

# CALIDAD DE VIDA EN FAMILIAS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DURANTE LA PANDEMIA POR COVID-19: A PROPÓSITO DE 3 CASOS PEDIÁTRICOS

Vázquez, Natalia; Ortega, Javiera; Vazquez, Victoria

Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía - Fundación de Psicología Aplicada a enfermedades huérfanas - CONICET - Asociación del Desarrollo para la Educación Integral - Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Filosofía y Letras. Buenos Aires, Argentina.

## RESUMEN

El estudio de la calidad de vida en personas con condiciones crónicas se destaca como una forma de comprender el impacto que una condición tiene en la persona diagnosticada y su familia. La presente investigación se propuso explorar los niveles de calidad de vida de niños con Atrofia Muscular Espinal (AME) y sus familias. Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal. El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos y los módulos genérico y de impacto familiar del instrumento Pediatric Quality of Life 4.0. Como conclusiones preliminares del estudio puede decirse que la AME tiene un impacto negativo tanto en la calidad de vida de los niños como la de sus padres.

### Palabras clave

Calidad de vida - Calidad de vida familiar - Atrofia muscular espinal - COVID-19

## ABSTRACT

QUALITY OF LIFE IN FAMILIES WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) DURING THE COVID-19 PANDEMIC: A REPORT ON 3 PEDIATRIC CASES

Studying quality of life in chronic conditions stands out as a way of understanding the impact that a condition has on the person diagnosed and their family. This study aims to explore the quality of life of children with Spinal Muscular Atrophy (SMA) and their families. It is a non-experimental, descriptive, cross-sectional study. The administered protocol consisted of an informed consent, a sociodemographic data questionnaire, and the generic core and family impact modules of the Pediatric Quality of Life 4.0 instrument. As preliminary conclusions of the study, SMA seems to have a negative impact on both the quality of life of children and their parents.

### Keywords

Quality of life - Family quality of life - Spinal muscular atrophy - COVID-19

## INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular autosómica recesiva poco frecuente que produce atrofia y debilidad muscular proximal. Existen diferentes subtipos clínicos, que se manifiestan en la infancia y se clasifican según la edad de inicio y la gravedad de los síntomas. Los niños con AME tipo I comienzan con síntomas antes de los 6 meses, es el subtipo más común y también el más grave; ya que la debilidad muscular es muy severa, siendo difícil que puedan sobrevivir en edades mayores a los dos años, sin asistencia respiratoria. Por otro lado, los niños con AME tipo II, comienzan con síntomas entre los 6 y los 18 meses, tienen debilidad muscular severa, pero tienen un mejor pronóstico de vida, incluso hasta la edad adulta. Los niños con AME tipo III, comienzan con síntomas después de los 18 meses, y si bien presentan el fenotipo menos severo, pueden ir perdiendo autonomía a causa de la debilidad muscular (Landfeldt et al., 2019; Verhaart et al., 2017).

Nuevas alternativas terapéuticas, vinculadas a la terapia génica, comienzan a mostrar resultados prometedores, aumentando la posibilidad de supervivencia de niños pequeños con AME, generando mejoras objetivas y subjetivas en el funcionamiento motor (Veerapandiyan et al., 2020; Waldrop et al., 2020).

A pesar de los beneficios de este tipo de terapia, se advierte que no existen muchos estudios que midan su impacto en la calidad de vida (Landfeldt et al., 2019). La calidad de vida (CV) puede ser entendida como un concepto multidimensional que apunta al estado de bienestar general de una persona con respecto a su vida (Urzúa & Caqueo-Urizar, 2012). De este concepto deriva el de calidad de vida relacionada a la salud (CVRS). La calidad de vida relacionada a la salud incluye la percepción de un individuo con respecto a su vida, cuando hay presencia de una enfermedad (Quinceno & Vinaccia, 2013).

Al estudiar la CV en niños con AME se suele tener en cuenta también la CV de sus cuidadores. Los estudios parecen indicar una baja calidad de vida tanto para las personas con AME como para sus familias (Belter et al., 2017; Landfeldt et al., 2019). A pesar de esto, el antecedente más reciente y cercano a la región, realizado en Chile, indicó niveles de CV entre regular y

bueno en niños y adolescentes con diagnóstico de AME (Vega et al., 2020).

Otros estudios se han centrado en describir el impacto psicosocial que el cuidar de un hijo con AME tiene en las familias. Padres de niños con AME han reportado síntomas de estrés y un alto nivel de sobrecarga, miedo a la pérdida de habilidades y a la muerte temprana del hijo, y dificultades a la hora de tomar decisiones sobre el tratamiento (Qian et al., 2015). Otros cuidadores han expresado cambios en la dinámica familiar, y limitaciones en el ámbito social en general (Farrar et al., 2011).

La difícil y actual situación de pandemia afecta gravemente a las familias con un integrante con diagnóstico de AME. Si bien son prometedores los beneficios de la terapia génica, aún resulta difícil lograr acceso a ella. A su vez, cabe destacar, que estos tratamientos no son una cura y los pacientes pediátricos conviven con muchas comorbilidades que requieren apoyos diarios, obstaculizados, en reiterados casos, por el contexto actual de pandemia.

Los especialistas advierten, por un lado, que los pacientes con AME se encuentran en mayor riesgo de infecciones respiratorias en general, y pueden estar en un mayor riesgo de manifestar síntomas graves de COVID-19. Por otra parte, advierten que la saturación del sistema de salud a partir de la extensa pandemia por COVID-19 ha interferido con los tratamientos planificados para pacientes con AME. Los tratamientos de AME son fundamentales para la salud y el bienestar de estos pacientes y no deben percibirse como electivos o no urgentes (Veerapandiyam et al., 2020). En este sentido, el presente estudio se propuso contribuir al entendimiento de cómo la pandemia por COVID-19 ha afectado la calidad de vida de los pacientes con AME y sus familias.

### Metodología

Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal.

### Instrumentos y procedimientos

El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, los módulos Genérico y módulo de Impacto Familiar del Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 (PedsQL 4.0).

Para evaluar la calidad de vida del niño diagnosticado con AME se utilizó el Módulo Genérico del PedsQL 4.0 (Varni et al., 2001). El Módulo Genérico (PedsQL GCS) contiene 23 ítems que evalúan 4 dominios: funcionamiento físico, funcionamiento social, funcionamiento escolar y funcionamiento emocional. Además de las escalas individuales de los dominios de calidad de vida, es posible calcular escalas resumen de Salud Física y Salud Psicosocial. En el presente estudio se utilizó el reporte parental, que evalúa la percepción parental de la calidad de vida relacionada a la salud de su hijo, e incluye versiones para niños de 2-4, 5-7, 8-12, y 13-18 años (Roizen et al., 2008; Varni et al., 1999).

Por último, para estudiar la calidad de vida familiar se usó el El

PedsQL Modulo Impacto Familiar (PedsQL MIF), también diseñado por Varni et al. (2004). Este módulo fue desarrollado como un instrumento de reporte parental y contiene 36 ítems. Estos ítems se encuentran divididos en las subescalas de impacto en la calidad de vida del padre: 1) Funcionamiento Física, 2) Funcionamiento Emocional, 3) Funcionamiento Social, 4) Funcionamiento Cognitivo, 5) Comunicación, 6) Preocupaciones; y dos subescalas midiendo impacto en el funcionamiento familiar: 7) Actividades Diarias, y 8) Relaciones Familiares. (Varni et al., 2004). Ambos módulos del PedsQL toman puntajes de 0 a 100, donde a mayor puntaje mejor calidad de vida (Roizen et al., 2008).

### Participantes

Los resultados presentados corresponden a un estudio más amplio que está siendo realizado por Fupaeh (Fundación de psicología aplicada a Enfermedades Huérfanas). El muestreo fue de tipo intencional, se contactaron asociaciones de pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes para colaborar con la investigación. Las asociaciones enviaron el formulario online a sus miembros. Hasta el momento participaron 3 familias con hijos pequeños varones con diagnóstico de AME, residentes en Perú y Costa Rica. Estas madres tenían una  $M=31,00$  ( $DE=1,70$ ) de edad, y una de ellas contaba con universitario completo mientras que la otra tenía universitario incompleto. Los niños varones con AME tenían entre 1 y 4 años ( $M=2,67$ ,  $DE=1,53$ ). Dos de los niños asistían a jardín maternal o jardín de infantes, mientras que uno no concurría a ningún tipo de escolaridad.

### Resultados

En primer lugar, se buscó conocer los niveles de calidad de vida en niños pequeños con AME. La escala total de calidad de vida indicó una  $M=52,57$  ( $DE=9,23$ ). Al calcularse la calidad de vida según las escalas resumen de salud física y salud psicosocial, se encontró una  $M=42,71$  ( $DE=11,83$ ) para salud física, y una  $M=57,69$  ( $DE=21,15$ ) para la salud psicosocial. Los resultados para las dimensiones divididos por grupo etario se presentan en la *Tabla 1*.

**Tabla 1**  
*Análisis descriptivo de las dimensiones del PedsQL GCS de tres niños varones con AME*

Grupo Etario	N	Dimensiones	Media	DE
	3	Física	42,71	11,83
	3	Emocional	61,67	15,27
2 a 4 años	3	Social	56,67	34,03
	2	Escolar	62,5	5,89
	3	Psicosocial	58,01	20,67

Considerando la importancia de conocer no sólo el nivel de calidad de vida de la persona que tiene AME, sino también la de sus cuidadores, se buscó describir el impacto en la calidad de vida familiar a nivel general y en sus distintas dimensiones. Se encontró una  $M=53,47$  ( $DE= 3,02$ ) para la escala total del PedsQL MIF. Para la escala resumen de calidad de vida relacionada a la salud del cuidador del niño se encontró una  $M= 50,30$  ( $DE= 12,12$ ), mientras que para la escala resumen de funcionamiento familiar se obtuvo una  $M= 56,25$  ( $DE= 27,24$ ). Los puntajes obtenidos para las dimensiones específicas se encuentran en la Tabla 2.

**Tabla 2**  
*Análisis descriptivo de las dimensiones del PedsQL MIF en población pediátrica con AME*

Dimensiones	Media	DE
Física	40,27	31,82
Emocional	46,66	7,63
Social	64,58	3,60
Cognitivo	56,66	22,54
Comunicación	61,11	25,45
Preocupación	43,33	51,31
Actividades diarias	66,66	8,33
Relaciones familiares	50,00	43,30

## Discusión

El presente trabajo buscó conocer los niveles de calidad de vida relacionada a la salud de los niños con AME y la calidad de vida familiar de sus cuidadores. Si bien el presente estudio se encuentra en sus inicios, los resultados preliminares advierten sobre la percepción de una baja calidad de vida tanto de los niños con AME como de sus padres.

Respecto a la calidad de vida del niño con AME, los resultados mostraron una calidad de vida relacionada a la salud disminuida a nivel general. Específicamente en sus dimensiones, los niños con AME de esta muestra parecen afectados en todas las dimensiones, principalmente en la dimensión física y dimensión social. Estos resultados coinciden con los antecedentes revisados por Landfeldt et al., (2019) que reportan que la calidad de vida de los niños con AME se ve altamente disminuida en todas sus dimensiones, y difieren de los resultados de Chile en los que los padres solían reportar niveles de regular a bueno para la CV de los niños y adolescentes con AME (Vega et al., 2020). Estas diferencias en los estudios podrían hablar de que no hay una relación lineal entre la presencia de enfermedad y la calidad de vida de los niños, por lo que resulta necesario estudiar otras variables que podrían estar mediando esta relación.

En cuanto a la calidad de vida familiar, podría inferirse que estas

familias presentan una baja calidad de vida. Estos resultados coinciden con lo reportado por Belter y colaboradores (2017). Por su parte, la calidad de vida de los cuidadores de niños con AME parece verse afectada a nivel general, como en todas sus dimensiones, principalmente en las dimensiones física y emocional. Este impacto a nivel emocional coincide con lo explorado de manera cualitativa por Qian et al., (2015). Llama la atención que los padres de los niños con AME reportaron niveles de calidad de vida similares a los reportados para los niños.

La enfermedad también parecería tener un impacto en el funcionamiento familiar, en términos de actividades diarias y relaciones familiares, sobre todo en la dimensión de relaciones familiares ( $M=50$ ). Estos resultados soportan la idea de que el diagnóstico de AME modifica la dinámica relacional de estas familias (Farrar et al., 2011).

Como conclusiones preliminares del estudio, sobre niños con AME y sus cuidadores puede decirse que, en primer lugar, los niños con AME presentan niveles de calidad de vida general medios-bajos. Los aspectos que parecen verse más afectados en estos niños son el físico y el social. En segundo lugar, la calidad de vida de las familias que tienen algún integrante con AME parece verse afectada, tanto en la CV del cuidador como a nivel del funcionamiento familiar. Por último, destacar que si bien las nuevas alternativas terapéuticas son prometedoras, resulta sumamente necesario acompañar estos nuevos tratamientos con intervenciones psicosociales, que tengan en consideración la calidad de vida tanto del niño como de su cuidador y su familia en general.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Belter, L., Jarecki, J., Hobby, K., & Teynor, M. (2017). Family impact and health-related quality of life (HRQoL) of parents and individuals with SMA. *Neuromuscular Disorders*, 27, S224. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.06.467>
- Farrar, M. A., Carey, K. A., Paguinto, S. G., Chambers, G., & Kasparian, N. A. (2018). Financial, opportunity and psychosocial costs of spinal muscular atrophy: an exploratory qualitative analysis of Australian carer perspectives. *BMJ open*, 8(5), e020907. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-020907>
- 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*, 23(3), 347-356. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.004>
- Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W. S. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC neurology*, 15(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s12883-015-0473-3>
- Quinceno, J. M. & Vinaccia, S. (2013). Calidad de vida relacionada con la salud infantil: una aproximación desde la enfermedad crónica. *Psicología: avances de la disciplina*, 7(2), 69-86. URL: <http://www.scielo.org.co/pdf/psych/v7n2/v7n2a06.pdf>

- Urzúa, A., & Caqueo-Urizar, A. (2012). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *Terapia psicológica*, 30(1), 61-71. <https://dx.doi.org/10.4067/S0718-48082012000100006>
- Veerapandiyan, A., Connolly, A. M., Finkel, R. S., Arya, K., Mathews, K. D., Smith, E. C., ... & Ciafaloni, E. (2020). Spinal muscular atrophy care in the COVID-19 pandemic era. *Muscle & nerve*, 62(1), 46-49. <http://dx.doi.org/10.1002/mus.26903>
- Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amézquita, M., Quirola, M., & Barja, S. (2020). Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal. *Revista chilena de pediatría*, 91(4), 512-520. <http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v91i4.1443>
- Verhaart, I. E., Robertson, A., Leary, R., McMacken, G., König, K., Kirschner, J., ... & Lochmüller, H. (2017). A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *Journal of neurology*, 264(7), 1465-1473. <https://doi.org/10.1007/s00415-017-8549-1>
- Waldrop, M. A., Karingada, C., Storey, M. A., Powers, B., lammarino, M. A., Miller, N. F., ... & Connolly, A. M. (2020). Gene therapy for spinal muscular atrophy: safety and early outcomes. *Pediatrics*, 146(3). <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0729>