López et al., 2010; Urzúa et al., 2010; Salas & Garzón, 2013; Salazar Barajas et al., 2019; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012). Es por esto que la cualidad subjetiva de esta variable compone una de las partes más importantes de su evaluación, cómo el sujeto percibe sus condiciones de vida, tanto en lo físico, psicológico, sociocultural hasta lo económico (Salas & Garzón, 2013; Robles Espinoza et al., 2016; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

Es así que la calidad de vida es considerada y definida como una variable subjetiva, dado el peso que posee la percepción del sujeto sobre sus condiciones de vida y la importancia de esta en su evaluación (Sawatzky et al., 2010; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

Una de las principales dimensiones dentro de esta variable es la física, donde se encuentran características tales como el estado de salud, la presencia o ausencia de una enfermedad o dolor, la calidad del sueño y la alimentación del sujeto (Báez, 2016; Rahman et al., 2011; Panzini et al., 2017). Resulta significativo en esta dimensión tener en cuenta que la calidad de vida no posee una correlación directa con la presencia de una enfermedad ni con la severidad de la misma, pero sí destacar que la percepción de bienestar puede encontrarse influenciada por ésta, así como por otros factores psicosociales que se relacionan a las condiciones de salud (Graham et al., 2015).

Por otra parte, la dimensión psicológica se ve determinada no solo por el estado cognitivo donde se desarrollan elementos importantes para la evaluación subjetiva, sino que también por las creencias personales, la autoestima o las principales aptitudes del individuo que juegan un rol importante. Tanto el estado de las funciones cognitivas, como el estado afectivo con la presencia de emociones y sentimientos, positivos y negativos, también poseen un lugar relevante dentro de esta dimensión (Báez, 2016; Rahman et al., 2011; Panzini et al., 2017).

En cuanto a lo social, ésta se ve determinada por el medio social donde se desarrolla el sujeto y las relaciones establecidas en el mismo, siendo la presencia o ausencia de una red de apoyo, algo fundamental a evaluar en esta dimensión. A su vez, podemos considerar tanto la participación social, el nivel recreativo y de ocio como parte fundamental del bienestar psicosocial (Báez, 2016; Rahman et al., 2011; Panzini et al., 2017; Salas & Garzón, 2013).

Es necesaria la comprensión de los valores que determinan a cada persona de manera única y particular, ya que estos poseen un papel relevante en la evaluación de su bienestar personal (Theofilou, 2013). Es así que resulta significativo no dejar de lado el contexto cultural en el que se encuentra inmerso un sujeto para explorar su calidad de vida. La dimensión cultural tiene una correlación directa con la percepción y evaluación que realiza el sujeto sobre su propia vida. Esto se ve determinado por los valores y creencias que identifican al medio cultural que estructuran al sujeto, y se posicionan como mediadores y parámetros en la evaluación que este realiza, así como el grado de satisfacción con la vida y sus expectativas (Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

Otra dimensión que se tiene se cuenta a partir de la concepción que plantea la OMS acerca de la calidad de vida, es la dimensión espiritual. Dentro de la misma, se encuentra la religiosidad. Tanto la espiritualidad como la religiosidad tienen influencia e impacto en la calidad de vida del sujeto. Dado que el formar parte de una religión implica la mayoría de las veces formar parte de una comunidad, y es justamente el soporte social que este provee lo que puede generar un impacto positivo en el sujeto (Báez, 2016; Counted & Meade, 2018; Panzini et al., 2017).

Algunos conceptos que están relacionados, pero que no deben considerarse como sinónimos son los de bienestar y satisfacción (Theofilou, 2013). Por un lado, el bienestar subjetivo posee un doble componente, tanto afectivo como cognitivo, siendo el componente crítico de este concepto el que se encuentra más ligado a la calidad de vida. Esto se debe a que, es el juicio cognitivo que el sujeto realiza sobre sí mismo lo que la determina (Fernández López et al., 2010; Salas & Garzón, 2013; Theofilou, 2013).

De la misma manera, la satisfacción también se encuentra vinculada a la CV. La evaluación cognitiva que realiza un individuo respecto de su contexto, y el resultado de esta valoración, poseen una gran incidencia en la CV percibida. Se parte de la premisa de que a mayor satisfacción en los distintos dominios, más elevada será la calidad de vida (Counted & Meade, 2018; Theofilou, 2013; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012). Es así, que elementos como la

satisfacción con la vida familiar son importantes a tener en cuenta para el bienestar de un individuo (Rahman et al., 2011).

En cuanto a la valoración que realiza el sujeto, es importante destacar que esta se da a partir de sus propios valores, experiencias, pensamientos y expectativas (Báez, 2016; Robles Espinoza et al., 2016; Salazar Barajas et al., 2019; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012). Esto le da a la calidad de vida su carácter dinámico, dado que la evaluación que el sujeto realiza, va a ir cambiando a lo largo de la vida, así como sus propios valores y expectativas (Báez, 2016; Salas & Garzón, 2013; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

En relación a esto, otra característica a tener en cuenta acerca de cómo se da la evaluación de la calidad de vida, es que la misma se encuentra vinculada a una inevitable comparación que realiza el sujeto a partir de sus propias condiciones y lo que conoce de su entorno. Al contrastar su propia realidad con la de los demás, y considerando lo que es valorado socialmente, esta evaluación puede impactar de manera tanto positiva como negativa en su percepción (Urzúa et al., 2010; Urzúa & Caqueo, 2012). A su vez, la comparación se da a partir de las expectativas personales. Estos ideales toman un lugar muy importante en la evaluación, ya que se contrastan con la experiencia actual y esto va a influenciar el bienestar percibido, siendo así que a menor distancia entre el ideal del sujeto y su realidad, mejor va a ser la valoración que haga el sujeto sobre esta última (Salas & Garzón, 2013; Post, 2014; Urzúa et al., 2010). Es por esto que el proceso cognitivo de evaluación es uno de los factores e indicadores con mayor peso a la hora de explorar la calidad de vida de un sujeto (Urzúa & Caqueo Urizar, 2012).

A su vez, la etapa evolutiva también posee un peso significativo y debe de ser considerada, dado que hay ciertas necesidades, expectativas e ideales que se ven condicionadas por el factor de la edad (Salas & Garzón, 2013). A pesar de que el momento evolutivo sea relevante, no deben dejarse de lado las diferencias individuales las cuales permiten conocer el contexto particular y subjetivo en cada una de las etapas del desarrollo y cómo se posiciona el sujeto frente a este (Quiceno & Vinaccia, 2014).

Por último, uno de los factores asociados con una buena calidad de vida es el nivel de independencia. Es importante evaluar el grado de autonomía que posee el sujeto en los distintos ámbitos de su vida cotidiana, teniendo en cuenta este aspecto tanto en la movilidad y el desarrollo de actividades cotidianas como la capacidad del sujeto de trabajar y

comunicarse. Esto puede verse principalmente alterado en la dependencia a ciertos fármacos así como a tratamientos en el caso de la presencia de una enfermedad (Báez, 2016).

3.1.2 Calidad de vida relacionada a la salud

Los constantes avances en el ámbito científico y de la medicina a lo largo de los años posibilitó que la expectativa de vida se viera aumentada en muchas condiciones físicas, lo cual generó por consecuencia que muchas de estas enfermedades adquirieran una condición crónica. Esto provocó la necesidad de abarcar un nuevo término dentro de la literatura, la calidad de vida relacionada con la salud (Megari, 2013; Quiceno & Vinaccia, 2013; Salas & Garzón, 2013).

A partir de la calidad de vida como concepto surge de esta una nueva variable, la calidad de vida relacionada a la salud (CVRS). A pesar de que estas variables presentan muchas similitudes, como por ejemplo su carácter multidimensional, dinámico y subjetivo, existen ciertas diferencias entre un concepto y el otro. La calidad de vida busca explorar más el bienestar subjetivo a nivel general, y está determinada tanto por factores relacionados con la salud como bienestar físico y funcional como factores no relacionados con la salud tales como la red familiar y social, espiritualidad o situación laboral. En cambio la CVRS busca desarrollar un análisis más profundo acerca del individuo y abarca los dominios o áreas que se ven afectadas y limitadas por el estado de salud, producto de la presencia de una enfermedad o un tratamiento (Bakas et al., 2012; Burns et al., 2012; Quiceno & Vinaccia, 2013).

Esta variable busca hacer foco en aquellos factores relacionados a la salud y en especial busca conocer cuál es la percepción de un sujeto y su bienestar en el transcurso de una enfermedad. A su vez hace énfasis en aquellos aspectos auto percibidos del bienestar que se encuentran relacionados y afectados por una condición de salud específica, explorando así el impacto que posee una enfermedad, y a su vez abarcando tanto su sintomatología como también los efectos que posee su tratamiento en los distintos aspectos de la calidad de vida (Bakas et al., 2012; Karimi & Brazier, 2016; Landfeldt et al., 2016; Ojelabi et al., 2017; Sosnowski et al., 2017; Theofilou, 2013). Por otro lado, lo que posibilita el estudio de la CVRS es explorar indicadores más específicos como los niveles de morbilidad. También se puede favorecer, a partir de los datos del estado de salud que se recolectan, el proceso de toma de decisión sobre aspectos clínicos, como además el planteamiento y desarrollo de políticas

públicas en el campo de la salud para promover una buena calidad de vida (Rajmil et al., 2010).

Como constructo multidimensional, dentro de esta variable podemos encontrar al menos tres amplios dominios, el funcionamiento físico, psicológico y social que se ven afectados por la propia enfermedad y su particular terapéutica (Fernández López et al., 2010; Megari, 2013; Sosnowski et al., 2017). Así como también el bienestar emocional, capacidades como la movilidad y el cuidado personal del sujeto (Rajmil et al., 2010).

Esta variable cuenta con la necesidad de distinguir entre el estado de salud objetivo, el cual se ve determinado por síntomas observables, y lo subjetivo que se encuentra ligado totalmente a la experiencia particular del sujeto. En el caso de la medición de los aspectos objetivos, resulta significativo lograr determinar la situación actual de la condición en la que se encuentra el sujeto, independientemente de sus sentimientos y opiniones subjetivas. En el caso contrario, para abarcar la subjetividad de esta variable, se busca conseguir una evaluación que proporcione la situación descrita de manera completa por el paciente, logrando así capturar su experiencia personal (Sosnowski et al., 2017).

En relación a los instrumentos que permiten evaluar la calidad de vida relacionada a la salud se pueden encontrar aquellas que permiten medir esta variable en enfermedades específicas y aquellos que se aplican de manera genérica (Burns et al., 2012; Bray et al., 2010; Dany et al., 2017). La ventaja de utilizar una medida de CVRS específica para una enfermedad es que este instrumento va a incluir solamente aquellos dominios y elementos que son relevantes para una enfermedad y su tratamiento, excluyendo al resto (Burns et al., 2012; Dany et al., 2017).

Uno de los modelos genéricos más conocidos en relación a la calidad de vida que ha logrado integrar lo biológico y fisiológico, es decir las variables objetivas, con una variable subjetiva como lo es la CVRS, es el modelo de Wilson y Cleary. Estos propusieron un modelo conceptual que integra tanto los aspectos clínicos, como lo psicosocial en relación al cuidado de la salud, permitiendo ir más allá de los síntomas de una enfermedad, y lograr focalizarse en las relaciones entre los diferentes dominios que abarca la salud. Los cinco conceptos de salud descritos en el modelo son factores biológicos y fisiológicos, estado de sintomatología, funcionamiento, percepciones generales de salud y calidad de vida en general. El modelo sugiere que estos conceptos se influyen de manera concatenada. Siendo que una condición fisiológica como una enfermedad afecta en la sintomatología de un sujeto y esto a su vez

genera cambios en el estado funcional, la percepción general de salud y la calidad de vida global (Fernández Lopez et al., 2010; Ojelabi et al., 2017; Robles Espinoza et al., 2016; Sawatzky et al., 2010).

En este modelo se demuestra que las características individuales y ambientales poseen una influencia a lo largo del proceso de una enfermedad. A su vez, posibilita identificar determinantes de la CVRS, pero no permite diferenciar los componentes específicos que comprenden la calidad de vida ni otros determinantes de esta variable (Baiardini et al., 2011)

Fue tomando cada vez más relevancia en el ámbito de la salud, la necesidad de explorar esta variable y establecer medidas más allá de indicadores epidemiológicos como la morbimortalidad en población infantil y adolescente, teniendo en cuenta las características y necesidades propias de estas etapas del desarrollo (Quiceno & Vinaccia, 2013; Rajmil et al., 2010). Es importante considerar que en la medición de este grupo etario particular, no puede dejarse de lado la percepción de los padres, ya que son ellos quienes juegan un rol fundamental en su cuidado y asistencia. Además, las respuestas de los cuestionarios acerca de la calidad de vida de su hijo, son determinadas por su propia experiencia y subjetividad (Quiceno & Vinaccia, 2013; Vetter et al., 2012). En la actualidad, con el fin de lograr una evaluación de la CVRS más integral, se busca profundizar en la experiencia del niño acerca de su bienestar y cómo valora este su propio estado de salud en los distintos niveles (Quiceno & Vinaccia, 2013).

El dolor posee un rol muy particular en la percepción del estado de salud del paciente. Esto se debe a que el padecimiento de dolor crónico, junto con las variables psicológicas asociadas a este, poseen una notable correlación con la disminución de la percepción de CVRS (Mahrer et al., 2012; Sosnowski et al., 2017).

La CVRS se presenta como un elemento esencial en la asistencia de enfermedades crónicas (Vetter et al., 2012). Dado que, en su mayoría, los sujetos que viven con condiciones crónicas muestran tener una calidad de vida afectada (Megari, 2013; Ojelabi et al., 2017).

El uso de instrumentos psicométricos para poder medir la CVRS permite posicionar cada aspecto de esta variable en una dimensión, a la cual al otorgarle una puntuación posibilita generar un perfil del estado de salud del sujeto. Este tipo de medición hace posible comparar y evaluar las diferencias o convergencias entre distintos subgrupos y poblaciones específicas (Rajmil et al., 2010). El autoinforme es el método privilegiado para la medición de esta variable (Bray et al., 2010).

La problemática que esto representa es que ciertas patologías o condiciones, como por ejemplo las enfermedades neuromusculares, poseen efectos no solo físicos sino también muchas consideraciones en relación con la salud mental del sujeto. Es así, que el instrumento a utilizar para evaluar la calidad de vida debe ser no solo sea psicométricamente válido y estadístico, sino lo suficientemente sensible para captar la experiencia individual del sujeto junto con la gran cantidad de síntomas que conlleva una patología crónica y debilitante (Banks et al., 2010).

3.2 Calidad de vida en enfermedades neuromusculares

3.2.1 Características de las enfermedades neuromusculares y su relación con la calidad de vida

Las enfermedades neuromusculares se caracterizan por ser afecciones donde su principal cualidad es el deterioro de las estructuras de la unidad motora y su funcionamiento. Tanto el sistema neuromuscular periférico, las células del asta anterior, los nervios periféricos, hasta la unión neuromuscular y el músculo esquelético, pueden verse afectados por estas condiciones. A pesar de que cada ENM se encuentra relacionada desde el punto de vista etiológico, así como también las distintas dificultades y adversidades que deben atravesar, se pueden encontrar diferencias en la forma que se manifiestan, tanto en su sintomatología como severidad (Ozer et al., 2010; Thomas et al., 2014; Torres Castro et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014; Yamaguchi & Suzuki, 2015).

En cuanto a la edad de aparición y avance de la condición neuromuscular, esto puede darse en etapas tempranas, desarrollándose durante la niñez, o ser de aparición tardía donde los síntomas se despliegan en la edad adulta (Camacho et al., 2015). Gracias a que se ha logrado prolongar la expectativa de vida de estos pacientes, muchas de las ENM que tienen inicio en una edad temprana, logran llegar a la adultez (Camacho et al., 2015; Dany et al., 2017; Torres Castro et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014).

Este conjunto de enfermedades también forma parte de otra distinción categórica, la de enfermedades raras o poco frecuentes. Llevan este nombre dado el bajo porcentaje de personas que padecen este tipo de alteraciones congénitas, pero a pesar de esto, la cantidad de sujetos que se ven afectados por la misma es un número significativo. Al igual que el resto de las enfermedades raras, las ENM en su mayoría tienen una etiología genética hereditaria (Winter et al., 2010).

La calidad de vida en los sujetos con enfermedades neuromusculares se va a ver alterada desde el comienzo del diagnóstico de la enfermedad. Dado el escaso conocimiento que hay sobre este tipo de condiciones, esto dificulta poder encontrar un resultado certero, con lo cual va a implicar mucho tiempo y el atravesar muchos estudios y análisis para poder llegar a una respuesta concreta (Camacho et al, 2015; López Bastida et al., 2017; Thomas et al., 2014; Yamaguchi & Suzuki, 2015).

En cuanto a su sintomatología, su característica principal es la debilidad muscular, la cual se manifiesta y avanza de manera progresiva. Esto genera una pérdida en la capacidad funcional del paciente y desencadena como consecuencia, una condición discapacitante en el sujeto (Dany et al, 2017; Torres Castro et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014). Esta debilidad muscular viene acompañada de otro conjunto de síntomas, los cuales se hacen presentes en el transcurso de la enfermedad, desde la presencia de dolor crónico, fatiga, disnea, calambres musculares y dificultades en la locomoción (Carter et al., 2012; Ozer et al., 2010). En algunas condiciones, también se puede encontrar como consecuencia la presencia de déficits en el habla y el lenguaje (Fagoaga et al., 2017; Valdebenito & Ruiz, 2014). Resulta significativo destacar que el deterioro y el impacto negativo en las estructuras motoras, puede darse tanto en la sensación como en el movimiento a nivel motor (Portaro et al., 2018; van der Beek et al., 2013).

Esto se ve agravado dado que, a pesar de que la principal afección se da en la unidad motora, otros órganos y tejidos se ven afectados como consecuencia de esto, generando de forma frecuente otras complicaciones y viéndose agravada la expectativa de vida. Se pueden encontrar comprometidos tanto los músculos involucrados en la deglución como en la respiración, y por consecuencia se ve afectado el dormir del sujeto, a causa de los trastornos respiratorios que se desencadenan. De manera más alarmante, la función cardíaca también se ve perjudicada (Bann et al., 2015; Dany et al, 2017; Torres Castro et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014). En cuanto a la severidad de estas complicaciones, la insuficiencia respiratoria y la cardiopatía se presentan como la principal causa de mortalidad (Liang et al., 2019; Ozer et al., 2010).

Por otro lado, como consecuencia de la pérdida de capacidad funcional, la mayoría de los pacientes en un momento requieren del uso de distintos equipos de asistencia, como la silla de ruedas, para facilitar su movilidad y beneficiar su autonomía (Bray et al., 2010). Esto también tiene lugar al momento de requerir el uso de distintas terapias que permiten mantener

al sujeto con vida, como lo es la ventilación mecánica, tanto no invasiva como invasiva (Carter et al., 2012).

Otra diferencia dentro de este conjunto de enfermedades es la forma en la que progresa el deterioro. Aunque en todas se da de manera inevitable y progresiva, hay ciertas condiciones como la Distrofia Muscular de Becker, la Distrofia Facioescapulohumeral y la Distrofia Miotónica, que tienen una disminución lenta de la función motora. En cambio, hay otras que presentan una progresión mucho más abrupta y rápida, como en la Esclerosis Lateral Amiotrófica y la Distrofia Muscular de Duchenne y la Atrofia Muscular Espinal (Dany et al, 2017; Ozer et al., 2010).

La calidad de vida en sujetos con ENM es una de las variables más relevantes a evaluar en esta población, ya que la cronicidad y el avance progresivo discapacitante de la enfermedad tienen una repercusión muy significativa en el bienestar del sujeto a lo largo de su evolución (Bray et al., 2010; van der Beek et al., 2013; Winter et al., 2010). El impacto va a ser diferente en cada condición neuromuscular así como en cada sujeto de forma individual (Burns et al., 2012). Desde el punto de vista físico, donde síntomas tales como la presencia de dolor y fatiga crónica o la pérdida de la capacidad ambulatoria, hasta factores sociales como el estigma, van a ser importantes a la hora de considerar como el sujeto percibe su propia calidad de vida (Burns et al., 2012; Dany et al, 2017; Ozer et al., 2010; van der Beek et al., 2013).

El impacto en la CVRS también va a depender del momento de la enfermedad en que se encuentre el sujeto. Esto se debe a que hay diferencias en las primeras etapas, cuando la capacidad ambulatoria recién comienza a disminuir, que aquellas etapas posteriores donde la dependencia a cuidadores o equipos de asistencia resultan imprescindibles (Ozer et al., 2010).

3.2.2 Calidad de vida en niños con enfermedades neuromusculares

En cuanto a las enfermedades neuromusculares en niños, son muchas las dificultades que atraviesan desde una temprana edad. El debilitamiento progresivo de los músculos comienza en los primeros años de vida, encontrándose cada vez más comprometido y limitado el funcionamiento del niño. Esto se ve acompañado de un elevado estado de dependencia y la presencia de dolor crónico (Baiardini et al., 2011; Bendixen et al., 2012; Bray et al., 2010; Elsenbruch et al., 2013; Landfeldt et al., 2016; Liang et al., 2019; López & Miro, 2013; Lue et al., 2017; Otto et al., 2017; Yamaguchi & Suzuki, 2015).

Las condiciones neuromusculares que se presentan con mayor frecuencia en la infancia son la Distrofia Muscular de Duchenne, la Atrofia Muscular Espinal, la enfermedad de Pompe y de Charcot Marie Tooth, entre otras (de Oliveira & Alexandra, 2011; Elsenbruch et al., 2013; Valdebenito & Ruiz, 2014).

En el caso de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), la cual es considerada el tipo de distrofia muscular más frecuente dentro de este grupo, el deterioro se ve manifestado mediante la debilidad en pelvis, brazos y piernas, contracturas, problemas en la cadera y escoliosis. Esto disminuye la capacidad de deambulaci3n a una edad temprana, llegando a perder la capacidad de desplazarse de forma aut3noma alcanzando la adolescencia. A su vez tambi3n, se dan complicaciones m3s severas como el riesgo de insuficiencia respiratoria y dificultades a nivel card3aco (Baiardini et al., 2011; Elsenbruch et al., 2013; Fagoaga et al., 2017; Landfeldt et al., 2016; Thomas et al., 2014; Valdebenito & Ruiz, 2014).

El avance tanto en los tratamientos como su terap3utica, como la ventilaci3n mec3nica no invasiva, permiti3 extender la expectativa de vida en estas condiciones neuromusculares e instalando nuevos desaf3os relacionados a la calidad de vida de estos sujetos a medida que este avanza en edad (Baiardini et al., 2011; Elsenbruch et al., 2013; Liang et al., 2019; Otto et al., 2017; Pangalila et al., 2015; Yamaguchi & Suzuki, 2015).

Es necesario destacar que, cuando se trata de ni3os con ENM, en la mayor3a de los casos la informaci3n recibida sobre el bienestar del sujeto es dada por los padres, dadas las limitaciones f3sicas para realizar un autoinforme por parte del ni3o. Esto puede traer como consecuencia, la inconsistencia entre la percepci3n de los padres y el sujeto (Bhullar et al., 2019; Brar et al., 2018; Bray et al., 2010). Es notable que la evaluaci3n que estos realizan acerca de la condici3n de sus hijos suele considerar un deterioro mucho mayor de la calidad de vida, a diferencia de los resultados obtenidos en auto informes de los sujetos con una ENM (Andrews & Wahl, 2018).

En el caso de la DMD, se evidencia que durante la ni3ez es cuando se percibe el mayor impacto negativo en el bienestar subjetivo, dado que se comienza a manifestar los s3ntomas y el deterioro funcional, lo cual trae como consecuencia que la CV se encuentre principalmente afectada en la dimensi3n f3sica (Baiardini et al., 2011; Dogba et al., 2014; Gocheva et al., 2019; Otto et al., 2017; Landfeldt et al., 2016; Liang et al., 2019).

Las dificultades y deterioro en el funcionamiento f3sico producen cambios a nivel psicosocial (Burns et al., 2012).

En cuanto el aspecto social en la CV de estos niños, las dificultades van a variar según la edad del sujeto, siendo diferente el impacto para los menores que en adolescentes con esta condición (Baiardini et al., 2011; Bendixen et al., 2012). La pérdida de la capacidad ambulatoria en la niñez puede impactar negativamente la vida social del sujeto, el cual encuentra una limitación en la participación en actividades de la vida diaria, situaciones socialmente significativas y dificultades para mantener relaciones. Esto puede desencadenar aislamiento, exclusión social y la posible exposición a situaciones de discriminación (Bendixen et al., 2012; Gocheva et al., 2019; Thomas et al., 2014).

A pesar de que las consecuencias relacionadas a lo interpersonal, y el establecimiento de vínculos significativos con pares, se da desde una edad temprana, hay un mayor impacto negativo vinculado a las relaciones sociales durante la adolescencia, donde la dificultad para participar en las actividades se encuentra muy presente (Lue et al., 2017).

En cuanto al área escolar, los niños se encuentran con dificultades en su rendimiento principalmente ligado a actividades físicas, pero también en el establecimiento de vínculos con sus pares (Baiardini et al., 2011; Bendixen et al., 2012; Lagler et al., 2019).

Por otro lado, en relación a la dimensión psicológica, se ha evidenciado que los niños con ENM pueden experimentar a lo largo de la misma síntomas de ansiedad y depresión (Tesei et al., 2020). Es así que resulta significativo que tanto el sujeto, como su familia, puedan recibir soporte y apoyo psicológico, no solo para disminuir estos síntomas sino para facilitar la aceptación y adaptación a la enfermedad (Barba Romero et al., 2012). En condiciones como la DMD, muchas veces el aumento de la debilidad muscular y agravamiento de su discapacidad, lleva al sujeto a experimentar dificultades a nivel emocional, viéndose estas expresadas en forma de ira, angustia y ansiedad, así como distintos grados de niveles de estrés (Baiardini et al., 2011; Gocheva et al., 2019)

En el caso de los adolescentes, a pesar de que el deterioro es mayor en esta etapa evolutiva, se evidencia que este grupo muestra una mejor calidad de vida y bienestar subjetivo. Esto sugiere que durante la niñez, los sujetos con DMD aún no han logrado desarrollar distintas estrategias de afrontamiento efectivas, que sean eficaces para adaptarse a las características de su condición (Dogba et al., 2014; Elsenbruch et al., 2013; Gocheva et al., 2019; Lue et al., 2017; Tesei et al., 2020). La maduración cognitiva también puede influir de manera positiva, ya que esto posibilita que el sujeto logre un mejor reconocimiento de su

propio bienestar, y como consecuencia expresarse con mayor claridad al ser evaluada su calidad de vida (Liang et al., 2019).

La elección de las actividades en niños con DMD, está relacionado con el menor movimiento e impacto físico posible, lo cual complica su participación en las actividades sociales comunes (Bendixen et al., 2012). Esto se da gracias a que desde una edad temprana, los niños con DMD pierden la posibilidad de movilizarse por sí mismos, por lo que comienzan a necesitar de un apoyo externo como la silla de ruedas para desplazarse (Bendixen et al., 2012; Bray et al., 2010; Lue et al., 2017).

En el caso de la Atrofia Muscular Espinal (AME), la misma es una de las enfermedades hereditarias neuromusculares que se presenta con mayor frecuencia en la infancia (de Oliveira & Alexandra, 2011; Landfeldt et al., 2019; López Bastida et al., 2017; Vaidya, 2018; Valdebenito & Ruiz, 2014; Vega et al., 2020). Esta se clasifica en distintos subtipos según la edad de inicio y la gravedad de su sintomatología. El AME tipo 1 es de inicio infantil y se considera la más común, la misma presenta graves dificultades ya que el sujeto no logra adquirir ciertas habilidades como el permanecer sentado y tener control sobre el movimiento de su cabeza. Sin un tratamiento adecuado ni la asistencia requerida, la expectativa de vida no supera los dos años de edad. Gracias al avance en los diagnósticos y terapias enfocadas en los síntomas, la expectativa aumentó de forma significativa y la calidad de vida de los niños con AME también fue beneficiada (Landfeldt et al., 2019; Vaidya, 2018).

Al igual que en la DMD, la dimensión más afectada de la CV fue la física, donde la debilidad muscular tiene un peso significativo y encontrando que existe una diferencia en el impacto según el tipo de AME. Esto se debe a que las limitaciones difieren de un subtipo al otro, donde en el caso del inicio infantil el compromiso en la movilidad es significativamente mayor que en las demás manifestaciones de AME (de Oliveira & Alexandra, 2011; Landfeldt et al., 2019).

El funcionamiento y la integración social también se ven influenciados por las características de la enfermedad, ya que la comunicación verbal se ve comprometida en ciertos casos y el sujeto se ve limitado en sus actividades de la vida diaria (de Oliveira & Alexandra, 2011; Landfeldt et al., 2019; López Bastida et al., 2017; Valdebenito & Ruiz, 2014; Vega et al., 2020).

A pesar de que las limitaciones funcionales tienen un peso significativo en el bienestar de estos niños, el impacto negativo puede disminuir si el sujeto recibe el tratamiento adecuado

y el apoyo tanto social como asistencial necesario para, a pesar de su condición, desarrollar sus capacidades (Vega et al., 2020). Pero esto se presenta como un desafío debido que, el acceso a un correcto servicio social resulta dificultoso, y las terapias son de un costo elevado, impacta en el bienestar tanto del sujeto como sus familias (López Bastida et al., 2017; Vega et al., 2020).

Por sus características, los sujetos con AME requieren de un cuidado constante, donde un equipo multidisciplinario logre abarcar todas las dificultades que se presentan a raíz de sus limitaciones, tales como la debilidad, contracturas y atrofas musculares, graves dificultades respiratorias y presencia de escoliosis. (de Oliveira & Alexandra, 2011; Landfeldt et al., 2019; López Bastida et al., 2017; Vaidya, 2018; Valdebenito & Ruiz, 2014; Vega et al., 2020).

La enfermedad de Pompe es otra condición neuromuscular que presenta una forma infantil, donde se da un desarrollo temprano en el primer año de vida, la cual se despliega rápidamente, dejando al sujeto gravemente limitado con síntomas como hipertrofia del músculo cardíaco, anomalías respiratorias, hipotonía, reducción de expresión facial, deficiencias auditivas y del habla. Por otro lado, el inicio tardío en esta afección abarca un amplio periodo de la vida del sujeto, pasando el primer año de vida hasta la adultez (Barba Romero et al., 2012; Lagler et al., 2019; Spiridigliozzi et al., 2012).

El diagnóstico y tratamiento temprano es indispensable para sujetos con esta condición, no solo para mejorar su esperanza de vida, sino que supone un acceso a una mejor calidad de vida, ya que conecta al sujeto y su familia con profesionales especializados y asociaciones de pacientes que logren brindar un apoyo social significativo. Desafortunadamente, el diagnóstico para los pacientes con condiciones neuromusculares como la enfermedad de Pompe suele presentar muchas dificultades, donde el poco conocimiento sobre estas afecciones y el retraso en el resultado certero se da continuamente (Lagler et al., 2019).

La terapia principal en la enfermedad de Pompe es la terapia de reemplazo de enzimas, la cual permite al sujeto tener una mejor calidad de vida, ya que logra disminuir la progresión de los síntomas y mejorar la expectativa de vida (Barba Romero et al., 2012).

Dentro de las variables asociadas con la calidad de vida de los niños en las distintas condiciones neuromusculares mencionadas, se ha encontrado que uno de los factores más importantes a evaluar, junto con la fatiga, es la presencia de dolor como síntoma, los cuales

pueden repercutir significativamente en la CV del sujeto, donde la cronicidad de estos influyen negativamente en su bienestar (Bhullar et al., 2018; López & Miro, 2013).

La edad es un factor a considerar en todas las ENM, donde a mayor edad se muestra una mejor adaptación a la enfermedad y sus limitaciones, así como una mejor claridad sobre la propia percepción y comprensión del bienestar subjetivo (Elsenbruch et al., 2013; Tesei et al., 2020; Vaidya, 2018). Además, si pensamos en el deterioro temprano, la edad en que se comienza el debilitamiento progresivo también es relevante, ya que hay ciertos hitos como el permanecer sentado o el inicio de la marcha independiente, que no llegan a desarrollarse (Landfeldt et al., 2019). Por último, resulta significativo para evaluar donde se da el mayor impacto en cada etapa del desarrollo, como por ejemplo en la adolescencia donde el establecer vínculos con pares y formar parte de grupos sociales, tienen mayor peso que en otros períodos de la vida. Es así que la participación social también es una variable importante a tener en cuenta al pensar en la CV de niños y adolescentes con ENM (Lue et al., 2017; Vaidya, 2018)

Otro de los factores que se encuentra presente en las distintas condiciones neuromusculares, son las actividades de la vida diaria, donde el grado de discapacidad juega un papel importante en su impacto. Esta incapacidad repercute en la posibilidad del niño a desempeñar tareas del día a día, donde actividades como caminar; comer o higienizarse se presentan como un desafío para el sujeto (Baiardini et al., 2011; Bendixen et al., 2012; Vaidya, 2018; Valdebenito & Ruiz, 2014). El hecho de poder ponerse de pie y trasladarse por sí mismos, así como el uso de silla de ruedas, puede resultar un verdadero desafío para este grupo a la hora de pensar su accesibilidad (Gocheva et al., 2019; Valdebenito & Ruiz, 2014).

3.2.3 Calidad de vida en adultos con enfermedades neuromusculares

En cuanto a los adultos con ENM, se pueden dar dos casos: se pueden tratar de condiciones de inicio tardío en la edad adulta, o de condiciones de inicio en la infancia que lleguen a la edad adulta. Cada condición neuromuscular, junto a sus características y sintomatología, va a tener un impacto diferente en su calidad de vida (Jacques et al., 2019).

En relación a las primeras, algunas de las condiciones de inicio en edad adulta más frecuentes son la Miastenia Gravis, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, la Distrofia Muscular Facioescapulohumeral y la Distrofia Miotónica (Fujino et al., 2018; Jeong et al., 2018; Morís et al., 2018; Pagnini, 2013). En relación a las segundas, es necesario remarcar que, dado el inicio temprano en el deterioro, los sujetos suelen encontrarse en una fase avanzada de la

enfermedad al llegar a la edad adulta, donde las complicaciones aumentan (Andrews & Wahl, 2018; Amo Mora et al., 2020; Carter et al., 2012; Pangalila et al., 2015). Esto se presenta dado que, a pesar de una mejora en la esperanza de vida, el desgaste muscular progresa, dejando a estos adultos en un elevado estado de discapacidad y dependencia de los cuidados externos (Pangalila et al., 2015).

En la segunda condición de inicio en adultos, se va un deterioro significativo en los aspectos físicos vinculados a la CVRS (Baiardini et al., 2011; Elsenbruch et al., 2013; Pangalila et al., 2015; Ueda, 2019). El llegar a la adultez con una ENM con inicio en la infancia, implica muchas veces la presencia de una función respiratoria disfuncional y una calidad del sueño muy deteriorada. Esto provoca inevitablemente, la necesidad de asistencia mediante la ventilación mecánica e implica una pérdida de la movilidad, dado que deben permanecer acostados, viéndose afectada su calidad de vida (Crescimanno et al., 2019; Ueda, 2019).

La percepción de bienestar y una buena calidad de vida en adultos con ENM puede parecer incompatible. Varios autores plantean que, a pesar de esperarse un aumento en el deterioro tanto psicológico como emocional, a la par del deterioro físico a medida que la edad avanza, sólo la dimensión física de la calidad de vida permanece afectada. Esto es posible gracias a que se da un proceso de adaptación, donde los cambios implican una re evaluación por parte del sujeto sobre su situación, deseos y expectativas en la vida. Es por esto que logran expresar su satisfacción por determinadas situaciones o actividades, aún cuando sus limitaciones se hacen presentes (Andrews & Wahl, 2018; Geers et al., 2011; Landfeldt et al., 2016; Pangalila et al., 2015).

Es así que se ha encontrado que los adultos con DMD pueden evaluar de manera positiva su calidad de vida, y encuentran satisfacción en los distintos ámbitos de su vida (Carter et al., 2012; Dany et al., 2017; Elsenbruch et al., 2013; Pangalila et al., 2015).

A pesar de esto, el impacto de algunos diagnósticos es muy grande, sobre todo a nivel psicológico, ya que el diagnóstico de condiciones como la ELA, implica una amenaza para el sujeto, por lo que supone el avance de los síntomas y la ausencia de una cura (Pagnini, 2013). Es así que, la presencia de síntomas depresivos suelen presentarse ante la certeza diagnóstica, desempeñando un papel importante en la calidad de vida de estos sujetos (Pagnini, 2013; Pangalila et al., 2015).

En cuanto a la dimensión social, los aspectos vinculados a la participación suelen verse insatisfechos. Los principales problemas que experimenta este grupo, abarca tanto el involucrarse en relaciones íntimas, desempeñar una actividad tanto laboral como recreativa significativa, así como dificultades de movilidad a la hora de transportarse (Pangalila et al., 2015).

Las limitaciones en condiciones como la Miastenia Gravis,, donde la fatiga, dificultades en la deglución y el habla, suponen un desafío para el sujeto, dado que las exigencias del trabajo, la familia y otras responsabilidades, requieren una participación y exposición física constante. Tanto la reducción de las actividades recreativas, y el evadir la exposición a situaciones sociales, se asocian con la disminución de la satisfacción con la vida (Twork et al., 2010).

A su vez, en ciertas enfermedades como la ELA, el impacto de la disminución del habla, y la eventual pérdida de esta capacidad mucho más adelante en el deterioro, tiene un impacto vinculado a lo social. Cuando se da la pérdida de toda la comunicación verbal, la mayoría de los sujetos deben recurrir a nuevas formas tales como la escritura y, más avanzada la enfermedad, requieren el uso de dispositivos de comunicación asistida (Londral et al., 2015).

Por otro lado, en cuanto a las condiciones neuromusculares que empiezan a desarrollarse en la adultez, en el caso de las distrofias musculares, a pesar de existir un deterioro en la dimensión física por las limitaciones en la funcionalidad, esto no posee una correlación directa con una mala calidad de vida en adultos con ENM (Jacques et al., 2019).

La Distrofia Miotónica tipo 1, aunque varía en su edad de aparición, es la distrofia muscular que se presenta con mayor frecuencia en la adultez (Fujino et al., 2018; Ho et al., 2017; Peric et al., 2017). Dentro de sus principales síntomas se encuentran la miotonía, distintos grados de debilidad muscular, problemas en el sueño, alteraciones endocrinas y déficit significativo en distintos dominios cognitivos, incluyendo las funciones ejecutivas (Araújo et al., 2010; Ho et al., 2017; Ueda, 2019).

Al igual que en las demás ENM, su calidad de vida se ve deteriorada, donde la insatisfacción en la participación social, la falta de autonomía para caminar y el realizar tareas, afectan de manera notoria (Araújo et al., 2010; Laberge et al., 2013) Especialmente, la apatía, la depresión y la fatiga son los factores principales que deterioran la CV de los pacientes con esta condición (Laberge et al., 2013; Ueda, 2019).

Por otro lado, la Distrofia Facioescapulohumeral se presenta como una de las principales afecciones musculares en los adultos. En cuanto a los factores que se encuentran vinculados a la disminución en la CV de este grupo, la imagen corporal se presenta como un factor significativo que impacta negativamente (Morís et al., 2018). De igual manera que en el resto de las ENM, la debilidad muscular, la fatiga, el dolor crónico y la limitación en las actividades también resulta significativo (Jacques et al., 2019; Morís et al., 2018).

Otra enfermedad neuromuscular de aparición tardía, es la Miastenia Gravis, la cual se presenta específicamente como una afección en la unión neuromuscular, crónica y autoinmune (Jeong et al., 2018; Morís, 2019; Twork et al., 2010). Su sintomatología se da en un primer momento dentro un grupo muscular específico, el ocular. La presencia de una visión doble y los párpados caídos suelen ser los primeros síntomas, progresando hasta la afectación bulbar y cervical, alcanzando la proximidad de las extremidades (Morís, 2019).

A diferencia de otras ENM, la debilidad muscular se presenta de manera indolora y fluctuante. A su vez, puede ser transitoria o permanente (Morís, 2019; Jeong et al., 2018). Es por esto que la fatiga suele tener un mayor impacto que la propia debilidad en sí (Jeong et al., 2018). Durante los primeros tres años de su inicio, es cuando se da la progresión más crítica del deterioro, con tendencia a estabilizarse luego de este período (Twork et al., 2010) En cambio, si la debilidad continúa avanzando, se corre riesgo de una crisis miasténica, donde se puede generar un fallo respiratorio (Morís, 2019). Hay una reducción de la CVRS, encontrándose esto mucho más marcado en los dominios físicos.(Twork et al., 2010).

Por último, la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa, que posee un curso progresivo, rápido e irreversible (Pagnini, 2013). Al igual que en la Miastenia Gravis, el deterioro puede manifestarse principalmente en los músculos de la boca y la garganta. Es así que los principales síntomas de esta afección, además de la debilidad muscular, es la inteligibilidad del habla y dificultades en la capacidad para masticar y tragar. La disartria se presenta como uno de los factores que influyen negativamente en la calidad de vida, ya que la comunicación verbal resulta significativa para la autonomía del sujeto (Felgoise et al., 2015; Londral et al., 2015).

La preparación para cambios inminentes en la Esclerosis Lateral Amiotrófica parece ser beneficiosa para disminuir el impacto negativo del avance de los síntomas. El poder compartir la progresión de su enfermedad con su entorno y buscar nuevas alternativas ante la pérdida puede funcionar como un factor protector para el sujeto (Felgoise et al., 2015).

En cuanto a las variables asociadas, factores como el dolor y la fatiga toman especial protagonismo durante esta etapa ya que aumentan notablemente (Crescimanno et al., 2019; Crescimanno et al., 2020; Elsenbruch et al., 2013; Pangalila et al., 2015). La discapacidad aumenta notablemente en este período, y las complicaciones respiratorias toman un lugar relevante al considerar sus limitaciones, lo que lleva a que los adultos con una ENM en un estado avanzado comienzan a requerir de visitas e ingresos al hospital de manera mucho más recurrente (Carter et al., 2012; Crescimanno et al., 2019).

Los mecanismos de afrontamiento también se presentan como una de las variables con mayor peso en los adultos con ENM, ya que es uno de los principales recursos que le permiten al sujeto ajustarse a las consecuencias de la enfermedad. Es por esto, que en el caso de la DMD, a diferencia de otras distrofias musculares en esta etapa vital no presentan su mismo deterioro en su funcionalidad, se evidencia un mejor bienestar mental y psicológico (Jacques et al., 2019).

Por último, una variable significativa a evaluar en estas condiciones es la edad, ya que las situaciones y experiencias de vida a la que se deben afrontar los adultos con ENM, también se presentan como un nuevo desafío para lograr una vida más independiente. La transición a la adultez implica oportunidades tales como el estudiar una carrera, conseguir un trabajo y formar pareja, las cuales se relacionan a la búsqueda de autonomía y control (Andrews & Wahl, 2018; Bann et al., 2015).

3.3 Calidad de vida en familiares y cuidadores de sujetos con ENM

3.3.1 Calidad de vida en cuidadores de niños y adultos con ENM

El vivir con una condición crónica no solo afecta a quien la padece, sino también a su entorno, en especial al familiar quienes en su mayoría desempeñan y asumen el rol de cuidadores (Díaz et al., 2016; Hawken et al., 2018; Landfeldt et al., 2016; Matthews, 2018; Nozoe et al., 2015). Esto conlleva un nuevo rol e identidad para estos, sumado a una nueva organización y adaptación de su vida cotidiana en torno a esta nueva función que cumplen (Achury, 2011; Barrera Ortiz et al., 2013; Hawken et al., 2018; Matthews, 2018).

A pesar de que muchos familiares se encuentran comprometidos en el cuidado del sujeto con una enfermedad crónica, son las madres quienes mayormente desempeñan el papel principal de cuidadoras, y como resultado, son quienes se encuentran más afectadas en relación a su propia calidad de vida (Macedo et al., 2015; Salazar Barajas et al., 2019;

Sandstedt et al., 2018; Thomas et al., 2014; Yilmaz et al., 2013). Por otra parte, se considera que los padres poseen un rol más vinculado al apoyo, dando sostén al resto del grupo familiar, y en especial a quien toma el rol de cuidador primario (Yilmaz et al., 2013).

En las condiciones neuromusculares en la adultez, tanto aquellas que tienen un inicio temprano del deterioro, como aquellas cuya sintomatología inicia en la edad adulta, el cuidado suele llevarlo a cabo la pareja o cónyuge del sujeto, quien asume ese nuevo rol. Los hijos también suelen ayudar con tareas vinculadas al cuidado (Larsson et al., 2015; Siciliano et al., 2017).

Es importante considerar que las ENM de inicio temprano que logran llegar a la edad adulta, presentan cada vez más limitaciones y necesidades, haciendo que no solo aumente la duración del cuidado informal, sino la posibilidad de sobrecarga (Landfeldt et al., 2016; Pangalila et al., 2011).

Los cuidadores desempeñan un papel fundamental en el bienestar y la calidad de vida de los pacientes, por lo tanto, al tener en cuenta una enfermedad y las variables que se ponen en juego, es esencial darle la misma importancia a la calidad de vida tanto del que posee una condición de salud como de quien cuida de él (Im et al., 2010; Bužngová et al., 2015).

Las tareas que se desarrollan como cuidador son amplias y no se vinculan únicamente a la asistencia física del sujeto, donde deben encargarse del manejo y alivio del dolor causado por los síntomas, sino que también funcionan como soporte emocional. La coordinación de los servicios médicos, la comunicación con los distintos profesionales y el transporte del sujeto a los centros de salud, así como también la gestión financiera, también se presentan como tareas esenciales y principales a la hora de pensar en el cuidador (Hawken et al., 2018; Matthews, 2018). Esto se da en un contexto previo donde el cuidador posee otras responsabilidades cotidianas, las cuales consecuentemente deja de lado, como el cuidado del resto de la familia, el desempeño laboral y demás obligaciones sociales, las cuales suelen convertirse en estresores secundarios (Matthews, 2018).

La sobrecarga también se encuentra relacionada a la incapacidad de delegar el cuidado, dejando de lado sus propias necesidades y encontrando dificultad en equilibrar sus tareas como cuidador y sus otras actividades diarias, dedicando todo su tiempo a la asistencia, sin tomarse tiempo libre para el ocio (Pangalila et al., 2011).

La sobrecarga subjetiva del cuidador se ha definido como los problemas físicos, psicológicos, emocionales, sociales y económicos que pueden ser experimentados por los

miembros de la familia que cuidan a alguien. A su vez, el nivel de carga subjetiva puede ser asociado con una serie de factores de diferente naturaleza. Estos pueden estar, por ejemplo, relacionados con las características de la tarea, o pueden estar vinculados a lo sociodemográfico como la edad, o aspectos físicos y mentales, salud o el estilo de comportamiento y afrontamiento, tanto en el paciente como el cuidador (Pangalila et al., 2011). Es importante tener en cuenta la carga subjetiva dado que cuando las características de cuidado no exceden sus recursos, y estos han logrado adaptarse a la demanda de la asistencia con los años, este no se va a presentar como un rol estresante, aunque objetivamente lo sea, y así no llegar a la sobrecarga (Pangalila et al., 2011).

Los síntomas depresivos y la ansiedad en cuidadores se encuentran vinculados a la carga percibida en el rol de cuidador (Hawken et al., 2018; Sandstedt et al., 2018). A su vez, el impacto negativo se relaciona con el tiempo que le requiere la carga de cuidados, y por consecuencia el sentimiento de restricción de tiempo, dado que el mismo se reduce considerablemente para actividades propias de ocio o recreación (Larsson et al., 2015; Sandstedt et al., 2018; Siciliano et al., 2017).

Gracias al avance en cuanto los conocimientos sobre las condiciones neuromusculares, así como de sus tratamientos, no solo permitió que la expectativa de vida aumentará sino que también los cuidados pasen a darse dentro del ámbito del hogar (Hawken et al., 2018; Matthews, 2018). Es por esto que una de las principales tareas que lleva adelante el cuidador en el transcurso de la enfermedad, es aprender a brindar los servicios y atenciones hospitalarias en el ámbito del hogar. Mayormente lo desarrollan distintos miembros de la familia o amigos, quienes se vuelven responsables del manejo de los diversos síntomas físicos, emocionales y psicológicos desencadenados por la enfermedad (Washington, 2011).

Los familiares juegan un doble rol, por un lado trabajan a la par con el equipo médico en cuanto al cuidado y la toma de decisiones respecto del sujeto enfermo, pero a la vez también necesitan recibir atención y cuidado para que su rol se realice de la manera más óptima posible (Bužngová et al., 2015). Teniendo en cuenta que los cuidadores son el principal lazo con el sistema de atención médica, estos deben no solo ofrecer un correcto reconocimiento acerca del beneficio que suponen las tareas que realizan, sino brindar un mayor apoyo para evitar su sobrecarga (Adelman et al., 2014).

La capacidad funcional y calidad de vida de quien posee una condición neuromuscular tiene un papel principal en el bienestar de sus cuidadores, ya que impacta de manera directa y

negativa en su propia calidad de vida (Landfeldt et al., 2016; Lue et al., 2018; Yılmaz et al., 2010; Hawken et al., 2018; Im et al., 2010). El hecho de que estas sean de condición crónica, significa para el cuidador el afrontar una responsabilidad a largo plazo, esto genera distintos problemas en la salud física, dándose no solo la presencia de fatiga, dolor muscular y cefaleas, sino también cambios en su calidad de sueño y de alimentación (Salazar Barajas et al., 2019).

En las ENM la necesidad de cuidado aumenta progresivamente con el paso de la enfermedad. A medida que el deterioro en la funcionalidad del sujeto avanza, también se intensifica la necesidad de atención médica y asistencial. Como resultado, las tareas que ejerce el cuidador también se van modificando y debe ir adaptando los tiempos en su vida cotidiana a la disponibilidad para ocuparse de nuevas tareas (Amo Mora et al., 2020; Baiardini et al., 2011; Pousada et al., 2018; Sandstedt et al., 2018; Yılmaz et al., 2010; Yılmaz et al., 2013). Con el tiempo aprenden a dominar cada vez más las tareas, y logran afrontar el manejo de la enfermedad de manera que disminuye la sobrecarga (Andrews & Wahl, 2018).

En etapas terminales, donde el deterioro de la condición física de los pacientes es tan grande, la sobrecarga tanto física y mental sobre los cuidadores es muy elevada (Im et al., 2010; Pangalila et al., 2011). Es así que las intervenciones deben dirigirse a poder disminuir la ansiedad, pero sobre todo, hay una necesidad de aumentar la atención profesional adecuada que alivie la carga del cuidador (Amo Mora et al., 2020; Pangalila et al., 2011).

El manejo del estrés asociado con la discapacidad crónica de un miembro de la familia en los cuidadores de pacientes con estas condiciones también se presenta como principal desafío en este rol (Im et al., 2010). Por otro lado, los cuidadores también deben convivir con el dolor crónico del sujeto y las alteraciones cognitivas, las cuales tienen un peso significativo a la hora de evaluar su sobrecarga (Camacho et al., 2018). La exposición al dolor de la persona que se cuida, la necesidad de cuidado constante y las transiciones entre el hospital y el hogar, son variables que se ponen en juego a la hora de evaluar la sobrecarga en el cuidador (Adelman et al., 2014).

En este tipo de enfermedades, por su etiología genética, pueden despertar sentimientos de culpa en torno a la condición de su hijo en los cuidadores (Amo Mora et al., 2020; Im et al., 2010 ; Landfeldt et al., 2016). Es importante tener presente que los sentimientos vinculados a la pérdida y los pensamientos relacionados a la muerte son experiencias comunes para los padres y cuidadores, siendo esto algo que genera mucha angustia (Baiardini et al., 2011). Los padres de niños con ENM experimentan estrés, ansiedad, agotamiento y enojo,

repercutiendo de manera negativa en su bienestar (Hawken et al., 2018; Im et al., 2010; Yilmaz et al., 2010).

El impacto negativo en cuidadores con enfermedades poco frecuentes generalmente es mayor al momento del diagnóstico, la cual suele ser una experiencia penosa acompañada de mucho desconcierto. Los padres tienden a preocuparse sobre la progresión de la enfermedad, sobre la esperanza de vida y la capacidad de los padres para cuidar a su hijo a medida que pasa el tiempo. Esto va disminuyendo a medida que se van adaptando a las condiciones de la enfermedad, dándose una mejor aceptación y la adopción de estrategias de afrontamiento apropiadas (Amo Mora et al., 2020; Landfeldt et al., 2016; Nozoe et al., 2015; Pangalila et al., 2011; Romero et al., 2014).

A medida que se va logrando una aceptación y un ajuste frente a los estresores que se desencadenan por el rol de cuidador, se logra que a pesar de la sobrecarga objetiva y dificultades prácticas del cuidado, también esta experiencia puede ser vivida de manera positiva (Hawken et al., 2018; Im et al., 2010; Lue et al., 2018; Nozoe et al., 2015; Pangalila et al., 2011; Tesei et al., 2020). Así, logran encontrar gratificación y valor en poder cuidar a sus seres queridos, proteger su bienestar, y desarrollan sentimientos positivos sobre el cuidado, que se asocian con una menor carga subjetiva y mejor calidad de vida (Pangalila et al., 2011). El hecho de que la percepción del cuidador de su experiencia sea positiva, fortalece la participación y la confianza en sus recursos, evitando exceder el umbral de estrés, y, como consecuencia, ser más eficaz en el cuidado, generando efectos beneficiosos para los pacientes en términos de calidad de atención recibida y calidad de vida (Tesei et al., 2020).

A su vez, el conocer cual es el pronóstico de una enfermedad y su anticipación puede perjudicar el bienestar del cuidador. Los padres tienden a preocuparse sobre la progresión de la enfermedad, sobre la esperanza de vida y la capacidad de los padres para cuidar a su hijo a medida que pasa el tiempo (Landfeldt et al., 2016; Pangalila et al., 2011).

Los factores que se encuentran relacionados a una baja calidad de vida en cuidadores, los principales fueron: presencia de estrés, sobrecarga, falta de apoyo social percibido y de información acerca de la enfermedad, preocupación por el futuro de su hijo, una baja calidad de sueño, presencia de ansiedad y síntomas depresivos, problemas en el funcionamiento familiar, baja percepción de autoeficacia en cuanto al rol que desempeña, dificultad de adaptación en encontrar tiempo y energía para llevar adelante sus tareas, y sobretodo problemas financieros (Macedo et al., 2015; Thomas et al., 2014).

En cuanto a las variables asociadas, el desempleo suele ser un factor significativo en los cuidadores. El costo económico que conlleva una enfermedad, su tratamiento y cuidado, así como también la carga horaria que le supone al cuidador su rol, provoca que muchos padres deban dejar sus trabajos para asistir al sujeto enfermo (Landfeldt et al., 2016). La suspensión del trabajo a pesar de resultar una necesidad para el cuidador, está relacionada con la mayor impacto emocional de la enfermedad en los padres, vinculado a la renuncia al propio bienestar y la satisfacción personal, así como también conduce a un contacto más continuo y emocionalmente impactante con el niño enfermo (Amo Mora et al., 2020; Baiardini et al., 2011).

Otra variable a considerar es el nivel educativo, el cual se correlaciona de manera positiva con la calidad de vida de los cuidadores, dado que los niveles de educación superior posibilitan que tengan acceso a oportunidades laborales, y un mayor porcentaje de ingresos para los gastos que supone un condiciones de salud como la neuromuscular (Im et al., 2010).

En relación a las respuestas y estrategias que el sujeto utiliza para hacer frente a los desafíos del cuidado, estas pueden ser adaptativas, favoreciendo así a que los estresores no superen los recursos del sujeto, o desadaptativos lo cual afecta directamente en su calidad de vida y da como respuesta la sobrecarga. Algunas de estas estrategias positivas pueden ser acciones que el cuidador realiza para reducir su carga como por ejemplo contratar cuidadores remunerados, disminuir su carga horaria laboral o buscar apoyo social. Otra acción puede estar ligada a investigar la condición de salud para aumentar así la sensación de control. En cuanto a las estrategias cognitivas, como por ejemplo la aceptación, se relacionaron positivamente con un correcto ajuste psicológico (Hawken et al., 2018; Tesei et al., 2020).

Las estrategias de afrontamiento que utilizan los padres y cuidadores en las distintas condiciones neuromusculares juegan un papel muy importante en disminuir las consecuencias negativas, ayudando a que el cuidador se pueda ir adaptando desde el momento del diagnóstico y que el impacto negativo vaya disminuyendo (Hawken et al., 2018; Nozoe et al., 2015; Siciliano et al., 2017; Tesei et al., 2020). La comunicación se presenta como una estrategia de afrontamiento muy positiva en cuidadores, donde el poder hablar con otros sobre la enfermedad, puede aliviar los sentimientos de angustia y estrés (Amo Mora et al., 2020)

En cambio, se evidencia menor ajuste psicosocial e impacto negativo vinculado al afrontamiento pasivo y el uso de estrategias de afrontamiento negativas en padres. Esto se

asocia con un aumento de síntomas depresivos, afecto negativo, miedo, hostilidad y tristeza en los cuidadores (Hawken et al., 2018; Pangalila et al., 2011; Tesei et al., 2020).

Es por esto que resulta importante promover un estilo de afrontamiento activo del paciente, ya que suele estar asociado con una menor carga del cuidador, dado que al tomar estos iniciativa sobre sus propias dificultades, logran desarrollar menor dependencia para con los padres y aliviar su carga (Pangalila et al., 2011). De manera recíproca la forma en que los padres afrontan los desafíos del cuidado influye en cómo se da el afrontamiento no sólo de quien está enfermo, sino del resto de la familia (Thomas et al., 2014).

Por otra parte, la religión puede presentarse como una variable individual que favorece la experiencia positiva del cuidado. Muchos cuidadores encuentran la fe y la espiritualidad como medio para atravesar de manera activa la enfermedad de sus hijos. Esto podría indicar que la adaptación religiosa permite una reinterpretación positiva del contexto del sujeto así como un mejor manejo del estrés y encontrando un apoyo emocional beneficioso (Hawken et al., 2018; Picci et al., 2015; Tesei et al., 2020).

Las complicaciones dadas por una enfermedad no son las únicas que perjudican la calidad de vida del cuidador, sino también aquellas complicaciones producto de la falta de políticas públicas, de acompañamiento y atención por parte de los servicios sociales (Macedo et al., 2015). Es por esto que cuando se trata de la calidad de vida de los familiares, factores como una atención sanitaria y el apoyo social adecuado, juegan un papel fundamental. Los altos niveles de apoyo social cumplen un rol protector para el cuidador generando menor grado de angustia y estrés percibido (Hawken et al., 2018; Macedo et al., 2015; Tesei et al., 2020).

A su vez, una correcta comunicación de la información por parte de los profesionales de la salud tanto al paciente como a sus padres quienes se encargaran del cuidado favorece en la aceptación de la situación y su consecuente afrontamiento (Romero et al., 2014). El apoyo, formación e información sobre las necesidades de atención no es adecuada en muchos casos, lo que implica un mayor riesgo para el cuidador en cuanto la carga de su rol, causando agotamiento y a su vez, representa una desventaja en la calidad de la atención brindada al sujeto enfermo (Adelman et al., 2014; Landfeldt et al., 2016; Washington, 2011; Yilmaz et al., 2013). En cambio, a medida que los cuidadores se vuelven más educados acerca de la correcta asistencia a los demás, obtienen un mayor control de lo que está sucediendo, beneficiando su calidad de vida (Matthews, 2018).

3.3.2 *El impacto de las enfermedades neuromusculares en la calidad de vida familiar*

El cuidar a un sujeto con una condición neuromuscular involucra, no solo a quien desempeña el rol y las tareas en sí, sino a toda la familia (Magliano et al., 2014).

El impacto en los familiares de sujetos con ENM puede darse no solo en la calidad de vida de los miembros, sino también, verse afectada en cuanto su funcionamiento (Ho et al., 2018). En el primer caso, si consideramos en cómo afecta a cada familiar, teniendo en cuenta las consecuencias emocionales, como por ejemplo, sentimientos de pérdida, tristeza y estrés, se está hablando de la carga psicológica del rol. En cambio, la carga práctica del ser cuidador se encuentra ligada al cambio en las relaciones familiares, las limitaciones en las actividades sociales, de ocio y de trabajo, y las dificultades económicas (Magliano et al., 2015).

En relación a la carga psicológica, se ha demostrado que la misma tiene una correlación directa con el apoyo y la participación social. El poder mantener vínculos estables y recibir apoyo de sus amigos y familia, así como ayuda de asistencia médica profesional y la participación en asociaciones de pacientes, se traduce en un mejor impacto negativo y una mejor experiencia en cuanto al rol (Lue et al., 2018; Magliano et al., 2015). Mejorar la integración de pacientes con afecciones musculares en la sociedad, y el reconocimiento de ellos como individuos que deben ser atendidos por la comunidad, puede ayudar a minimizar el impacto psicológico y aislamiento social sentido por los cuidadores (Im et al., 2010).

Por otra parte en cuanto al funcionamiento familiar, la dinámica en la misma sufre modificaciones significativas (Cipolletta & Amicucci, 2014; Holkham & Soundy, 2017). Se da un cambio de roles dentro de la misma, en especial en aquellas familias con adultos con ENM donde, por las características de su condición, la dependencia hacia su cónyuge e hijos se vuelve inevitable, siendo ellos ahora los que van a cuidarlo (Cipolletta & Amicucci, 2014).

Principalmente, uno de los aspectos que más se va a encontrar alterado es la comunicación, tanto dentro del ámbito familiar como con el afuera. Los familiares suelen dejar de intercambiar con aquellas personas que no forman parte del cuidado, por miedo a la falta de comprensión de su situación y empatía (Holkham & Soundy, 2017).

La familia, y en especial los que desempeñan el rol de cuidadores, poseen sentimientos negativos vinculados a la pérdida de control sobre la elección de las actividades que lleva a cabo cotidianamente y sobre su propio estilo de vida (Holkham & Soundy, 2017). Las actividades de la vida diaria, principalmente vinculadas al ocio se ven disminuidas, dado que

las tareas de cuidado acortan el tiempo libre y deben dejarse de lado los momentos de disfrute como los pasatiempos o vacaciones familiares (Holkham & Soundy, 2017; Magliano et al., 2014; Siciliano et al., 2017).

El cambio en la dinámica familiar y el decrecimiento en la elección de las actividades de la vida diaria hace que las oportunidades de interacción social se vuelvan muy limitadas. Esto trae como consecuencia un aumento de sentimientos de soledad y conductas de aislamiento (Holkham & Soundy, 2017).

A su vez, la progresión de la enfermedad también afecta en cuanto al tipo de actividades que se llevan a cabo, dado que la discapacidad del sujeto con ENM y la falta de accesibilidad en muchas veces restringe la posibilidad de realizar distintos planes, sino que se da una reducción de la espontaneidad a la hora de llevar a cabo la organización de las mismas, e instalando la necesidad de que sean planificadas cuidadosamente (Read et al., 2011).

Es muy común en estas familias que se plantee la necesidad de construir ampliaciones de la casa, con el fin de facilitar el acceso de las sillas de ruedas. Estos también son hitos dentro de la historia familiar, donde se evidencia como el foco del funcionamiento familiar se encuentra puesto en el sujeto enfermo y su cuidado (Read et al., 2011).

Otro aspecto relevante es el impacto en las relación marital. En aquellas parejas que poseen un niño con una ENM, pueden por un lado verse beneficiados y encontrar mayor unión entre ellos, o al contrario, la misma puede volverse menos cohesiva (Cipolletta et al., 2015; Read et al., 2011).

En cambio, cuando se trata de parejas donde uno de ellos es quien presenta una condición neuromuscular, como suele darse en la ELA donde el cónyuge es quien cumple el rol de cuidador, se da un cambio en la identidad conyugal, donde puede haber una desconexión de la pareja y la intimidad es dejada de lado, generando así tensión entre los sujetos (Holkham & Soundy, 2017; Oyebode et al., 2012). En este caso, la pérdida de intimidad estaba ligada no solo al deterioro muscular, sino por problemas cognitivos o de comunicación con el sujeto (Oyebode et al., 2012).

A su vez, es importante evaluar cual es el impacto en los hermanos de sujetos con ENM. En el caso de la DMD, muchos de ellos no presentan la misma condición, lo cual resulta significativo cuanto afecta en su vida cotidiana, no solo el crecer con un hermano con una afección de este tipo, sino el hecho de que sus padres sean sus principales cuidadores (Magliano et al., 2014; Read et al., 2011).

Muchos de ellos desempeñan a su vez, tareas de cuidado para con su hermano, lo cual genera que muchas veces no puedan realizar ciertas actividades en su vida diaria y generan sentimientos contradictorios frente al cuidado del sujeto (Magliano et al., 2014; Read et al., 2011; Read et al., 2011). El perderse de actividades escolares, o no poder invitar a sus amigos a su hogar, repercute negativamente en los hermanos de sujetos con ENM (Read et al., 2010).

Por una parte, se ha encontrado que el ser hermano de un sujeto con una ENM puede tener un gran impacto negativo en su calidad de vida, donde suelen desarrollar como consecuencia dificultades emocionales, sentimientos de exclusión y falta de disponibilidad por parte de sus padres (Magliano et al., 2014; Read et al., 2011). Se ha encontrado una correlación entre el funcionamiento familiar, donde existe una sobrecarga muy elevada por la ENM y hay una reducción en la comunicación, y los síntomas emocionales en aquellos hermanos no afectados con esta condición (Read et al., 2010).

A pesar de esto, también los hermanos logran valorar la experiencia y rescatar resultados positivos en relación a esto, donde gracias a la cercanía con la discapacidad, y lo que esto conlleva, se desarrolla en el sujeto la empatía, responsabilidad y cercanía hacia sus familiares (Magliano et al., 2014; Read et al., 2011).

4. SÍNTESIS Y CONCLUSIONES

El presente trabajo de revisión teórica se propuso conocer cómo es la calidad de vida en personas con enfermedades neuromusculares y explorar el impacto que esto tiene en su familia, y quienes desarrollan el rol de cuidadores. En función de ello, en primer lugar, se buscó describir los conceptos de calidad de vida, haciendo foco en sus distintas dimensiones y su distinción conceptual con la calidad de vida relacionada a la salud. En segundo lugar, se caracterizó la calidad de vida en niños y adultos con condiciones neuromusculares, teniendo en cuenta que diferencia se encontraba en los distintos grupos etarios. Por último, se identificó cuál es el impacto que tiene el rol de cuidador en las familias de sujetos con ENM.

En el primer apartado, se presenta el concepto de calidad de vida, constructo ampliamente estudiado, caracterizado por su multidimensionalidad y complejidad a la hora tanto de conceptualizar, como de evaluar (Báez, 2016; Urzúa & Caqueo Urizar, 2012). La percepción del sujeto, es determinante a la hora de poder medir la calidad de vida y junto con esto, los valores, experiencias y expectativas de la persona, también juegan un papel relevante al momento de valorar el bienestar (Robles Espinoza et al., 2016). El estudio y medición de la

calidad de vida para el desarrollo de proyectos y programas destinados a diferentes poblaciones, sobre todo aquellas vulnerables, resulta necesario en la mejora de la salud pública (Salas & Garzón, 2013). Los conceptos de calidad de vida y calidad de vida relacionada con la salud presentan diferencias conceptuales, y esta distinción recae en que esta última se enfoca en aquellos aspectos de la calidad de vida que se ven afectados por una condición física o enfermedad y su tratamiento, permitiendo ver cómo esta incide en el bienestar del sujeto (Bakas et al., 2012; Karimi & Brazier, 2016).

En el segundo apartado, las Enfermedades Neuromusculares se definen como afecciones donde las estructuras de la unidad motora son la principal área de deterioro, y debilidad muscular el principal síntoma que caracteriza a estas condiciones. A su vez, poseen una cualidad crónica y progresiva, así como una gran incidencia genética, la cual determina su etiología. Estas pueden ser de inicio temprano, durante los primeros años de vida, así como comenzar en la adultez (Camacho et al., 2015; Ozer et al., 2010; Valdebenito & Ruiz, 2014).

Con relación a la calidad de vida en niños con ENM, esta se encuentra deteriorada, siendo la dimensión física la más afectada, y evidenciándose que el impacto negativo está principalmente vinculado al diagnóstico e inicio de los síntomas (Baiardini et al., 2011; Bendixen et al., 2012; López & Miro, 2013). En cuanto a los adolescentes con condiciones neuromusculares, la calidad de vida se ve especialmente deteriorada vinculado a lo psicosocial (Elsenbruch et al., 2013; Lue et al., 2017). Por último, los adultos suelen presentar una mejor adaptación al debilitamiento y los diferentes síntomas, tratamientos y la pérdida de autonomía, sobre todo en aquellos que, gracias a los avances, pudieron transitar esta enfermedad desde la niñez. Es así como a pesar de la condición discapacitante en la que se encuentran, pueden percibir una buena calidad de vida (Andrews & Wahl, 2018; Jacques et al., 2019; Pangalila et al., 2015). En el caso de las enfermedades que tienen su inicio en la edad adulta, el impacto en la calidad de vida de estos sujetos va a estar ligado a las limitaciones físicas, la pérdida gradual del movimiento, el cambio en su vida cotidiana y las dificultades de participación social (Jacques et al., 2019; Pagnini, 2013; Twork et al., 2010).

En el tercer apartado, se expone el rol que desempeñan los familiares como cuidadores informales y su función, resaltando la importancia de evaluar el impacto que tiene la ENM y sus características en la familia. Suelen ser las madres quienes asumen este papel, viéndose expuestas a la sobrecarga y presentando un deterioro en su calidad de vida en todas sus dimensiones (Achury, 2011; Thomas et al., 2014; Yilmaz et al., 2013). Los cuidadores se

encargan del manejo de los diversos síntomas desencadenados por la enfermedad, así como también de los costos económicos y la gestión de los servicios médicos (Hawken et al., 2018; Landfeldt et al., 2016). El impacto negativo del cuidado disminuye, una vez que logran adaptarse a las tareas y estresores, vivenciando de manera gratificante el cuidado. Esto se relaciona con la presencia de una red de apoyo estable y una correcta asistencia médica profesional (Lue et al., 2018; Tesei et al., 2020). Por último, el impacto en los familiares puede darse en relación a su funcionamiento, dado que la dinámica familiar se modifica con la presencia y avance de la enfermedad (Cipolletta & Amicucci, 2014; Ho et al., 2018).

El presente trabajo tiene limitaciones presentes debido a la acotada bibliografía que hay en relación a las distintas condiciones que conforman al grupo de ENM, las cuales no fueron abarcadas. A su vez, al estudiar la relación entre la calidad de vida y los sujetos con enfermedades neuromusculares, es relevante tener en cuenta las posibles diferencias en función de la diversidad cultural y social. Por otro lado, también se presenta como limitación la escasa información hallada acerca de la calidad de vida familiar en ENM, al igual que el impacto que tienen estas condiciones en los hermanos y como su CV se ve afectada. En el trabajo se aborda las implicancias que tiene el deterioro neuromuscular en las distintas etapas de la vida, como para sus familiares, pero es simplemente una aproximación al tema. Por último, esta investigación no cuenta con trabajos realizados en Argentina que proporcionen información específica sobre esta población neuromuscular, lo cual puede presentarse como una debilidad en el desarrollo de este trabajo.

Como recomendación para futuras investigaciones, se podría profundizar acerca de los factores de riesgo y protectores para la calidad de vida, tanto en niños como adultos con ENM, logrando precisar y establecer nuevos criterios en su tratamiento y cuidado. A su vez, sería pertinente llevar a cabo estudios empíricos longitudinales en la población Argentina afectada por una enfermedad neuromuscular para recaudar datos significativos de cómo inciden las políticas de salud pública y las asociaciones de pacientes en este territorio. En cuanto los familiares de los sujetos afectados por una ENM, dada la importancia que tiene la familia y su rol, resultaría beneficioso investigar la CV de la familia como grupo y explorar de manera más puntual esta variable en los hermanos. Por último, se considera interesante la profundización sobre la transición desde la adolescencia a la edad adulta de sujetos con distintas ENM y como las intervenciones sociales y educativas pueden mejorar esta experiencia, protegiendo la calidad de vida del sujeto.

A modo de conclusión, se puede ver que la calidad de vida en sujetos con enfermedades neuromusculares se ve alterada de manera significativa, desde su comienzo y a lo largo de su evolución, viéndose afectadas tanto la dimensión física como psicosocial. A pesar de esto, el impacto negativo en la CVRS va a diferir según la edad del sujeto, así como también cada afección neuromuscular con sus características particulares. Esto también va a generar cambios en su entorno familiar, que junto con el deterioro y debilidad muscular, y las dificultades que se hacen presentes por la enfermedad, son ellos quienes llevan adelante el rol de cuidadores informales y suelen encontrarse expuestos a la sobrecarga. Tanto para los sujetos con una ENM como para su familia, el apoyo social se presenta como un factor protector.

Los resultados recopilados en esta investigación resultan relevantes ya que demuestran que, dado el aumento en la expectativa de vida y la significativa cantidad de sujetos que poseen una condición neuromuscular, el pensar qué medidas y tratamientos pueden generar un impacto positivo en la calidad de vida de sujetos con ENM y sus familias, cobra gran importancia para abarcar las dificultades propias del avance de la enfermedad. Además, la relevancia de este trabajo recae en la importancia de visibilizar y puntualizar aquellos aspectos, sobre los que es posible como sociedad, realizar cambios significativos. Siendo que una de las principales dimensiones afectadas es la psicosocial, sería relevante buscar potenciar los recursos, no solo del sujeto, sino el desarrollo de intervenciones que logren disminuir las consecuencias de la condición neuromuscular, dentro de lo posible, tanto para el sujeto como su familia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Achury, D., Castaño Riaño, H., Gómez Rubiano, L., & Guevara Rodríguez, N. (2011). Calidad de vida de los cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas con parcial dependencia. *Investigación en Enfermería: Imagen y Desarrollo*, 13(1), 27-46. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=1452/145221282007>
- Adelman, R. D., Tmanova, L. L., Delgado, D., Dion, S., & Lachs, M. S. (2014). Caregiver Burden. *JAMA*, 311(10), 1052. <https://doi.org/10.1001/jama.2014.304>
- Amo Mora, I., Gálvez Hernández, P., Borrás Santos, A., & Vallés Navarro, R. (2020). Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y sus familiares. <http://hdl.handle.net/11181/5871>

- Andrews, J. G., & Wahl, R. A. (2018). Duchenne and Becker muscular dystrophy in adolescents: current perspectives. *Adolescent Health, Medicine and Therapeutics*, Volume 9, 53–63. <https://doi.org/10.2147/ahmt.s125739>
- Araújo, T. L., Resqueti, V. R., Bruno, S., Azevedo, I. G., Júnior, M. D., & Fregonezi, G. (2010). Respiratory muscle strength and quality of life in myotonic dystrophy patients. *Revista Portuguesa de Pneumologia*, 16(6), 892-898. [https://doi.org/10.1016/S2173-5115\(10\)70006-3](https://doi.org/10.1016/S2173-5115(10)70006-3)
- Báez, W. C. (2016). Calidad de vida. *Revista Enfermería la Vanguardia*, 4(2), 56-75. <https://doi.org/10.35563/revan.v4i2.230>
- Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P., Balestracci, S., Tarchino, F., Parodi, S., Canonica, G. W., & Braido, F. (2011). Quality of Life in Duchenne Muscular Dystrophy: The Subjective Impact on Children and Parents. *Journal of Child Neurology*, 26(6), 707–713. <https://doi.org/10.1177/0883073810389043>
- Bakas, T., McLennon, S. M., Carpenter, J. S., Buelow, J. M., Otte, J. L., Hanna, K. M., Ellet, M. L., Hadler, K. A., & Welch, J. L. (2012). Systematic review of health-related quality of life models. *Health and Quality of Life Outcomes*, 10(1), 134. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-10-134>
- Banks, P., Martin, C. R., & Petty, R. K. H. (2010). The factor structure of the SF-36 in adults with progressive neuromuscular disorders. *Journal of Evaluation in Clinical Practice*, 18(1), 32–36. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2753.2010.01513.x>
- Bann, C. M., Abresch, R. T., Biesecker, B., Conway, K. C., Heatwole, C., Peay, H., Scal, P., Strober, J., Uzark, K., Wolff, J., Margolis, M., Blackwell, A., Street, N., Montesanti, A., & Bolden, J. (2015). Measuring quality of life in muscular dystrophy. *Neurology*, 84(10), 1034-1042. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000001336>
- Barba Romero, M.A., Barrot, E., Lorite, J.B., Gutiérrez Rivas, E., Illa, I., Jiménez, L.M., Ley Martos, M., López de Munain, A., Pardo, J., Pascual Pascual, S.I., Pérez López, J., Solera, J., & Vílchez Padilla., J.J (2012). Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. *Revista de Neurología*. 54. 497. <https://doi.org/10.33588/rn.5408.2012088>.

- Barrera Ortiz, L., Sánchez Herrera, B., & Carrillo González, G. M. (2013). La carga del cuidado en cuidadores de niños con enfermedad crónica. *Revista cubana de enfermería*, 29(1), 39-4. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-0319201300010006&lng=es&nrm=iso. ISSN 0864-0319.
- Barros, G., Moreira, I., & Ríos, R. (2018). Tratamiento, rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(5), 560-569.7. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.07.005>
- Bendixen, R. M., Senesac, C., Lott, D. J., & Vandeborne, K. (2012). Participation and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy using the International Classification of Functioning, Disability, and Health. *Health and quality of life outcomes*, 10(1), 43. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-10-43>
- Bhullar, G., Miller, M. R., Campbell, C., We, Y., & El-Aloul, B. (2019). P. 067 Quality of my life: perceptions of boys with Duchenne muscular dystrophy and their parents. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 46(s1), S32-S32. <https://doi.org/10.1017/cjn.2019.167>
- Burns, T. M., Graham, C. D., Rose, M. R., & Simmons, Z. (2012). Quality of life and measures of quality of life in patients with neuromuscular disorders. *Muscle & Nerve*, 46(1), 9–25. <https://doi.org/10.1002/mus.23245>
- Bužngová, R., Kozáková, R., & Sikorová, L. (2015). Assessment of Quality of Life of Family Members of Inpatients with End-Stage Disease. *Journal of Palliative Care*, 31(4), 250–257. <https://doi.org/10.1177/082585971503100407>
- Brar, S., Campbell, C., McColl, E., Martens, W., McDermott, M., Tawil, R., Hart, K., Herr, B., Kirschner, J., Guglieri, M., & Griggs, R. (2018). P. 072 Agreement between children and their parents' ratings of the health-related quality of life of children with Duchenne Muscular Dystrophy. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 45(s2), S35-S35. <https://doi.org/10.1017/cjn.2018.174>
- Bray, P., Bundy, A. C., Ryan, M. M., North, K. N., & Everett, A. (2010). Health-related quality of life in boys with Duchenne muscular dystrophy: agreement between parents and their sons. *Journal of child neurology*, 25(10), 1188-1194. <https://doi.org/10.1177/0883073809357624>

- Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C. (2015). Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología*. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
- Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C. (2018). Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología*, 33(1), 35–46. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
- Carter, G. T., Joyce, N. C., Abresch, A. L., Smith, A. E., & VandeKeift, G. K. (2012). Using palliative care in progressive neuromuscular disease to maximize quality of life. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics*, 23(4), 903-909. <https://doi.org/10.1016/j.pmr.2012.08.002>
- Cipolletta, S., & Amicucci, L. (2014). The family experience of living with a person with amyotrophic lateral sclerosis: A qualitative study. *International Journal of Psychology*, 50(4), 288–294. <https://doi.org/10.1002/ijop.12085>
- Cipolletta, S., Marchesin, V., & Benini, F. (2015). Family Functioning as a Constituent Aspect of a Child's Chronic Illness. *Journal of Pediatric Nursing*, 30(6), e19–e28. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.01.024>
- Counted, V., Possamai, A., & Meade, T. (2018). Relational spirituality and quality of life 2007 to 2017: an integrative research review. *Health and Quality of Life Outcomes*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s12955-018-0895-x>
- Crescimanno, G., Greco, F., D'Alia, R., Messina, L., & Marrone, O. (2019). Quality of Life in long term ventilated adult patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(8), 569-575. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.06.599>
- Crescimanno, G., Greco, F., Abbate, A., Canino, M., Bertini, M., & Marrone, O. (2020). Subjective sleep quality in adult patients affected by Duchenne muscular dystrophy. Beyond nocturnal hypoventilation. *Sleep Medicine*, 69, 168–171. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2020.01.025>
- Dany, A., Rapin, A., Réveillère, C., Calmus, A., Tiffreau, V., Morrone, I., Novella, J.L., Jolly, D., & Boyer, F. C. (2017). Exploring quality of life in people with slowly-progressive neuromuscular disease. *Disability and rehabilitation*, 39(13), 1262-1270. <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1191552>

- de Oliveira, C. M., & Alexandra, P. (2011). Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 15(1), 36-39. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2010.07.003>
- Díaz, B.K.B., García, N.A.H., Pineda, J.C., Burgos, H.S., & Padilla, E.A.P. (2016). Depresión en cuidadores primarios informales de pacientes con limitación en la actividad. *Revista Iberoamericana de las Ciencias de la Salud: RICS*, 5(10), 8. <https://doi.org/10.23913/rics.v5i10.42>
- Dogba, M. J., Rauch, F., Douglas, E., & Bedos, C. (2014). Impact of three genetic musculoskeletal diseases: a comparative synthesis of achondroplasia, Duchenne muscular dystrophy and osteogenesis imperfecta. *Health and quality of life outcomes*, 12(1), 151. <https://doi.org/10.1186/s12955-014-0151-y>
- Elsenbruch, S., Schmid, J., Lutz, S., Geers, B., & Schara, U. (2013). Self-reported quality of life and depressive symptoms in children, adolescents, and adults with Duchenne muscular dystrophy: a cross-sectional survey study. *Neuropediatrics*, 44(05), 257-264. <https://doi.org/10.1055/s-0033-1347935>
- Fagoaga, J., Girabent Farrés, M., & Bagur Calafat, C. (2017) Traducción y validación de la escala Individualized Neuromuscular Quality of Life para la población española: evaluación de la calidad de vida para personas afectas de enfermedades neuromusculares. *Rev Neurol*, 64:194-200. <http://www.svnps.org/documentos/escala-inql.pdf>
- Felgoise, S. H., Zaccheo, V., Duff, J., & Simmons, Z. (2015). Verbal communication impacts quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 17(3-4), 179–183. <https://doi.org/10.3109/21678421.2015.1125499>
- Fernández López, Juan Antonio, Fernández Fidalgo, María, & Cieza, Alarcos. (2010). Los conceptos de calidad de vida, salud y bienestar analizados desde la perspectiva de la Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF). *Revista Española de Salud Pública*, 84(2), 169-184. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=17012512005>
- Fujino, H., Shingaki, H., Suwazono, S., Ueda, Y., Wada, C., Nakayama, T., Takahashi, M.P., Imura, O., & Matsumura, T. (2018). Cognitive impairment and quality of life

- in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle & nerve*, 57(5), 742-748.
<https://doi.org/10.1002/mus.26022>
- Galán, M.G.N. (2012). La calidad de vida: Análisis multidimensional. *Revista de enfermería neurológica*, 11(3), 129-137.
<https://www.medigraphic.com/pdfs/enfneu/ene-2012/ene123c.pdf>
- García, T. P., Muñoz Ortiz, M. S., Soria, L. G. S., & Laguía, M. P. (2013). Un servicio para la promoción de la autonomía de las personas con enfermedades neuromusculares en la Federación ASEM. *Revista Española de Discapacidad*, 1(1), 215-223.
<http://dx.doi.org/10.5569/2340-5104.01.01.11>
- Geers, B., Elsenbruch, S., Schmid, J., & Schara, U. (2011). Health-related quality of life in patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuropediatrics*, 42(S 01), V01.
<https://doi.org/10.1055/s-0031-1273950>
- Gocheva, V., Schmidt, S., Orsini, A. L., Hafner, P., Schaedelin, S., Rueedi, N., Weber, P., & Fischer, D. (2019). Association Between Health-Related Quality of Life and Motor Function in Ambulant and Nonambulant Duchenne Muscular Dystrophy Patients. *Journal of Child Neurology*, 34(14), 873-885.
<https://doi.org/10.1177/0883073819865681>
- Graham, C. D., Rose, M. R., Grunfeld, E. A., Kyle, S. D., & Weinman, J. (2011). A systematic review of quality of life in adults with muscle disease. *Journal of neurology*, 258(9), 1581-1592. <https://doi.org/10.1007/s00415-011-6062-5>
- Graham, C. D., Simmons, Z., Stuart, S. R., & Rose, M. R. (2015). The potential of psychological interventions to improve quality of life and mood in muscle disorders. *Muscle & Nerve*, 52(1), 131-136. <https://doi.org/10.1002/mus.24487>
- Greif, V., Ugo, F., de Castro Pérez, M. F., Mozzoni, J., Aguerre, V., Saldías, M., & Monges, M. S. (2017). Experiencia en el proceso de transición de pacientes con enfermedad neuromuscular. *Archivos argentinos de pediatría*, 115(1), 71-75.
<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2017.71>
- Hawken, T., Turner Cobb, J., & Barnett, J. (2018). Coping and adjustment in caregivers: A systematic review. *Health psychology open*, 5(2), 2055102918810659.
<https://doi.org/10.1177/2055102918810659>

- Ho, G., Widger, J., Cardamone, M., & Farrar, M. A. (2017). Quality of life and excessive daytime sleepiness in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *Sleep Medicine*, 32, 92–96. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2016.12.005>
- Ho, M.H.T., Liang, R., & Ip, Y.T & Zhi, H & Chan, S.H.S (2018). The impact of pediatric neuromuscular disorders on parent's health related quality of life and family functioning. <https://doi.org/10.13140/RG.2.2.30624.23042>.
- Holkham, L., & Soundy, A. (2017). The experience of informal caregivers of patients with motor neurone disease: A thematic synthesis. *Palliative and Supportive Care*, 1–10. <https://doi.org/10.1017/s1478951517000852>
- Im, S. H., Lee, S. C., Moon, J. H., Park, E. S., & Park, Y. G. (2010). Quality of life for primary caregivers of muscular dystrophy patients in South Korea. *Chinese medical journal*, 123(4), 452-457. <http://doi.org/10.3760/cma.j.issn.0366-6999.2010.04.013>
- Jacques, M. F., Stockley, R. C., Onambele-Pearson, G. L., Reeves, N. D., Stebbings, G. K., Dawson, E. A., Groves, L., & Morse, C. I. (2019). Quality of life in adults with muscular dystrophy. *Health and quality of life outcomes*, 17(1), 121. <http://doi.org/10.1186/s12955-019-1177-y>
- Jeong, A., Min, J. H., Kang, Y. K., Kim, J., Choi, M., Seok, J. M., & Kim, B. J. (2018). Factors associated with quality of life of people with Myasthenia Gravis. *PloS ONE*, 13(11). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0206754>
- Karimi, M., & Brazier, J. (2016). Health, Health-Related Quality of Life, and Quality of Life: What is the Difference?. *Pharmacoeconomics*, 34(7), 645–649. <https://doi.org/10.1007/s40273-016-0389-9>
- Laberge, L., Mathieu, J., Auclair, J., Gagnon, É., Noreau, L., & Gagnon, C. (2013). Clinical, psychosocial, and central correlates of quality of life in myotonic dystrophy type 1 patients. *European neurology*, 70(5-6), 308-315. <https://doi.org/10.1159/000353991>
- Lagler, F. B., Moder, A., Rohrbach, M., Hennermann, J., Mengel, E., Gökce, S., Hundsberger, T., Rösler, K.M., Karabul, N., & Huemer, M. (2019). Extent, impact, and predictors of diagnostic delay in Pompe disease: A combined survey approach to unveil the diagnostic odyssey. *JIMD Reports*, 49(1), 89–95. <https://doi.org/10.1002/jmd2.12062>

- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K. (2016). Health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy: a multinational, cross-sectional study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 58(5), 508-515. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12938>
- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K. (2016). Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of neurology*, 263(5), 906-915. <https://doi.org/10.1007/s00415-016-8080-9>
- Landfeldt, E., Edström, J., Sejersen, T., Tulinius, M., Lochmüller, H., & Kirschner, J. (2019). Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: a systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.004>
- Larsson, B. J., Fröjd, C., Nordin, K., & Nygren, I. (2015). Relatives of patients with amyotrophic lateral sclerosis: Their experience of care and support. *Palliative and Supportive Care*, 13(06), 1569–1577. <https://doi.org/10.1017/s1478951515000188>
- Liang, R., Chan, S. H. S., Ho, F. K. W., Tang, O. C., Cherk, S. W. W., Ip, P., & Lau, E. Y. Y. (2019). Health-related quality of life in Chinese boys with Duchenne muscular dystrophy and their families. *Journal of Child Health Care*, 23(3), 495-506. <https://doi.org/10.1177/1367493519857423>
- Lin, X.J., Lin, I.M., & Fan, S.Y. (2013). Methodological issues in measuring health-related quality of life. *Tzu Chi Medical Journal*, 25(1), 8–12. <https://doi.org/10.1016/j.tcmj.2012.09.002>
- Londral, A., Pinto, A., Pinto, S., Azevedo, L., & De Carvalho, M. (2015). Quality of life in amyotrophic lateral sclerosis patients and caregivers: Impact of assistive communication from early stages. *Muscle & Nerve*, 52(6), 933–941. <https://doi.org/10.1002/mus.24659>
- López, M., & Miró, J. (2013). Dolor en niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares. *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 20(3), 142-149. <http://dx.doi.org/10.4321/S1134-80462013000300007>
- López Bastida, J., Peña Longobardo, L. M., Aranda Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., & Oliva Moreno, J. (2017). Social/economic costs and health-related quality of

- life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0695-0>
- Lue, Y. J., Chen, S. S., & Lu, Y. M. (2017). Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men. *Disability and Rehabilitation*, 39(14), 1408-1413. <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1196398>
- Lue, Y.J., Chen, S.S., & Lu, Y.M. (2018). Factors affecting the health-related quality of life of caregivers of patients with muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 265(7), 1548–1556. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-8878-8>
- Macedo, E. C., Silva, L. R. da, Paiva, M. S., & Ramos, M. N. P. (2015). Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review. *Revista Latinoamericana de Enfermagem*, 23(4), 769–777. <https://doi.org/10.1590/0104-1169.0196.2613>
- Magliano, L., D'Angelo, M. G., Vita, G., Pane, M., D'Amico, A., Balottin, U., Angelini, C., Battini, R., Politano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Civati, F., Brighina, E., Vita, G. L., Messina, S., Sframeli, M., Lombardo, M. E., Scalise, R., Colia, G., Catteruccia, M., Berardinelli, A., Motta, M.C., Gaiani, A., Semplicini, C., Bello, L., Astrea, G., Zaccaro, A., & Scutifero, M. (2014). Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta myologica: myopathies and cardiomyopathies: official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 33(3), 136–143. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4369844/>
- Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'angelo, M. G., Chiara Motta, M., Angelini, C., Gaiani, A., Semplicini, C., Bello, L., Battini, R., Astrea, G., & Politano, L. (2015). Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Muscle & Nerve*, 52(1), 13–21. <https://doi.org/10.1002/mus.24503>
- Mahrer, N. E., Montano, Z., & Gold, J. I. (2012). Relations Between Anxiety Sensitivity, Somatization, and Health-Related Quality of Life in Children With Chronic Pain. *Journal of Pediatric Psychology*, 37(7), 808–816. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jss054>

- Manterola D, Carlos; Urrutia, Sebastián, & Otzen H, Tamara. (2013). Calidad de Vida Relacionada con Salud: Una variable resultado a considerar en investigación clínica. *International Journal of Morphology*, 31(4), 1517-1523. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022013000400059>
- Matthews, B. L. (2018). Life of the Second-Order Patient: Factors Impacting the Informal Caregiver. *Journal of Loss and Trauma*, 23(1), 29–43. <https://doi.org/10.1080/15325024.2017.1419800>
- Megari, K. (2013). Quality of life in chronic disease patients. *Health Psychology Research*, 1(3), 27. <https://doi.org/10.4081/hpr.2013.e27>
- Morís, G., Wood, L., Fernández Torrón, R., González Coraspe, J. A., Turner, C., Hilton Jones, D., Norwood, F., Willis, T., Parton, M., Rogers, M., Hammans, S., Roberts, M., Househam, E., Williams, M., Lochmüller H., & Hammans, S. (2018). Chronic pain has a strong impact on quality of life in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 57(3), 380-387. <https://doi.org/10.1002/mus.25991>
- Morís, G. (2019). Miastenia gravis y trastornos relacionados con la unión neuromuscular. *Medicine. Programa de Formación Médica Continuada Acreditado*, 12(76), 4469–4477. <https://doi.org/10.1111/j.med.2019.04.001>
- Nozoe, K. T., Polesel, D. N., Moreira, G. A., Pires, G. N., Akamine, R. T., Tufik, S., & Andersen, M. L. (2015). Sleep quality of mother-caregivers of Duchenne muscular dystrophy patients. *Sleep and Breathing*, 20(1), 129–134. <https://doi.org/10.1007/s11325-015-1196-9>
- Ojelabi, A. O., Graham, Y., Haighton, C., & Ling, J. (2017). A systematic review of the application of Wilson and Cleary health-related quality of life model in chronic diseases. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s12955-017-0818-2>
- Otto, C., Steffensen, B. F., Højberg, A. L., Barkmann, C., Rahbek, J., Ravens Sieberer, U., Mahoney, A., Vry, J., Gramsch, K., Thompson, R., Rodger, S., Bushby, K., Lochmüller, H., & Kirschner, J. (2017). Predictors of Health-Related Quality of Life in boys with Duchenne muscular dystrophy from six European countries. *Journal of neurology*, 264(4), 709–723. <https://doi.org/10.1007/s00415-017-8406-2>

- Oyebode, J. R., Smith, H.-J., & Morrison, K. (2012). The personal experience of partners of individuals with motor neuron disease. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 14(1), 39–43. <https://doi.org/10.3109/17482968.2012.719236>
- Ozer, S., Yildirim, S. A., Yilmaz, O., Duger, T., & Yilmaz, S. A. (2010). Assessment of health-related quality of life, depression, and anxiety in slowly and rapidly progressive neuromuscular disorders. *Neurosciences*, 15(3), 177–83. <http://www.nsj.org.sa/pdffiles/Jul10/Assessment20090657.pdf>
- Pagnini, F. (2013). Psychological wellbeing and quality of life in amyotrophic lateral sclerosis: A review. *International Journal of Psychology*, 48(3), 194–205. <https://doi.org/10.1080/00207594.2012.691977>
- Pangalila, R. F., van den Bos, G. A. M., Stam, H. J., van Exel, N. J. A., Brouwer, W. B. F., & Roebroek, M. E. (2011). Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 988–996. <https://doi.org/10.3109/09638288.2011.628738>
- Pangalila, R. F., Van Den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M., Stam, H. J., & Roebroek, M. E. (2015). Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with Duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 96(7), 1242–1247. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2015.02.012>
- Pangalila, R. F., Van Den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M. P., Kampelmacher, M. J., Stam, H. J., & Roebroek, M. E. (2015). Quality of life of adult men with Duchenne muscular dystrophy in the Netherlands: implications for care. *Journal of rehabilitation medicine*, 47(2), 161–166. <https://doi.org/10.2340/16501977-1898>
- Pangalila, R. (2016). Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the disability paradox. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 58(5), 435–436. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12959>
- Panzini, R. G., Mosqueiro, B. P., Zimpel, R. R., Bandeira, D. R., Rocha, N. S., & Fleck, M. P. (2017). Quality-of-life and spirituality. *International Review of Psychiatry*, 29(3), 263–282. <https://doi.org/10.1080/09540261.2017.1285553>

- Peric, S., Heatwole, C., Durovic, E., Kacar, A., Nikolic, A., Basta, I., Marjanovic, A., Stevic, Z., Lavrnjic, D., & Rakocevic Stojanovic, V. (2017). Prospective measurement of quality of life in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurologica Scandinavica*, 136(6), 694-697. <https://doi.org/10.1111/ane.12549>
- Picci, R. L., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., Furlan, P.M., & Lala, R. (2015). Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24(2), 514-522. <https://doi.org/10.1007/s10826-013-9864-5>
- Pousada, T., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., Pazos, A., Díez, E., & Pereira, J. (2018). Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Medicine*, 97(24), e11039. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000011039>
- Portaro, S., Calabrò, R. S., Bramanti, P., Silvestri, G., Torrisi, M., Conti Nibali, V., Caliri, S., Lunetta, C., Alagna, B., Naro, A., & Bramanti, A. (2018). Telemedicine for Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy: A multidisciplinary approach to improve quality of life and reduce hospitalization rate?. *Disability and health journal*, 11(2), 306-309. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2017.09.003>
- Post, M. (2014). Definitions of Quality of Life: What Has Happened and How to Move On. *Topics in Spinal Cord Injury Rehabilitation*, 20(3), 167–180. <https://doi.org/10.1310/sci2003-167>
- Prado, F., Salinas, P., Zenteno, D., Vera, R., Flores, E., García, C., Klgo, P., Leroy, C., & Siebert, A. (2010). Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares. *Neumol Pediatr*, 5(2), 74-88. <http://www.neumologia-pediatrica.cl/wp-content/uploads/2017/06/recomendacionescuidado.pdf>
- Quiceno, J.M & Vinaccia, S (2014). Calidad de vida en adolescentes: Análisis desde las fortalezas personales y las emociones negativas. *Terapia psicológica*, 32(3), 185-200. <https://dx.doi.org/10.4067/S0718-48082014000300002>
- Rahman, T., Mittelhammer, R. C., & Wandschneider, P. R. (2011). Measuring quality of life across countries: A multiple indicators and multiple causes approach. *The Journal of Socio-Economics*, 40(1), 43–52. <https://doi.org/10.1016/j.socec.2010.06.002>

- Rajmil, L., Roizen, M., & Urzúa, A. (2010). Calidad de vida y salud en la infancia y la adolescencia. *Revista Típica*, 6(2), 244-249. https://www.researchgate.net/profile/Alfonso_Urzua/publication/236904869_Calidad_de_Vida_y_salud_en_la_infancia_y_la_adolescencia/links/53f33f9d0cf2dd48950c9e27.pdf
- Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., & Garralda, M. E. (2010). Psychosocial adjustment in siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 14(4), 340–348. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2009.09.011>
- Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., Weaver, T., & Garralda, M. E. (2011). Siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy – A qualitative study of impact and coping. *European Journal of Paediatric Neurology*, 15(1), 21–28. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2010.07.006>
- Robles Espinoza A. I., Rubio Jurado B., De la Rosa Galván E. V & Nava Zavala, A. H. (2016). Generalidades y conceptos de calidad de vida en relación con los cuidados de salud. *El residente*, 11(3), 120-125. <https://www.medigraphic.com/pdfs/residente/rr-2016/rr163d.pdf>
- Romero, S. R., Urrutia, J. M. A., & Hernández, A. M. B. (2014). Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes. *Cultura, Lenguaje y Representación/Culture*, 13, 165-184. <http://www.e-revistas.uji.es/index.php/clr/article/view/1552>
- Salas, C., & Garzón, M. (2013). La noción de calidad de vida y su medición. *Revista CES Salud Pública*, 4(1), 36. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4549356>
- Salazar Barajas, M. E., Garza Sarmiento, E. G., García Rodríguez, S. N., Juárez Vázquez, P. Y., Herrera Herrera, J. L., & Duran Badillo, T. (2019). Funcionamiento familiar, sobrecarga y calidad de vida del cuidador del adulto mayor con dependencia funcional. *Enfermería universitaria*, 16(4), 362-373. <https://doi.org/10.22201/eneo.23958421e.2019.4.615>
- Sandstedt, P., Littorin, S., Cröde Widsell, G., Johansson, S., Gottberg, K., Ytterberg, C., Olsson, M., Widén Holmqvist, L., & Kierkegaard, M. (2018). Caregiver

- experience, health-related quality of life and life satisfaction among informal caregivers to patients with amyotrophic lateral sclerosis: A cross-sectional study. *Journal of clinical nursing*, 27(23-24), 4321–4330. <https://doi.org/10.1111/jocn.14593>
- Sawatzky, R., Ratner, P. A., Johnson, J. L., Kopec, J. A., & Zumbo, B. D. (2010). Self-reported physical and mental health status and quality of life in adolescents: a latent variable mediation model. *Health and Quality of Life Outcomes*, 8(1), 17. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-8-17>
- Siciliano, M., Santangelo, G., Trojsi, F., Di Somma, C., Patrone, M., Femiano, C., Monsurrò, M. R., Trojano, L., & Tedeschi, G. (2017). Coping strategies and psychological distress in caregivers of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 18(5-6), 367–377. <https://doi.org/10.1080/21678421.2017.1285316>
- Sosnowski R., Kulpa M., Ziętalewicz U., Wolski J.K., Nowakowski R., Bakula R., & Demkow T. (2017). Basic issues concerning health-related quality of life. *Cent Eur J Urol*, 70(2): 206–211. <https://doi.org/10.5173/cej.2017.923>
- Spiridigliozzi, G. A., Heller, J. H., & Kishnani, P. S. (2012). Cognitive and adaptive functioning of children with infantile Pompe disease treated with enzyme replacement therapy: Long-term follow-up. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 160C(1), 22–29. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31323>
- Tesei, A., Nobile, M., Colombo, P., Civati, F., Gandossini, S., Mani, E., Molteni, M., Bresolin, N & D'Angelo, G. (2020). Mental health and coping strategies in families of children and young adults with muscular dystrophies. *Journal of Neurology*, 1-16. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-09792-6>
- Theofilou, P. (2013). Quality of Life: Definition and Measurement. *Europe's Journal of Psychology*, 9(1), 150–162. <https://doi.org/10.5964/ejop.v9i1.337>
- Thomas, P. T., Rajaram, P., & Nalini, A. (2014). Psychosocial Challenges in Family Caregiving with Children Suffering from Duchenne Muscular Dystrophy. *Health & Social Work*, 39(3), 144–152. <https://doi.org/10.1093/hsw/hlu027>

- Torres Castro, R., Monge, G., Vera, R., Puppo, H., Céspedes, J., & Vilaró, J. (2014). Estrategias terapéuticas para aumentar la eficacia de la tos en pacientes con enfermedades neuromusculares. *Revista médica de Chile*, 142(2), 238-245. <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872014000200013>
- Travlos, V., Patman, S., Wilson, A., Simcock, G., & Downs, J. (2017). Quality of life and psychosocial well-being in youth with neuromuscular disorders who are wheelchair users: a systematic review. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 98(5), 1004-1017. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2016.10.011>
- Twork, S., Wiesmeth, S., Klewer, J., Pöhlau, D., & Kugler, J. (2010). Quality of life and life circumstances in German myasthenia gravis patients. *Health and quality of life outcomes*, 8(1), 129. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-8-129>
- Ueda, Y. (2019). Cognitive Function and Quality of Life of Muscular Dystrophy, *Muscular Dystrophies*, Kunihiro Sakuma, IntechOpen. <https://doi.org/10.5772/intechopen.86222>.
- Urzúa, A. (2010). Calidad de vida relacionada con la salud: Elementos conceptuales. *Revista médica de Chile*, 138(3), 358-365. <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872010000300017>
- Urzúa, A., & Caqueo Urizar, A. (2012). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *Terapia psicológica*, 30(1), 61-71. <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48082012000100006>
- Vaidya, S. (2018). Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Quality of Life Research*. <https://doi.org/10.1007/s11136-018-1945-x>
- Valdebenito, V. R., & Ruiz, R. D. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 25(2), 295-305. [https://doi.org/10.1016/S0716-8640\(14\)70041-0](https://doi.org/10.1016/S0716-8640(14)70041-0)
- van der Beek, K. M., Bos, I., Middel, B., & Wynia, K. (2013). Experienced stigmatization reduced quality of life of patients with a neuromuscular disease: a cross-sectional study. *Clinical Rehabilitation*, 27(11), 1029–1038. <https://doi.org/10.1177/0269215513487234>
- Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amézquita, M.V, Quirola, M., & Barja, S. (2020). Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy.

Revista chilena de pediatría, 91(4), 512-520.
<https://dx.doi.org/10.32641/rchped.v91i4.1443>

- Vetter, T. R., Bridgewater, C. L., & McGwin, G. (2012). An observational study of patient versus parental perceptions of health-related quality of life in children and adolescents with a chronic pain condition: who should the clinician believe? *Health and Quality of Life Outcomes*, 10(1), 85. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-10-85>
- Washington, K. (2011). Commitment to care: A grounded theory of informal hospice caregivers' development as symptom managers. *Qualitative Social Work: Research and Practice*, 12(3), 358–371. <https://doi.org/10.1177/1473325011429047>
- Winter, Y., Schepelmann, K., Spottke, A. E., Claus, D., Grothe, C., Schröder, R., Heuss, D., Vielhaber, S., Tackenberg, B., Mylius, V., Reese, J.P., Kiefer, R., Schrank, B., Oertel, W.H., Dodel, R. (2010). Health-related quality of life in ALS, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 257(9), 1473–1481. <https://doi.org/10.1007/s00415-010-5549-9>
- Yamaguchi, M., & Suzuki, M. (2015). Becoming a back-up carer: Parenting sons with Duchenne muscular dystrophy transitioning into adulthood. *Neuromuscular Disorders*, 25(1), 85–93. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2014.09.001>
- Yılmaz, O., Yıldırım, S. A., Öksüz, C., Atay, S., & Turan, E. (2010). Mother's depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: Role of functional independence level of the children. *Pediatrics International*, 52(4), 648–652. <https://doi.org/10.1111/j.1442-200x.2010.03094.x>
- Yılmaz, O. T., Yıldırım, S. A., Turan, E., Kiliç, M., & Ozer, S. (2013). Comparison of depression, anxiety, and health related quality of life levels of parents of children with neuromuscular diseases. *Fizyoterapi Rehabilitasyon*, 24(1), 54-63. <https://dergipark.org.tr/en/pub/tfrd/issue/12953/156483>

3. ANEXO

Año	Título	Autores	Artículo o Libro	Objetivos
2010	Respiratory muscle strength and quality of life in myotonic dystrophy patients.	Araújo, T. L., Resqueti, V. R., Bruno, S., Azevedo, I. G., Júnior, M. D., & Fregonezi, G.	Artículo Empírico Portugal	Poder evaluar la relación entre la CV en las distrofias miotónicas y la fuerza en los músculos

				involucrados en la respiración. Se identificó una menor CV, sobretodo en el dominio físico, de aquellos que tenían una menor capacidad respiratoria.
2010	The factor structure of the SF-36 in adults with progressive neuromuscular disorders.	Banks, P., Martin, C. R., & Petty, R. K. H.	Artículo Empírico Reino Unido	En esta investigación se busca evaluar si el Cuestionario de Salud SF-36 resulta útil como medida para la población adulta con ENM y para conocer su CV. Este cuestionario resulta útil cuando se exploran e informan las 8 subescalas dentro del mismo.
2010	Health-related quality of life in boys with Duchenne muscular dystrophy: agreement between parents and their sons.	Bray, P., Bundy, A. C., Ryan, M. M., North, K. N., & Everett, A.	Artículo Empírico Australia	A partir de la administración del Inventario de Calidad de Vida Pediátrica se exploraron las diferencias a la hora de informar la CV en niños con DMD y sus padres. Esto permitió conocer que los padres perciben una menor CV que la que informan sus hijos.
2010	Los conceptos de calidad de vida, salud y bienestar analizados desde la perspectiva de la Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF).	Fernández López, Juan Antonio, Fernández Fidalgo, María, & Cieza, Alarcos	Artículo Teórico	El artículo busca explicar los conceptos de CV, CVRS, bienestar y estado de salud desde la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. Se establece la relación entre bienestar y CV y estado de salud con CVRS, remarcando su reciprocidad.
2010	Quality of life for primary caregivers of muscular dystrophy patients in South Korea.	Im, S. H., Lee, S. C., Moon, J. H., Park, E. S., & Park, Y. G.	Artículo Empírico China	Se exploró la CV en los cuidadores a partir de distintos inventarios y formularios en 90 sujetos con distrofia muscular y

				<p>sus principales cuidadores. Distintos factores como el desempleo, estado emocional y escaso nivel educativo resultaron relevantes en aquellos con menor CV.</p>
2010	<p>Assessment of health-related quality of life, depression, and anxiety in slowly and rapidly progressive neuromuscular disorders.</p>	<p>Ozer, S., Yildirim, S. A., Yilmaz, O., Duger, T., & Yilmaz, S. A.</p>	<p>Artículo Empírico Turquía</p>	<p>Estudio comparativo entre adultos con una ENM progresiva de rápido deterioro y aquellos con un ENM de lento deterioro. No se evidenció una diferencia significativa entre ambos grupos, pero se encontró sintomatología depresiva y ansiosa en aquellos con un deterioro lento.</p>
2010	<p>Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.</p>	<p>Prado, F., Salinas, P., Zenteno, D., Vera, R., Flores, E., García, C., Klgo, P., Leroy, C., & Siebert, A.</p>	<p>Artículo Teórico</p>	<p>Se revisan distintos artículos acerca del tratamiento con asistencia ventilatoria no invasiva y se evidencia su importancia para mejorar la expectativa de vida y CDV en sujetos con ENM y sus cuidadores.</p>
2010	<p>Calidad de vida y salud en la infancia y la adolescencia.</p>	<p>Rajmil, L., Roizen, M., & Urzúa, A. (2010).</p>	<p>Artículo Teórico</p>	<p>Define el concepto de calidad de vida relacionada con la salud, abarcando su medición y cual es el uso e importancia de instrumentos que miden esta variable.</p>
2010	<p>Psychosocial adjustment in siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy.</p>	<p>Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., & Garralda, M. E.</p>	<p>Artículo Empírico Reino Unido</p>	<p>Este artículo busca explorar cómo afecta la presencia de una ENM como la DMD en el ajuste psicosocial de sus hermanos, determinando que factores como cercanía en edad, el funcionamiento familiar deteriorado y el grado de</p>

				deterioro del sujeto con DMD, se relacionan a un mayor desajuste y problemas emocionales.
2010	Self-reported physical and mental health status and quality of life in adolescents: a latent variable mediation model.	Sawatzky, R., Ratner, P. A., Johnson, J. L., Kopec, J. A., & Zumbo, B. D.	Artículo Empírico Canadá	Se buscó explorar el estado de salud, tanto físico como mental, autoinformado y cuales son las diferencias con la CV global en adolescentes. Se evidencian diferencias significativas en aquellos adolescentes con alteraciones en su estado de salud.
2010	Quality of life and life circumstances in German myasthenia gravis patients.	Twork, S., Wiesmeth, S., Klewer, J., Pöhlau, D., & Kugler, J.	Artículo Empírico Alemania	Este artículo investiga a la población con Miastenia Gravis en Alemania y su calidad de vida. Se determinó que, a pesar de que las terapias alargan la expectativa de vida, el bienestar de estos sujetos se encontraba deteriorado por diversos factores.
2010	Calidad de vida relacionada con la salud: Elementos conceptuales.	Urzúa, A.	Artículo Teórico	En esta investigación se exponen los distintos modelos explicativos de la calidad de vida relacionada con la salud, las dificultades en su medición así como la importancia de la misma para brindar calidad en el cuidado de los pacientes.
2010	Health-related quality of life in ALS, myasthenia gravis and facioscapulohumeral muscular dystrophy.	Winter, Y., Schepelmann, K., Spottke, A. E., Claus, D., Grothe, C., Schröder, R., Heuss, D., Vielhaber, S., Tackenberg, B., Mylius, V., Reese, J.P., Kiefer, R., Schrank, B., Oertel, W.H., Dodel, R.	Artículo Empírico Alemania	Estudio comparativo de la calidad de vida relacionada con la salud en tres grupos de personas con distintas ENM (ELA, distrofia muscular facioescapulohumeral y miastenia gravis). Se identificaron los determinantes más

				relevantes en cada condición pero siendo la salud física la más afectada.
2010	Mother's depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: Role of functional independence level of the children.	Yilmaz, O., Yildirim, S. A., Öksüz, C., Atay, S., & Turan, E.	Artículo Empírico Japón	Busca explorar cuál es la relación entre la depresión y el impacto en la CV de las madres de niños con ENM por su rol de cuidadoras, frente al deterioro en la funcionalidad del hijo. Se evaluó en 40 díadas madre e hijo, a partir de las cuales se determinó que el nivel funcional del niño es un factor importante al medir el impacto en las madres.
2011	Calidad de vida de los cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas con parcial dependencia.	Achury, D., Castaño Riaño, H., Gómez Rubiano, Lamp; Guevara Rodríguez, N.	Artículo Teórico	Este artículo busca clasificar las distintas enfermedades crónicas identificando la dependencia que estas generan, cómo se ve afectada la calidad de vida y a su vez, definir los conceptos de cuidador dándole relevancia a este grupo.
2011	Quality of Life in Duchenne Muscular Dystrophy: The Subjective Impact on Children and Parents.	Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P., Balestracci, S., Tarchino, F., Parodi, S., Canonica, G. W., & Braido, F.	Artículo Empírico Italia	Explora cómo es la CVRS en los niños con DMD y sus padres, así como que la determina. Con los instrumentos de medición como Children Health Questionnaire-Parent y el Family Strain Questionnaire se encontró que la CVRS se encontraba deteriorada en los niños con DMD; especialmente en aquellos que utilizan sillas de ruedas y ventilación asistida.

2011	Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy.	de Oliveira, C. M., & Alexandra, P.	Artículo Empírico Brasil	En esta investigación se buscó conocer la CVRS en los niños y adolescentes con AME, en relación a la funcionalidad motora del sujeto. Formaron parte sujetos con diferente tipología de AME, y se encontró que a pesar de la funcionalidad comprometida, lograban encontrar bienestar en algunas dimensiones de su vida.
2011	Health-related quality of life in patients with Duchenne Muscular Dystrophy.	Geers, B., Elsenbruch, S., Schmid, J., & Schara, U.	Artículo Empírico Alemania	Se exploró la CV en pacientes niños y adultos con DMD, midiendo con el cuestionario DISABKIDS y DIKJ en el primer caso y utilizando SF 36 y el Inventario de Depresión de Beck para los adultos. Los resultados indicaron que a pesar del deterioro aumentar con la edad, solo la dimensión psico social de la CV se encuentra principalmente afectada en adultos.
2011	A systematic review of quality of life in adults with muscle disease.	Graham, C. D., Rose, M. R., Grunfeld, E. A., Kyle, S. D., & Weinman, J.	Artículo Teórico	Mediante una revisión bibliográfica se exploró lo estudiado acerca de la CV en adultos con ENM. Factores como la gravedad del deterioro, presencia de dolor y fatiga, así como alteraciones en el estado de ánimo tienen un peso significativo en el bienestar de esta población.

2011	Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy.	Pangalila, R. F., van den Bos, G. A. M., Stam, H. J., van Exel, N. J. A., Brouwer, W. B. F., & Roebroek, M. E.	Artículo Empírico Reino Unido	Mediante instrumentos específicos se buscó conocer la sobrecarga percibida por ochenta cuidadores de adultos con DMD. Se encontró que cuando el cuidador recibe apoyo y el sujeto con DMD posee un modo de afrontamiento activo ante su enfermedad, el cuidado es percibido como gratificante.
2011	Measuring quality of life across countries: A multiple indicators and multiple causes approach.	Rahman, T., Mittelhammer, R. C., & Wandschneider, P. R.	Artículo Empírico Estados Unidos	Con el fin de llegar a un consenso acerca de la medición de la CV, se evaluó, en diferentes países, los instrumentos que se utilizan para evaluar esta variable y su eficacia mediante el modelo MIMIC.
2011	Siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy – A qualitative study of impact and coping.	Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., Weaver, T., & Garralda, M. E.	Artículo Empírico Reino Unido	En esta investigación empírica cualitativa se entrevistaron a 35 hermanos y padres de sujetos con DMD para evaluar el impacto de la enfermedad en sus vidas. Se encontraron aspectos tanto positivos como negativos.
2011	Commitment to care: A grounded theory of informal hospice caregivers' development as symptom managers.	Washington, K.	Artículo Empírico Estados Unidos	Mediante entrevistas individuales a cuidadores informales en hospicios en distintos periodos de tiempo, se buscó establecer modelos explicativos de cómo estos adquieren las habilidades de cuidado y el conocimiento necesario para manejar los síntomas.

2012	Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío.	Barba Romero, M.A., Barrot, E., Lorite, J.B., Gutiérrez Rivas, E., Illa, I., Jiménez, L.M., Ley Martos, M., López de Munain, A., Pardo, J., Pascual Pascual, S.I., Pérez López, J., Solera, J., & Vílchez Padilla., J.J	Artículo Teórico	Este artículo muestra una guía, realizada a partir de una revisión bibliográfica, donde se especifican distintos puntos relevantes a tener en cuenta en la Enfermedad de Pompe. Se detallan aspectos importantes en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de esta enfermedad.
2012	Systematic review of health-related quality of life models.	Bakas, T., McLennon, S. M., Carpenter, J. S., Buelow, J. M., Otte, J. L., Hanna, K. M., Ellet, M. L., Hadler, K. A., & Welch, J. L.	Artículo Teórico	La revisión bibliográfica buscó recopilar los distintos modelos que conceptualizan la variable de CVRS. El principal modelo fue el de Wilson and Cleary, aunque el planteado por Ferrans en base a este primero posibilita una mejor explicación.
2012	Participation and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy using the International Classification of Functioning, Disability, and Health.	Bendixen, R. M., Senesac, C., Lott, D. J., & Vandenborne, K.	Artículo Empírico Estados Unidos	Se realizó un estudio comparativo entre niños diagnosticados con Duchenne y población no afectada, para conocer cuál era su participación en las actividades cotidianas y la calidad de vida percibida. En ambos casos se evidenciaron peores resultados en los niños afectados por Duchenne.
2012	Quality of life and measures of quality of life in patients with neuromuscular disorders.	Burns, T. M., Graham, C. D., Rose, M. R., & Simmons, Z.	Artículo Teórico	En esta investigación se plantean las distintas mediciones para evaluar la CV en sujetos con una ENM. Se revisan tanto instrumentos globales como específicos de cada afección en particular, evidenciando la complejidad e importancia de evaluar la

				CV de esta población en particular.
2012	Using palliative care in progressive neuromuscular disease to maximize quality of life.	Carter, G. T., Joyce, N. C., Abresch, A. L., Smith, A. E., & VandeKeift, G. K.	Artículo Teórico	El artículo busca evidenciar la importancia de considerar cuidados paliativos como parte del cuidado en pacientes con ENM y la relevancia que esto tiene para mejorar su CV cuando el deterioro es muy discapacitante.
2012	La calidad de vida: Análisis multidimensional.	Galán, M.G.N.	Artículo Teórico	El artículo busca ampliar el concepto de calidad de vida, definiendo las diferentes bases teóricas que lo sustentan y las distintas clasificaciones de calidad de vida que se pueden abordar.
2012	Relations Between Anxiety Sensitivity, Somatization, and Health-Related Quality of Life in Children With Chronic Pain.	Mahrer, N. E., Montano, Z., & Gold, J. I.	Artículo Empírico Reino Unido	Para comprender el impacto del dolor crónico en la CVRS de los niños se evaluó en 66 niños y adolescentes buscando explorar las variables psicológicas implicadas en el dolor. La somatización y la ansiedad se relacionan directamente con el dolor y se evidenció una correlación con una CVRS negativa.
2012	The personal experience of partners of individuals with motor neuron disease.	Oyebode, J. R., Smith, H.-J., & Morrison, K.	Artículo Empírico Reino Unido	Mediante entrevistas semidirigidas se logró explorar la experiencia subjetiva de parejas de sujetos con una enfermedad de la motoneurona, cómo vivencian su rol de cuidadores, yendo desde el diagnóstico hasta el final de la enfermedad.
2012	Cognitive and adaptive functioning of children with infantile Pompe disease	Spiridigliozzi, G. A., Heller, J. H., & Kishnani, P. S.	Artículo Empírico	En esta investigación se evalúa el funcionamiento cognitivo y adaptativo de

	treated with enzyme replacement therapy: Long-term follow-up.			9 niños con enfermedad de Pompe infantil clásica y atípica. Los resultados evidenciaron que es el funcionamiento adaptativo el que se ve afectado, principalmente por las dificultades motoras de la enfermedad.
2012	Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto.	Urzúa, A., & Caqueo Urizar, A.	Artículo Teórico	Se revisan las distintas definiciones de calidad de vida, las perspectivas de cada una y que otras variables se tienen en cuenta a la hora de evaluar la calidad de vida de un sujeto.
2012	An observational study of patient versus parental perceptions of health-related quality of life in children and adolescents with a chronic pain condition: who should the clinician believe?	Vetter, T. R., Bridgewater, C. L., & McGwin, G.	Artículo Empírico Estados Unidos	Para realizar una comparación entre los resultados de la CVRS en los autoinformes de pacientes pediátricos y los informes realizados por los padres, se evaluó a más de 90 niños y sus padres. Se evidenció cierta diferencia entre la CVRS autopercibida y la percibida por sus padres. Esto refleja la importancia de tener en cuenta la propia perspectiva del paciente para evaluar su bienestar.
2013	La carga del cuidado en cuidadores de niños con enfermedad crónica.	Barrera Ortiz, L., Sánchez Herrera, B., & Carrillo González, G. M.	Artículo Teórico	Se recopilan los estudios desarrollados que evalúan cómo repercute el rol del cuidador en la calidad de vida de un sujeto.
2013	Self-reported quality of life and depressive symptoms in children, adolescents, and adults with Duchenne muscular dystrophy: a cross-sectional survey	Elsenbruch, S., Schmid, J., Lutz, S., Geers, B., & Schara, U.	Artículo Empírico Alemania	Estudio realizado a población con Duchenne desde niños a jóvenes adultos donde se evaluó la calidad de vida autopercibida la cual se encuentra deteriorada,

	study.			especialmente en cuanto a lo psicosocial en niños. También se utilizaron instrumentos para medir la depresión sin presentar resultados significativos.
2013	Un servicio para la promoción de la autonomía de las personas con enfermedades neuromusculares en la Federación ASEM.	García, T. P., Muñoz Ortiz, M. S., Soria, L. G. S., & Laguía, M. P.	Artículo Teórico	Con el objetivo de dar cuenta sobre la importancia de promover la autonomía de la población con ENM, se plantea el programa Prevento desde la fundación ANSEM junto con la conceptualización de lo que es una ENM y sus desafíos.
2013	Clinical, psychosocial, and central correlates of quality of life in myotonic dystrophy type 1 patients.	Laberge, L., Mathieu, J., Auclair, J., Gagnon, É., Noreau, L., & Gagnon, C.	Artículo Empírico Canadá	Esta investigación intenta identificar los factores relevantes a considerar en la CVRS de sujetos con Distrofia Miotónica tipo 1. La dimensión más afectada fue la física y factores como la fatiga, la somnolencia diurna, la angustia psicológica, el desempleo y la insatisfacción por participación social tienen un impacto significativo en su CV.
2013	Methodological issues in measuring health-related quality of life.	Lin, X.J., Lin, I.M., & Fan, S.Y.	Artículo	Este artículo busca conceptualizar la variable de CVRS, abarcando las dificultades en su medición y su importancia para el tratamiento de una enfermedad.
2013	Dolor en niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares.	López, M., & Miró, J.	Artículo Teórico	Se recogieron todas las investigaciones realizadas acerca de la presencia de dolor en ENM (niños y adolescentes) logrando

				concluir que la presencia de dolor afecta en su calidad de vida y la de sus cuidadores.
2013	Calidad de vida relacionada con salud: Una variable resultado a considerar en investigación clínica.	Manterola D, Carlos; Urrutia, Sebastián, & Otzen H, Tamara.	Artículo Teórico	Define calidad de vida relacionada con la salud y busca conocer cuáles son los instrumentos existentes para medirla como variable.
2013	Quality of life in chronic disease patients.	Megari, K.	Artículo Empírico Grecia	El artículo busca conceptualizar la CV y CVRS en distintas enfermedades crónicas, evaluando factores que se asocian con una buena o mala calidad y determinar la relevancia que tiene el poder incluir a la mejora de la CV como parte del tratamiento.
2013	Psychological wellbeing and quality of life in amyotrophic lateral sclerosis: A review.	Pagnini, F.	Artículo Teórico	Se realiza una revisión bibliográfica de lo estudiado acerca de la CV y el bienestar psicológico en pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica. Tomando en cuenta variables como el dolor, apoyo psicológico, depresión y ansiedad, así como el lugar de la esperanza y la espiritualidad.
2013	La noción de calidad de vida y su medición.	Salas, C., & Garzón, M.	Artículo Teórico	Se realiza un recorrido histórico del concepto de CV, pudiendo ver los cambios a lo largo del tiempo y las distintas miradas que aportan los autores que escribieron sobre esa variable. Este trabajo permite visibilizar la complejidad en intentar abarcar todos los aspectos y

				dimensiones involucradas en la CV.
2013	Quality of Life: Definition and Measurement.	Theofilou, P.	Artículo Teórico	El trabajo de revisión bibliográfica busca abarcar la CV desde sus distintos ángulos, abarcando tanto los aspectos objetivos como subjetivos y dándole importancia a la diferenciación entre calidad de vida y bienestar subjetivo.
2013	Experienced stigmatization reduced quality of life of patients with a neuromuscular disease: a cross-sectional study.	van der Beek, K. M., Bos, I., Middel, B., & Wynia, K.	Artículo Empírico Países Bajos	Mediante la Escala de Estigma para enfermedades crónicas se buscó evaluar el impacto que tiene esta variable en los sujetos con ENM. Se evidenció que el estigma hacia sí mismo tiene mayor repercusión en la CV que la recibida por el afuera.
2013	Comparison of depression, anxiety, and health related quality of life levels of parents of children with neuromuscular diseases	Yilmaz, O. T., Yildirim, S. A., Turan, E., Kiliç, M., & Ozer, S.	Artículo Empírico Turquía	Para evaluar las diferencias entre padres de niños con ENM y el estado psicológico de los mismos, se tomaron distintos cuestionarios en 35 padres. Los resultados mostraron un mayor deterioro en la CV, presencia de ansiedad y síntomas depresivos en las madres.
2014	Caregiver Burden.	Adelman, R. D., Tmanova, L. L., Delgado, D., Dion, S., & Lachs, M. S.	Artículo Teórico	Este trabajo tenía como objetivo abordar como variable la sobrecarga del cuidador y poder establecer estrategias en el diagnóstico y evaluación de la carga en los cuidadores. Así como explorar las intervenciones que buscan evitar la

				sobrecarga ante el cuidado.
2014	The family experience of living with a person with amyotrophic lateral sclerosis: A qualitative study.	Cipolletta, S., & Amicucci, L.	Artículo Empírico Italia	Para conocer la calidad de vida familiar y como esta se ve afectada por la presencia de un sujeto con ELA, se exploró la experiencia y vivencia de los familiares mediante entrevistas semiestructuradas con 13 familiares. Se profundizó en el significado de la enfermedad en la familia, las transformaciones en el funcionamiento y dinámica, así como la ayuda y asistencia dada por los servicios sociales.
2014	Impact of three genetic musculoskeletal diseases: a comparative synthesis of achondroplasia, Duchenne muscular dystrophy and osteogenesis imperfecta.	Dogba, M. J., Rauch, F., Douglas, E., & Bedos, C.	Artículo Teórico	Esta revisión de la literatura tiene como objetivo clasificar, resumir y comparar en distintas ENM como la acondroplasia, la distrofia muscular de Duchenne y osteogénesis imperfecta, cómo estas condiciones afectan no solo al sujeto, sino a sus familias. Por las características de la DMD como condición, se evidenciaba una menor CV en sus cuidadores y un mayor desarrollo de mecanismos de afrontamiento en pacientes con esta afección.
2014	Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study	Magliano, L., D'Angelo, M. G., Vita, G., Pane, M., D'Amico, A., Balottin, U., Angelini, C., Battini, R., Politano, L., Patalano, M.,	Artículo Empírico Italia	Se buscó evaluar y comparar mediante autoinformes la sobrecarga tanto en padres como hermanos de niños y adolescentes con DMD y Distrofia de

		Sagliocchi, A., Civati, F., Brighina, E., Vita, G. L., Messina, S., Sframeli, M., Lombardo, M. E., Scalise, R., Colia, G., Catteruccia, M., Berardinelli, A., Motta, M.C., Gaiani, A., Semplicini, C., Bello, L., Astrea, G., Zaccaro, A., & Scutifero, M.		Becker, para conocer los distintos impactos en cada grupo. Los resultados permitieron demostrar que por su sintomatología y deterioro, el cuidado de sujetos con DMD provoca una mayor sobrecarga.
2014	Definitions of Quality of Life: What Has Happened and How to Move On.	Post, M.	Artículo Teórico	Mediante la revisión de lo estudiado acerca de estas variables, se describió la evolución del concepto CV y CVRS, sus distintas definiciones y la confusión con el bienestar.
2014	Calidad de vida en adolescentes: Análisis desde las fortalezas personales y las emociones negativas.	Quiceno, J.M & Vinaccia, S	Artículo Empírico Colombia	El artículo muestra cual es la relación entre las fortalezas personales, como la autotrascendencia, y emociones negativas, con la calidad de vida en la edad adolescente.
2014	Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes.	Romero, S. R., Urrutia, J. M. A., & Hernández, A. M. B.	Artículo Empírico España	Dado el peso que tiene el diagnóstico en la CV de los pacientes con una enfermedad poco frecuente, así como en la de su familia, a través de quince experiencias, se logró mostrar cómo recuerdan que se les comunicó el diagnóstico y qué estrategias fueron más óptimas por parte de los profesionales al darlo.
2014	Psychosocial Challenges in Family Caregiving with Children Suffering from Duchenne Muscular Dystrophy.	Thomas, P. T., Rajaram, P., & Nalini, A.	Artículo Empírico India	Se realizó un estudio en 60 familias de sujetos con DMD para evaluar los distintos desafíos y necesidades que se

				presentan a nivel psicosocial que pueden dificultar la comprensión de la enfermedad, su actitud frente a esta y las habilidades que utiliza para afrontar el cuidado.
2014	Estrategias terapéuticas para aumentar la eficacia de los tratamientos en pacientes con enfermedades neuromusculares.	Torres Castro, R., Monge, G., Vera, R., Puppo, H., Céspedes, J., & Vilaró, J.	Artículo Teórico	El objetivo del presente estudio fue examinar la información existente acerca de la eficacia de los tratamientos y el uso de esta como herramienta terapéutica en ENM.
2014	Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares.	Valdebenito, V. R., & Ruiz, R. D.	Artículo Teórico	Define tres ENM específicas como la Atrofia Muscular Espinal, Distrofia Muscular de Duchenne y la enfermedad de Charcot Marie Tooth; y sus distintos abordajes terapéuticos.
2015	Measuring quality of life in muscular dystrophy.	Bann, C. M., Abresch, R. T., Biesecker, B., Conway, K. C., Heatwole, C., Peay, H., Scal, P., Strober, J., Uzark, K., Wolff, J., Margolis, M., Blackwell, A., Street, N., Montesanti, A., & Bolden, J.	Artículo Teórico	El principal objetivo de este estudio fue el de establecer un modelo conceptual para la CV en distrofias musculares explorando las medidas existentes para evaluar la variable en esta población. Se tomó como principal modelo el Comprehensive Model of Quality of Life in Muscular Dystrophy.
2015	Assessment of Quality of Life of Family Members of Inpatients with End-Stage Disease.	Bužngová, R., Kozáková, R., & Sikorová, L.	Artículo Empírico República Checa	A partir de la evaluación de 292 familias de pacientes en estado terminal, se relacionaron los datos sociodemográficos, el estado funcional de los pacientes hospitalizados y la CV. A menor funcionalidad, mayor el impacto negativo y el

				nivel educativo como el estado de empleo son factores relevantes en la evaluación.
2015	Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares.	Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C.	Artículo Teórico	Se buscó hacer una síntesis recopilando toda la información significativa acerca de las ENM en España para poder identificar y evidenciar la importancia de conocer el porcentaje población se encuentra afectada en este territorio para poder planificar de manera efectiva su manejo desde los servicios.
2015	Family Functioning as a Constituent Aspect of a Child's Chronic Illness.	Cipolletta, S., Marchesin, V., & Benini, F.	Artículo Empírico Italia	Mediante 33 entrevistas semi estructuradas se buscó explorar el funcionamiento familiar, y la forma en la que estos buscan manejar la enfermedad, dado que esto posibilita un mayor conocimiento acerca de la trayectoria del niño y su condición crónica.
2015	Verbal communication impacts quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis.	Felgoise, S. H., Zaccheo, V., Duff, J., & Simmons, Z.	Artículo Empírico Estados Unidos	Esta investigación abarcó la relación entre la capacidad de comunicación verbal y la CV en sujetos con ELA. Mediante el cuestionario de calidad de vida específico de ALS, se encontró que una menor CV se relacionaba con dificultades en la capacidad de comunicación verbal, especialmente en el inicio del deterioro.
2015	The potential of psychological interventions to improve quality of life	Graham, C. D., Simmons, Z., Stuart, S. R., & Rose, M. R.	Artículo Teórico	El artículo se centra en explicar la terapia de aceptación y

	and mood in muscle disorders.			compromiso, la cual tiene una orientación cognitivo conductual, y busca mostrar la eficacia de ésta en el tratamiento de personas con ENM para disminuir el impacto negativo en su CV y estado de ánimo.
2015	Relatives of patients with amyotrophic lateral sclerosis: Their experience of care and support.	Larsson, B. J., Fröjd, C., Nordin, K., & Nygren, I.	Artículo Empírico Suecia	Con un enfoque cualitativo, se realizaron entrevistas a distintos familiares que perdieron recientemente a un familiar que sufría de ELA para poder rescatar sus experiencias a lo largo de la enfermedad y su lugar como cuidadores, así como el apoyo recibido. Los resultados evidenciaron poco reconocimiento de las propias necesidades por parte de los familiares, donde centraban toda su atención a asistir al sujeto con ELA.
2015	Quality of life in amyotrophic lateral sclerosis patients and caregivers: Impact of assistive communication from early stages.	Londral, A., Pinto, A., Pinto, S., Azevedo, L., & De Carvalho, M.	Artículo Empírico Portugal	Se evalúa el impacto que tiene en la CV el implementar un apoyo temprano con el uso de dispositivos de asistencia para la comunicación tanto en sujetos con ELA como sus cuidadores. Esto se hizo mediante un estudio longitudinal y se encontró que mejora no solo tiene un impacto positivo sino que permite mejorar las habilidades de comunicación más adelante en la enfermedad cuando el deterioro avanza.

2015	Burden and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic illnesses: an integrative review.	Macedo, E. C., Silva, L. R. da, Paiva, M. S., & Ramos, M. N. P.	Artículo Teórico	El artículo busca hacer una revisión bibliográfica de lo estudiado acerca de la evaluación de sobrecarga y calidad de vida de las madres como cuidadoras de niños y adolescentes con enfermedades crónicas.
2015	Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies.	Magliano, L., Patalano, M., Sagliocchi, A., Scutifero, M., Zaccaro, A., D'angelo, M. G., Chiara Motta, M., Angelini, C., Gaiani, A., Semplicini, C., Bello, L., Battini, R., Astrea, G., & Politano, L.	Artículo Empírico Italia	Se explora la sobrecarga y el apoyo tanto social como profesional en las familias de jóvenes con distrofias musculares. A mayor discapacidad y un apoyo social deficiente, mayor fue el nivel de sobrecarga e impacto negativo en familiares.
2015	Sleep quality of mother-caregivers of Duchenne muscular dystrophy patients.	Nozoe, K. T., Polesel, D. N., Moreira, G. A., Pires, G. N., Akamine, R. T., Tufik, S., & Andersen, M. L.	Artículo Empírico Brasil	El propósito de este trabajo fue evaluar la calidad del sueño en cuidadores, especialmente en madres, de sujetos con DMD que necesitan de ventilación asistida. Se realizó comparando a las madres cuidadoras con otro grupo donde no tenían hijos con discapacidades musculares y el primer grupo presentó una peor calidad del sueño.
2015	Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with Duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life.	Pangalila, R. F., Van Den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M., Stam, H. J., & Roebroek, M. E.	Artículo Empírico Países Bajos	Mediante un estudio transversal se exploró la presencia de dolor, fatiga y dificultades emocionales como ansiedad y síntomas depresivos en adultos con DMD, para conocer su relación con la CVRS de estos sujetos. Dada la gran frecuencia de estos, es significativa la influencia que poseen en

				el bienestar percibido por los adultos con DMD.
2015	Quality of life of adult men with Duchenne muscular dystrophy in the Netherlands: implications for care.	Pangalila, R. F., Van Den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M. P., Kampelmacher, M. J., Stam, H. J., & Roebroek, M. E.	Artículo Empírico Países Bajos	El artículo busca conocer la CV en adultos con DMD y cuales son los factores que se ven relacionados a esta. El dominio físico de la CV fue el mayor perjudicado y factores como dificultades para relacionarse, el ocio y el trabajo son importantes a tener en cuenta.
2015	Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases.	Picci, R. L., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., Furlan, P.M., & Lala, R.	Artículo Empírico Italia	Se comparó a los padres de sujetos con enfermedades raras y otros de sujetos con enfermedades crónicas para conocer las diferencias en su carga emocional y las estrategias de afrontamiento utilizadas. Ambos grupos lograron con diferentes estrategias adaptarse a la enfermedad y el cuidado.
2015	Becoming a back-up carer: Parenting sons with Duchenne muscular dystrophy transitioning into adulthood.	Yamaguchi, M., & Suzuki, M.	Estudio Empírico Japón	Esta investigación se encargó de conocer cómo se da la transición a la edad adulta en pacientes con DMD y cómo se modifica el rol de cuidador de los padres en las distintas etapas, los cuales van dejando de lado ciertas tareas y necesitando cada vez mayor ayuda profesional para el cuidado.
2016	Calidad de vida.	Báez, W. C.	Artículo Teórico	Se exponen las distintas dimensiones y características dentro de la CV como variable, así como también los modelos existentes.

2016	Depresión en cuidadores primarios informales de pacientes con limitación en la actividad.	Díaz, B.K.B., García, N.A.H., Pineda, J.C., Burgos, H.S., & Padilla, E.A.P.	Artículo Empírico México	Analizar la relación entre las limitaciones en sujetos con ENM y el nivel de depresión que presentan sus cuidadores. Se evidenció una alta correlación entre estas variables, donde a mayor restricción en la actividad por parte de los sujetos con ENM y dependencia para con sus cuidadores, mayor es el nivel de depresión en estos últimos.
2016	Health, Health-Related Quality of Life, and Quality of Life: What is the Difference?.	Karimi, M., & Brazier, J.	Artículo Teórico	Es una revisión bibliográfica de los distintos términos salud, CV y CVRS, buscando puntualizar las diferencias entre ellos.
2016	Health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy: a multinational, cross-sectional study.	Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K.	Artículo Empírico	El objetivo de este estudio fue estimar la CVRS en pacientes con DMD que se encuentran en diferentes estadios del deterioro progresivo. Hay un deterioro significativo en la CVRS, pero en los datos relevados por cuestionarios específicos, se percibe una buena calidad de vida.
2016	Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy.	Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K.	Artículo Empírico	La investigación busca evidenciar la sobrecarga percibida por los cuidadores de pacientes con DMD. El rol de cuidador y las tareas sin un correcto acompañamiento puede traer un gran impacto negativo en su CV, manifestando síntomas depresivos y ansiedad.

2016	Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the disability paradox.	Pangalila, R.	Artículo Teórico	Se revisa la paradoja de la discapacidad y cómo esto se ve manifestado en sujetos con DMD, donde a pesar de su condición debilitante, la CV percibida es buena.
2016	Generalidades y conceptos de calidad de vida en relación con los cuidados de salud.	Robles Espinoza A. I., Rubio Jurado B., De la Rosa Galván E. V & Nava Zavala, A. H.	Artículo Teórico	Revisión de la calidad de vida como variable, su definición, instrumentos y medición, así como que utilidad tiene para el evaluar el impacto de las enfermedades crónicas en el bienestar.
2017	Exploring quality of life in people with slowly-progressive neuromuscular disease.	Dany, A., Rapin, A., Réveillère, C., Calmus, A., Tiffreau, V., Morrone, I., Novella, J.L., Jolly, D., & Boyer, F. C.	Artículo Empírico Francia	Se exploraron los distintos aspectos afectados de la CVRS en sujetos con ENM en diferentes momentos del deterioro, con la finalidad de poder crear un instrumento de medición para medir la CVRs en ENM de progresión lenta.
2017	Traducción y validación de la escala Individualized Neuromuscular Quality of Life para la población española: evaluación de la calidad de vida para personas afectas de enfermedades neuromusculares.	Fagoaga, J., Girabent Farrés, M., & Bagur Calafat, C.	Artículo Empírico España	La investigación tiene como objetivo validar y analizar la fiabilidad de la versión española de la escala Individualized Neuromuscular Quality of Life, mediante re test, para la medición de la CVRS en sujetos con ENM.
2017	Experiencia en el proceso de transición de pacientes con enfermedad neuromuscular.	Greif, V., Ugo, F., de Castro Pérez, M. F., Mozzoni, J., Aguerre, V., Saldías, M., & Monges, M. S.	Artículo Teórico	El artículo desarrolla la práctica implementada en el Hospital Garrahan desde un equipo interdisciplinar en sujetos con ENM, describiendo el uso de un equipo de transición en pacientes pediátricos entre sus principales logros y el establecimiento de

				nuevos desafíos a conseguir.
2017	Quality of life and excessive daytime sleepiness in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1.	Ho, G., Widger, J., Cardamone, M., & Farrar, M. A.	Artículo Empírico Australia	Se investigó acerca de la relación entre las dificultades de somnolencia en la distrofia miotónica tipo 1 y su CV. Los resultados mostraron que es común la somnolencia diurna excesiva en esta población.
2017	The experience of informal caregivers of patients with motor neurone disease: A thematic synthesis.	Holkham, L., & Soundy, A.	Artículo Teórico	Este trabajo busca conocer e identificar las distintas experiencias de los cuidadores informales de sujetos con ENM, para así poder establecer qué factores contribuyen a que la experiencia sea positiva o no.
2017	Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain.	López Bastida, J., Peña Longobardo, L. M., Aranda Reneo, I., Tizzano, E., Sefton, M., & Oliva Moreno, J.	Artículo Empírico España	Se recopilaron datos de 81 cuidadores de pacientes con Atrofia Muscular Espinal en España para detectar cual es la carga económica tanto sanitarios como no sanitarios en esta población y el impacto que esto tiene en su CV.
2017	Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men.	Lue, Y. J., Chen, S. S., & Lu, Y. M.	Artículo Empírico Taiwan	Se evaluó a la población infanto juvenil de Taiwán con DMD mediante cuestionarios para conocer su CV. Los adolescentes y jóvenes adultos con esta condición muestran una CV deteriorada tanto a nivel físico como social.

2017	A systematic review of the application of Wilson and Cleary health-related quality of life model in chronic diseases.	Ojelabi, A. O., Graham, Y., Haighton, C., & Ling, J.	Artículo Teórico	Se identificaron distintos artículos donde se utilizó como modelo principal, el modelo de Wilson y Cleary, con el fin de examinar la CVRS en enfermedades crónicas.
2017	Predictors of Health-Related Quality of Life in boys with Duchenne muscular dystrophy from six European countries.	Otto, C., Steffensen, B. F., Højberg, A. L., Barkmann, C., Rahbek, J., Ravens Sieberer, U., Mahoney, A., Vry, J., Gramsch, K., Thompson, R., Rodger, S., Bushby, K., Lochmüller, H., & Kirschner, J.	Artículo Empírico Alemania - Dinamarca Y Reino Unido.	Mediante el índice KIDSCREEN-10, el Inventario de Calidad de Vida Pediátrica y el Módulo Neuromuscular del PedsQL se estudió la CVRS de niños con DMD en 6 países de Europa. La edad, situación económica, frecuencia de ingresos hospitalarios, estadio de la enfermedad y el apoyo por parte de la comunidad se correlaciona positivamente.
2017	Quality-of-life and spirituality.	Panzini, R. G., Mosqueiro, B. P., Zimpel, R. R., Bandeira, D. R., Rocha, N. S., & Fleck, M. P.	Artículo Teórico	El artículo buscó explorar la CV y la espiritualidad como variables que se relacionan, encontrando la asociación entre ambas y los instrumentos que permiten evaluar estas variables.
2017	Prospective measurement of quality of life in myotonic dystrophy type 1.	Peric, S., Heatwole, C., Durovic, E., Kacar, A., Nikolic, A., Basta, I., Marjanovic, A., Stevic, Z., Lavrnica, D., & Rakocevic Stojanovic, V.	Artículo Empírico Serbia	La investigación tuvo como objetivo evaluar cuál era el cambio en los resultados del Cuestionario de Calidad de Vida Neuromuscular Individualizado en sujetos con Distrofia Miotónica de tipo 1, luego de 6 años. Se encontró que la CV mejoró con el paso de los años.

2017	Coping strategies and psychological distress in caregivers of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS).	Siciliano, M., Santangelo, G., Trojsi, F., Di Somma, C., Patrone, M., Femiano, C., Monsurrò, M. R., Trojano, L., & Tedeschi, G.	Artículo Empírico Italia	Con el fin de conocer la relación entre las estrategias de afrontamiento y la angustia psicológica en los cuidadores de pacientes con ELA, se evaluaron 69 cuidadores informales, e identificaron que las estrategias de afrontamiento desadaptativas pueden perjudicar su bienestar.
2017	Basic issues concerning health-related quality of life.	Sosnowski R., Kulpa M., Ziętaiewicz U., Wolski J.K., Nowakowski R., Bakula R., & Demkow T.	Artículo Teórico	Se revisan distintos estudios e investigaciones que abarquen los marcos teóricos más utilizados en la CVRS y su relación con las enfermedades oncológicas.
2017	Quality of life and psychosocial well-being in youth with neuromuscular disorders who are wheelchair users: a systematic review.	Travlos, V., Patman, S., Wilson, A., Simcock, G., & Downs, J.	Artículo Teórico	Estudiar la calidad de vida y en particular la percepción de bienestar psicosocial en niños con ENM que utilizan silla de ruedas, la cual se vio más afectada en adolescentes.
2018	Duchenne and Becker muscular dystrophy in adolescents: current perspectives.	Andrews, J. G., & Wahl, R. A.	Artículo Teórico	El artículo es una revisión bibliográfica de lo estudiado acerca de la DMD y la Distrofia Muscular de Becker en la adolescencia y las implicancias que tiene en esta etapa evolutiva el cargar con una ENM crónica.
2018	Tratamiento, rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares.	Barros, G., Moreira, I., & Ríos, R. .	Artículo Teórico	El trabajo tiene como objetivo presentar los desafíos que se ven en el abordaje de una ENM, desarrollando sus complicaciones a nivel funcional y acentuando la importancia de un

				trabajo multidisciplinario en el manejo de estas enfermedades.
2018	P. 072 Agreement between children and their parents' ratings of the health-related quality of life of children with Duchenne Muscular Dystrophy.	Brar, S., Campbell, C., McColl, E., Martens, W., McDermott, M., Tawil, R., Hart, K., Herr, B., Kirschner, J., Guglieri, M., & Griggs, R.	Artículo Empírico Canadá	Para poder tener resultados más certeros acerca de la CVRS en niños con DMD, se correlacionó el informe brindado por los padres acerca de la CV de sus hijos y el autoinforme de estos, los cuales se mostraron discordantes.
2018	Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares.	Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C.	Artículo Teórico	Se buscó hacer una síntesis recopilando la información significativa acerca de las ENM en España para poder identificar y evidenciar la importancia de conocer el porcentaje población se encuentra afectada en este territorio para poder planificar de manera efectiva su manejo desde los servicios.
2018	Relational spirituality and quality of life 2007 to 2017: an integrative research review.	Counted, V., Possamai, A., & Meade, T.	Artículo Teórico	La revisión bibliográfica tuvo como objetivo recopilar investigaciones que evidencian a la espiritualidad como medio para regular los estados emocionales negativos y mejorar la CV.
2018	Cognitive impairment and quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1.	Fujino, H., Shingaki, H., Suwazono, S., Ueda, Y., Wada, C., Nakayama, T., Takahashi, M.P., Imura, O., & Matsumura, T.	Artículo Empírico Japón	El estudio abarca la relación entre la CV, las funciones cognitivas y psicológicas en 60 pacientes con Distrofia Miotónica de tipo 1, los cuales en su mayoría mostraron un deterioro cognitivo en distintas áreas.
2018	Coping and adjustment in caregivers: A systematic review.	Hawken, T., Turner Cobb, J., & Barnett, J.	Artículo Teórico	Se evaluaron e identificaron, mediante revisión bibliográfica, los

				factores de afrontamiento y la adaptación en cuidadores.
2018	The impact of pediatric neuromuscular disorders on parent's health related quality of life and family functioning.	Ho, M.H.T., Liang, R., & Ip, Y.T & Zhi, H & Chan, S.H.S	Artículo Empírico China	La investigación tuvo como objetivo explorar lo que implica a nivel familiar tener un niño con una ENM, y cómo esto impacta en la calidad de vida, así como identificar si hay presencia de estrés parental y las consecuencias de esto a nivel familiar.
2018	Factors associated with quality of life of people with Myasthenia Gravis.	Jeong, A., Min, J. H., Kang, Y. K., Kim, J., Choi, M., Seok, J. M., & Kim, B. J.	Artículo Empírico Corea	Se realizó un estudio con 120 sujetos con Miastenia Gravis. Como objetivo se exploró cómo la comunicación que poseen con sus médicos, la soledad y depresión pueden tener una influencia negativa en la calidad de vida de quienes padecen esta condición neuromuscular.
2018	Factors affecting the health-related quality of life of caregivers of patients with muscular dystrophy.	Lue, Y.J., Chen, S.S., & Lu, Y.M.	Artículo Empírico Taiwan	La investigación constó de evaluar la CVRS en 62 cuidadores de sujetos con Distrofias Musculares y los factores asociados a esta como por ejemplo el nivel de educación del cuidador.
2018	Life of the Second-Order Patient: Factors Impacting the Informal Caregiver.	Matthews, B. L.	Artículo Empírico Estados Unidos	Se evalúa el impacto que tiene el rol de cuidador informal en aquellos familiares de sujetos con una enfermedad en etapa terminal. Las consecuencias negativas que se presentan a nivel físico y psicosocial.
2018	Chronic pain has a strong impact on quality of life in	Morís, G., Wood, L., Fernández Torrón, R., González Coraspe, J.	Artículo Empírico	El objetivo de esta investigación fue poder determinar las

	facioscapulohumeral muscular dystrophy.	A., Turner, C., Hilton Jones, D., Norwood, F., Willis, T., Parton, M., Rogers, M., Hammans, S., Roberts, M., Househam, E., Williams, M., Lochmüller H., & Hammans, S.	Reino Unido	características y el impacto del dolor en la CV de sujetos con Distrofia Muscular Facioescapulohumeral, siendo el dolor un factor de claro impacto negativo en su bienestar.
2018	Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair.	Pousada, T., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., Pazos, A., Díez, E., & Pereira, J.	Artículo Empírico España	El estudio brinda una aproximación de lo que implica ser familiar y cuidador informal de un sujeto con ENM, y a su vez determinar la sobrecarga y su relación con factores contextuales como el uso de silla de ruedas.
2018	Telemedicine for Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy: A multidisciplinary approach to improve quality of life and reduce hospitalization rate?.	Portaro, S., Calabrò, R. S., Bramanti, P., Silvestri, G., Torrisi, M., Conti Nibali, V., Caliri, S., Lunetta, C., Alagna, B., Naro, A., & Bramanti, A.	Artículo Empírico Italia	Se evaluó la eficacia del uso de la telemedicina en cuatro pacientes con Distrofia Muscular Facioescapulohumeral, el cual resultó positivo ya que redujo las admisiones hospitalarias.
2018	Caregiver experience, health-related quality of life and life satisfaction among informal caregivers to patients with amyotrophic lateral sclerosis: A cross-sectional study.	Sandstedt, P., Littorin, S., Cröde Widsell, G., Johansson, S., Gottberg, K., Ytterberg, C., Olsson, M., Widén Holmqvist, L., & Kierkegaard, M.		Esta investigación describe la experiencia de los cuidadores informales de sujetos con ELA, así como su CVRS y su satisfacción con la vida. A su vez explorar los factores asociados a aquellos con experiencias positivas y negativas.
2018	Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review.	Vaidya, S.	Artículo Teórico	Se realizó una revisión bibliográfica para explorar aquellos instrumentos que permiten la medición de la CV en niños con Atrofia Muscular Espinal, siendo el Inventario de Calidad de Vida Pediátrica la

				herramienta más utilizada.
2019	P. 067 Quality of my life: perceptions of boys with Duchenne muscular dystrophy and their parents.	Bhullar, G., Miller, M. R., Campbell, C., We, Y., & El-Aloul, B.	Artículo Empírico Canadá	Se utilizó un cuestionario que permitiera evaluar la CV como constructo separado para ser medido en niños con DMD y sus padres. Esto permitió conocer que los niños perciben una mejor CV que sus padres.
2019	Quality of Life in long term ventilated adult patients with Duchenne muscular dystrophy.	Crescimanno, G., Greco, F., D'Alia, R., Messina, L., & Marrone, O.	Artículo Empírico Italia	Mediante el cuestionario de calidad de vida neuromuscular individualizada (INQoL) se exploró en un grupo de 48 personas con DMD, para conocer cómo es la CV una vez que la ventilación no invasiva está establecida.
2019	Association Between Health-Related Quality of Life and Motor Function in Ambulant and Nonambulant Duchenne Muscular Dystrophy Patients.	Gocheva, V., Schmidt, S., Orsini, A. L., Hafner, P., Schaedelin, S., Rueedi, N., Weber, P., & Fischer, D.	Artículo Empírico Suiza	A partir de un grupo de 34 niños con DMD y sus padres, se evaluó la CVRS en aquellos con una funcionalidad más deteriorada, siendo no deambulantes y aquellos que preservaban esta cualidad.
2019	Quality of life in adults with muscular dystrophy.	Jacques, M. F., Stockley, R. C., Onambele-Pearson, G. L., Reeves, N. D., Stebbings, G. K., Dawson, E. A., Groves, L., & Morse, C. I.	Artículo Empírico Reino Unido	Con el fin de conocer la calidad de vida en adultos con distintos tipos de distrofias musculares, se realizó un estudio comparativo entre sujetos que presentan estas condiciones neuromusculares con aquellos que no presentan ninguna limitación.
2019	Extent, impact, and predictors of diagnostic delay in Pompe disease: A combined survey approach	Lagler, F. B., Moder, A., Rohrbach, M., Hennermann, J., Mengel, E., Gökce, S., Hundsberger, T.,	Artículo Empírico Austria	Este estudio abarca la perspectiva de los pacientes, los padres y los médicos en cuanto al proceso diagnóstico en la

	to unveil the diagnostic odyssey	Rösler, K.M., Karabul, N., & Huemer, M.		enfermedad de Pompe, permitiendo reconocer los factores que desencadenan un diagnóstico tardío.
2019	Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: a systematic review.	Landfeldt, E., Edström, J., Sejersen, T., Tulinius, M., Lochmüller, H., & Kirschner, J.	Artículo Teórico	Se realizó una revisión bibliográfica de lo estudiado acerca de la CV en sujetos con AME y se evidenció que hay un deterioro significativo a nivel físico, así como que no hay estudios acerca de cómo se da en cada fenotipo en particular.
2019	Health-related quality of life in Chinese boys with Duchenne muscular dystrophy and their families.	Liang, R., Chan, S. H. S., Ho, F. K. W., Tang, O. C., Cherk, S. W. W., Ip, P., & Lau, E. Y. Y.	Artículo Empírico China	Este estudio evaluó la CVRS en niños con DMD y sus padres, comparándolo con familias no afectadas, y buscando cómo esta condición impacta en el funcionamiento familiar
2019	Miastenia gravis y trastornos relacionados con la unión neuromuscular.	Morís, G.	Artículo Teórico	Se hace una una síntesis recopilando la información más significativa acerca de la Miastenia gravis.
2019	Funcionamiento familiar, sobrecarga y calidad de vida del cuidador del adulto mayor con dependencia funcional.	Salazar Barajas, M. E., Garza Sarmiento, E. G., García Rodríguez, S. N., Juárez Vázquez, P. Y., Herrera Herrera, J. L., & Duran Badillo, T.	Artículo Empírico México	Este estudio tomó como objeto de estudio a los cuidadores de adultos con una funcionalidad reducida, y buscó relacionar la sobrecarga, el funcionamiento familiar y la CV de estos cuidadores.
2019	Cognitive Function and Quality of Life of Muscular Dystrophy	Ueda, Y.	Artículo Empírico Japón	Se evalúa, tanto en la Distrofia Miotónica como en la DMD, cómo se encuentran las funciones cognitivas en cada tipo de distrofia muscular y sus correlaciones con la calidad de vida de los sujetos.

2020	Necesidades de las personas con enfermedades neuromusculares en fase avanzada y sus familiares.	Amo Mora, I., Gálvez Hernández, P., Borrás Santos, A., & Vallés Navarro, R.	Artículo Empírico España	El objetivo de este estudio cualitativo es construir mediante entrevistas semi estructuradas, una aproximación de la vida cotidiana y las diferentes necesidades que poseen los sujetos con ENM y sus cuidadores en una etapa avanzada de la enfermedad.
2020	Subjective sleep quality in adult patients affected by Duchenne muscular dystrophy. Beyond nocturnal hypoventilation.	Crescimanno, G., Greco, F., Abbate, A., Canino, M., Bertini, M., & Marrone, O.	Artículo Empírico Italia	Se exploró qué las variables como dolor, fatiga y ansiedad se encuentran asociadas a la calidad subjetiva del sueño en adultos con Duchenne que están bajo ventilación no invasiva.
2020	Mental health and coping strategies in families of children and young adults with muscular dystrophies.	Tesei, A., Nobile, M., Colombo, P., Civati, F., Gandossini, S., Mani, E., Molteni, M., Bresolin, N & D'Angelo, G.	Artículo Empírico Italia	El artículo estudia el bienestar psicológico y los perfiles de afrontamiento tanto de los jóvenes adultos con distrofias musculares como de sus padres
2020	Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy.	Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amézquita, M.V, Quirola, M., & Barja, S	Artículo Empírico Brasil	La investigación busca conocer la CV en niños y adolescentes con AME y cómo esto se relaciona con la funcionalidad motora.