

Artículo

## Revisión Sistemática Sobre el Funcionamiento Familiar en Familias con un Hijo con una Enfermedad Poco Frecuente

Florencia Assalone<sup>1</sup> , Javiera Ortega<sup>2</sup> , Natalia Vázquez<sup>1</sup>  y Victoria Vázquez<sup>1</sup> 

<sup>1</sup> Facultad de Ciencias Biomédicas, Universidad Austral, Buenos Aires (Argentina)

<sup>2</sup> Pontificia Universidad Católica Argentina. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) (Argentina)

### INFORMACIÓN

Recibido: Mayo 5, 2023

Aceptado: Septiembre 20, 2023

#### Palabras clave

Funcionamiento familiar  
Enfermedades poco frecuentes  
Cuidadores  
Impacto diagnóstico

### RESUMEN

El presente estudio es una revisión sistemática de las investigaciones realizadas sobre el funcionamiento familiar en familias con niños con una enfermedad poco frecuente. La búsqueda se realizó en las bases de datos Pubmed, EBSCO y Google Académico, siguiendo los lineamientos PRISMA. Luego de aplicar los criterios de inclusión y exclusión a los artículos 460 encontrados inicialmente, un total de 55 artículos conformaron la muestra final. A partir del análisis de los resultados se establecieron las siguientes temáticas abordadas en relación al funcionamiento familiar: impacto del diagnóstico; función y responsabilidades del cuidador; funcionamiento familiar; impacto en la esfera emocional; efectos en la vida conyugal y social; estrategias de afrontamiento; familia, cuidados y sistema de salud. Los hallazgos de este estudio pueden proporcionar una justificación para considerar los factores asociados al funcionamiento familiar al momento de dar el diagnóstico de una EPOF y pensar un tratamiento.

### Systematic Review on Family Functioning in Families of Children With Rare Diseases

#### ABSTRACT

The present study is a systematic review of the research on family functioning in families who have a child with a rare disease. The research was carried out using the databases Pubmed, EBSCO, and Google Scholar, following PRISMA guidelines. After applying the inclusion and exclusion criteria to the 460 articles initially found, a total of 55 articles made up the final sample. The following topics regarding family functioning were identified: impact of diagnosis; caregiver's role and responsibilities; family functioning; impact on the emotional sphere; effects on marital and social life; coping strategies; family, and care and health system. The results of this study may provide justification for considering factors associated with family functioning when diagnosing a rare disease and deciding on treatment.

#### Keywords

Family functioning  
Rare diseases  
Caregivers  
Impact of the diagnosis

## Introducción

Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son enfermedades que afectan a un número reducido de personas, con una prevalencia menor o igual a 1 persona cada 2.000. Estas se caracterizan por ser crónicas, progresivas, con alta morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad ([Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes \[FADEPOF\], 2018](#)).

Al ser detectadas en la infancia, la familia de la persona con EPOF cumple un rol fundamental ([Cardinali et al., 2019](#)). El momento diagnóstico puede vivirse como una experiencia traumática, generando alteraciones a nivel emocional, conductual y psicopatológico ([López, 2019](#)). Asimismo, aparecen preocupaciones constantes, sentimientos de incertidumbre y la necesidad de anticipar limitaciones o pérdidas que su hijo pueda transitar ([Zaher, 2012](#)).

A su vez, la familia, y quien asume el rol de cuidador principal, modifica su rutina cotidiana y aprende a convivir con la enfermedad ([Zaher, 2012](#)). El cuidador principal suele tener una importante carga, afectando su bienestar y calidad de vida ([Tramonti et al., 2019](#)). Debido a la complejidad que conlleva para una familia la convivencia con una EPOF y la falta de revisiones sistemáticas sobre esta problemática, este estudio tuvo por objetivo revisar la evidencia científica sobre el funcionamiento familiar en familias que tengan un hijo con una EPOF.

## Método

### Diseño

Se siguieron los lineamientos Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) para conducir la revisión sistemática ([Page et al., 2021](#)).

### Estrategias de Búsqueda

La búsqueda se realizó en mayo del 2022 en las bases de datos de Pubmed y EBSCO, y en el buscador de Google Académico. La estrategia de búsqueda utilizada, tanto en español como inglés, fue: (“funcionamiento familiar” OR “dinámica familiar” OR “estilos de crianza” OR “estilos parentales” OR “padres”) AND (“enfermedades poco frecuentes” OR “enfermedades neuromusculares” OR “errores congénitos del metabolismo” OR “enfermedades lisosomales” OR “malformaciones congénitas” OR “anomalías congénitas” OR “mucopolisacaridosis” OR “atrofia muscular espinal” OR “distrofia muscular de Duchenne”). Se aplicó un filtro respecto del año de publicación (2012-2022) y del idioma (español e inglés) en las bases que lo permiten.

### Selección de Estudios y Criterios de Elegibilidad

Se incluyeron únicamente artículos empíricos publicados en español o inglés, publicados entre el 2012 al 2022 que abordaron la población de familias de niños con diagnóstico que pudieran ser clasificados como EPOF. Una vez finalizada la búsqueda, se procedió a la lectura del título para filtrar aquellos documentos que no fueran pertinentes al tema; luego, se leyó el resumen de los artículos restantes y se aplicaron los criterios de inclusión, hasta llegar a la muestra final de la revisión. Finalmente, se

procedió a una lectura crítica de los documentos, con el objetivo de extraer datos sobre las poblaciones de EPOF estudiadas, los instrumentos utilizados y los principales resultados encontrados.

## Resultados

Inicialmente se encontraron 460 artículos de los cuáles se seleccionaron 49 artículos de investigación sobre el funcionamiento familiar en familias que tengan un hijo con una EPOF, ([Figura 1](#)). La descripción de los 49 estudios seleccionados, incluyendo el país en el que se realizó, la muestra del estudio y los instrumentos utilizados se muestran en la [Tabla 1](#).

A partir de la revisión de estos artículos, los resultados se organizaron en las temáticas: impacto del diagnóstico ( $N=18$ ); rol del cuidador principal ( $N=8$ ); funcionamiento familiar ( $N=20$ ); impacto en la esfera emocional ( $N=7$ ); efectos en la vida conyugal y social ( $N=8$ ); estrategias de afrontamiento ( $N=3$ ); y familia y el sistema de salud ( $N=7$ ). A continuación, se expondrán los resultados para cada tema.

### Impacto del Diagnóstico

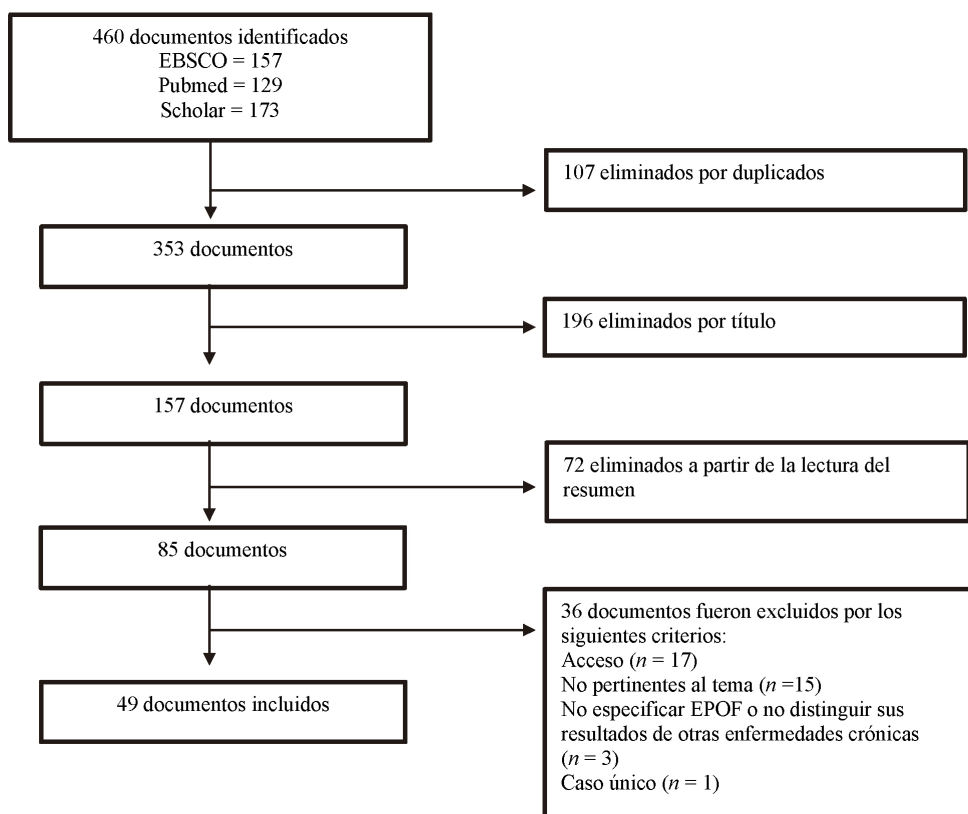
Los artículos revisados sobre el impacto del diagnóstico permiten identificar que, el diagnóstico, la comunicación y el momento de detección de una EPOF son factores de influencia prominente. En cuanto a la comunicación, los padres suelen señalar la falta de tiempo y sensibilidad por parte de los médicos, lo que genera una vivencia negativa de ese momento ([Qian et al., 2015](#)). Al recibir un diagnóstico precoz, los padres generalmente tienen mayores herramientas para aceptarlo, tienen cierta preparación emocional y una mayor organización ([Johnson et al., 2018](#); [Qian et al., 2015](#)).

Recibir el diagnóstico de una EPOF tiene un impacto emocional en los padres. Aparece ambivalencia respecto a la toma de decisiones acerca del tratamiento y como consecuencia sentimientos de ansiedad e incertidumbre ([Sjöberg et al., 2020](#)). Luego, gracias al conocimiento y la adecuación en su función de cuidadores, los padres ganan confianza en su manejo sobre la enfermedad, volviéndose expertos y sintiéndose capaces de enseñar y educar a otros ([Khair y Pelentsov, 2019](#); [Somanadhan et al., 2021](#)). La adaptación de los padres puede mejorarse mediante el aumento de los recursos intra y extrafamiliares y la disminución del estrés familiar percibido en las madres ([Boettcher et al., 2021](#)).

A partir del diagnóstico, los padres refieren experimentar un cambio de estatus, pasan de ser padres de un niño sano a padres de un niño con una EPOF. Los padres destacan la incertidumbre respecto del futuro y expresan la lucha emocional y dolorosa que atraviesan cuando se trata de una condición progresiva y fatal ([Boettcher et al., 2020](#); [Somanadhan et al., 2016](#); [Somanadhan et al., 2021](#)). En algunos casos, los padres se enfrentan al desafío de una muerte prematura, donde el deseo de ver a su hijo crecer, se transformó en el temor a la muerte ([Obeidat et al., 2021](#); [Qian et al., 2015](#); [Yang et al., 2016](#)).

Los padres mencionan la constante preocupación sobre el futuro, salud emocional y física, bienestar social y la capacidad de funcionar independiente de sus hijos ([Holm et al., 2021](#); [Pfeiffer et al., 2021](#)). También, los padres tienen la responsabilidad de encontrar cuidadores capacitados y obtener las adaptaciones necesarias, de

**Figura 1**  
Diagrama de Flujo



**Tabla 1**  
Descripción de los Estudios Incluidos en la Revisión Sistemática

| Cita                      | País               | EPOF                                | Muestra   | Instrumento   |
|---------------------------|--------------------|-------------------------------------|---|---|
| Baiocco et al., 2017      | Italia             | Distrofia Muscular de Duchenne      | 23 madres y 16 padres de niños (6-14 años)  | Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scales entrevista   |
| Baumbusch et al., 2019    | Canadá             | Enfermedades Poco Frecuentes        | 15 madres y 1 padre de personas (hasta 20 años)   | Entrevista semi-estructurada  |
| Boettcher et al., 2020    | Alemania           | EPOF con ventilación mecánica       | 75 familias de niños (menores de 21 años)   | The Ulm Quality of Life Inventory for Parents, The Brief Symptom Inventory, The Coping Health Inventory for Parents, The Oslo-Social Support Scale, The Family Assessment Measure |
| Boettcher et al., 2021    | Alemania           | Enfermedades quirúrgicas congénitas | 107 madres y 97 padres de niños   | The Family Assessment Measure, The Oslo-Social Support Scale, Impact on Family Scale  |
| Brenner et al., 2016      | Canadá             | Malformaciones congénitas           | 1675 familias con padres juntos con hijos con y sin malformaciones congénitas                         | Quebec Longitudinal Study of Child Development  |
| Campos et al., 2021       | Argentina          | Fenilcetonuria                      | 30 niños de 8 y 11 años con diagnóstico y grupo control   | Children's Coping Questionnaire, Scale Perception of the Relationship with Parents  |
| Currie y Szabo, 2019a     | Canadá             | EPOF                                | 15 padres menores de 15 años  | Entrevistas semi-estructuradas  |
| Currie y Szabo, 2019b     | Canadá             | EPOF                                | 11 madres, 4 padres de niños menores de 11 años   | Entrevistas semi-estructuradas  |
| Currie y Szabo, 2020      | Canadá             | EPOF                                | 11 madres, 4 padres de niños menores de 11 años   | Entrevistas semi-estructuradas  |
| Fonseca et al., 2012      | Portugal           | Anomalías congénitas                | 44 parejas padres de niños con anomalías, 46 parejas padres niños sanos                               | Brief Symptom Inventory 18, Maternal Confidence Questionnaire.  |
| Golfenshtein et al., 2017 | Estados Unidos     | Enfermedad cardíaca congénita       | 129 padres de niños con enfermedad cardíaca congénita y padres de niños sanos                         | Parenting stress index- long form   |
| Gramer et al., 2013       | Alemania           | Desórdenes metabólicos              | 189 padres  | Cuestionario  |
| Grant et al., 2012        | Reino Unido        | Mucopolisacaridosis tipo III        | 16 madres y 7 padres de niños con MPS III; 20 madres y 3 padres de niños con discapacidad intelectual | The Resilience Scale for Adults, Brief COPE   |
| Hjorth et al., 2021       | Suecia y Dinamarca | Atrofia Muscular Espinal tipo 1 y 2 | 95 padres de niños  | Entrevista  |

| Cita                       | País                               | EPOF   | Muestra  | Instrumento  |
|----------------------------|------------------------------------|--|--|--|
| Ho et al., 2021            | China                              | Enfermedades neuromusculares                                   | 21 padres y 59 madres de niños (hasta 18 años)   | PedsQL™ Family Impact Module, Parental Stress Scale  |
| Holm et al., 2021          | Dinamarca, España, Polonia, Italia | Anomalías congénitas   | 43 madres, 15 padres y 2 cuidadores de niños   | Entrevistas y grupos focales   |
| Johnson et al., 2018       | Reino Unido                        | Dismelia   | 11 madres y 9 padres de niños de hasta 5 años  | Entrevista semi-estructurada   |
| Khair y Pelentsov, 2019    | Reino Unido                        | Trastorno hemorrágico  | 99 padres y 132 madres de niños de 0 a 17 años   | Parental Needs Scale for Rare Diseases   |
| Lamb et al., 2016          | Estados Unidos                     | Síndrome de Rett   | 400 cuidadores primarios   | Efficacy component of the Parenting Sense of Competence Scale, Ways of coping Checklist revised, Family Assessment Measure III, Psychological Adaptation Scale                               |
| Liang et al., 2019         | China                              | Distrofia muscular de Duchenne                                 | 13 familias con 15 niños (2-18 años) y 15 familias no afectadas  | PedsQLFIM - PedsQL   |
| Long et al., 2021          | Australia                          | Trastorno de la cadena respiratoria mitocondrial diagnosticado | 14 pacientes, 12 padres (3 de ellos también tienen diagnóstico)  | Grupos focales   |
| Magliano et al., 2014      | Italia                             | Distrofias musculares de Duchenne y Becker                     | 336 padres de pacientes con DMD (246) y DMB (90)   | Family Problems Questionnaire  |
| Miodrag y Peters, 2015     | Estados Unidos                     | Síndrome de Angelman   | 124 padres de personas (de 0 a 27 años) con Síndrome de Angelman (99 con delección 1 y II, 11 con IC defectos, 14 UPD)                   | Parenting Stress Index   |
| Needham et al., 2013       | Estados Unidos                     | Mucopolisacaridosis tipo II                                    | 74 cuidadores y 21 pacientes   | PedsQL FIM, supplemental questionnaire   |
| Neumann et al., 2021       | Estados Unidos                     | Síndrome del intestino corto                                   | 13 madres y 4 padres de niños (0 a 19 años)  | Family Management Measure  |
| Obeidat et al., 2021       | Jordania                           | Distrofia muscular de Duchenne                                 | 20 padres (10 pares) de niños (edad promedio 14 años)  | Entrevista   |
| Ortega, 2020               | Argentina                          | Distrofia muscular de Duchenne                                 | 4 madres, 2 padres y 2 otros familiares de niños   | Escala de evaluación de Cohesión y Adaptabilidad Familiar, Escala de Apoyo Social MOS  |
| Ortega et al., 2022        | Argentina                          | Enfermedades neuromusculares                                   | 35 familias de niños (1 a 18 años)   | Psychological Adaptation Scale and Adult Self-Report Questionnaire, The Adult Self Report  |
| Pangalila et al., 2012     | Países Bajos                       | Distrofia muscular de Duchenne                                 | 80 padres de 57 adultos  | EuroQOL, Utrecht Coping List, General Self-efficacy Scale  |
| Pasquini et al., 2021      | Estados Unidos                     | Leucodistrofias y atrofia muscular espinal                     | 15 padres, 4 con niños con leucodistrofia metacromática, 10 con hijos con AME y 1 con dos hijos con AME                                  | Entrevistas semi-estructuradas   |
| Pfeiffer et al., 2021      | Estados Unidos y España            | Acondroplasia  | 14 madres, 1 padre de niños menores de 2 años  | Grupos focales y entrevistas   |
| Picci et al., 2015         | Italia                             | EPOF   | 30 madres y 25 padres de niños menores de 18 años con EPOF y 30 madres y 26 padres de niños menores de 18 años con enfermedades crónicas | The Satisfaction With Life Scale, The Profile of Mood States, The Coping Orientation to Problem Experienced, The Hamilton Rating Scale for Depression, The Hamilton Rating Scale for Anxiety |
| Porter et al., 2020        | Estados Unidos                     | Mucopolisacaridosis tipo III                                   | 19 madres y 6 padres de personas de 4 a 36 años  | Grupos focales y cuestionario  |
| Qian et al., 2015          | Estados Unidos                     | Atrofia Muscular Espinal                                       | 21 pacientes, 64 padres, 11 clínicos especializados  | Grupos focales   |
| Ragusa et al., 2020        | Italia                             | Síndrome de Prader Willi                                       | 21 niños y adolescentes con síndrome de Prader Willi, 34 adultos y 138 cuidadores  | Entrevistas escritas   |
| Rozensztrauch et al., 2019 | Polonia                            | Atresia esofágica  | 73 padres de niños (de 1 mes a 18 años) que tuvieron cirugía de atresia esofágica  | PedsQL™ Family Impact Module   |
| Saetang et al., 2018       | Noruega                            | Distrofia muscular de Duchenne                                 | 12 familias de niños (de 7 a 17 años)  | Entrevistas  |
| Sjöberg et al., 2020       | Suecia                             | Deficiencia de miembros superiores y/o inferiores              | 12 madres y 5 padres de niños (edad media 5,9 años)  | Entrevistas semi-estructuradas   |
| Somanadhan y Larkin, 2016  | Irlanda                            | Mucopolisacaridosis  | 8 padres de personas (0-24 años)   | Entrevistas en profundidad   |
| Somanadhan et al., 2021    | Irlanda                            | Mucopolisacaridosis  | 8 padres de personas (0-24 años)   | Entrevistas en profundidad   |
| Sulmonte et al., 2020      | Estados Unidos                     | Distrofia Muscular de Duchenne                                 | 10 padres de niños con DMD que además tienen otros hijos no afectados de 8 a 17 años   | Entrevistas  |
| Trawicka et al., 2019      | Polonia                            | Síndrome de Marfan y artritis reumatoide juvenil idiopática    | 25 adolescentes con síndrome de Marfan, 29 con AIJ y 20 sin enfermedad crónica   | Family Assessment Scale, Child Behavior Checklist, Youth Self-Report   |

| Cita                     | País           | EPOF                                       | Muestra  | Instrumento  |
|--------------------------|----------------|--|--|--|
| Turan et al., 2019       | Turquía        | Distrofia muscular de Duchenne y de Becker | 28 niños y adolescentes con DBMD y 50 grupo control sano. 8,11 edad media de pacientes | Kiddie-Sads-Present and Lifetime, the Beck Depression Scale, State-Trait Anxiety Inventory, Parenteral Attitude Research Instrument, the Child Behavior Checklist, Family Assessment Device. |
| Vitale, 2016             | Estados Unidos | Síndrome de Prader Willi                   | 15 madres y 5 padres de niños (2 a 17 años)  | Entrevistas  |
| Von Gontard et al., 2012 | Alemania       | Atrofia muscular espinal                   | 96 niños y adolescentes con AME de 6 a 18 años y 59 controles                          | Questionnaire on Resources and Stress, Family Crisis Orientated Personal Evaluation Scale, the F-SOZU questionnaires.  |
| Waldboth et al., 2021    | Suiza          | Enfermedades neuromusculares               | 10 jóvenes (14-30 años) con ENM y 21 familiares  | Entrevistas  |
| Yamaguchi y Suzuki, 2014 | Japón          | Distrofia muscular de Duchenne             | 18 padres con hijos de 15 a 30 años con ENM  | Entrevistas semi-estructuradas   |
| Yang et al., 2016        | Taiwán         | Atrofia muscular espinal tipo I y II       | 19 padres con hijos con AME  | Entrevistas  |
| Zengin et al., 2020      | Turquía        | Mucopolisacaridosis                        | 8 padres con hijos (n=10) con una media de edad de 8.8                                 | Entrevistas semi-estructuradas   |

monitorear a su hijo para evitar complicaciones, defender a sus hijos y educar a otros sobre la enfermedad. Esta responsabilidad puede resultar abrumadora y generar en los padres hipersensibilidad e hipervigilancia (Long et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021).

### Rol del Cuidador Principal

En cuanto al rol de cuidador, son las madres quienes suelen adoptar la función de cuidador primario, mientras que el padre provee atención secundaria. Así, mientras que las madres se encargan de satisfacer las necesidades básicas del niño, los padres asisten a las madres y se encargan de las actividades que requieran fuerza (Obeidat et al., 2021).

Los cuidadores principales reportan fatiga, estrés, aislamiento social e insomnio (Obeidat et al., 2021). A su vez, aparece un impacto en el ámbito laboral, que puede experimentarse como pérdida de poder y la sensación de no poder estar fuera de su casa y disfrutar de su tiempo (Baumbusch et al., 2019; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021; Ragusa et al., 2020).

Al impacto en lo laboral se suma el gasto financiero que implica el acceso a los medicamentos, prestaciones y servicios (Gramer et al., 2013; Khair y Pelentsov, 2019). Por esto, hay familias que reciben algún tipo de asistencia financiera por parte del gobierno, o apoyo no remunerado proveniente de sus familiares o amigos. Otras familias reportan necesidades insatisfechas, y algunas de ellas no conocen la posibilidad de recibir apoyos gubernamentales o no califican para recibirlo (Jones et al., 2018).

### Funcionamiento Familiar

Los estudios que describieron el funcionamiento familiar parecen indicar que este se encuentra afectado por los síntomas de la enfermedad, las necesidades de cuidado y el impacto que se genera al recibir un diagnóstico (Currie y Szabo, 2019a; Turan et al., 2019). La presencia de una EPOF afecta a la familia a nivel emocional, en ocasiones, también hay un impacto en el ámbito social, cognitivo y en el de la comunicación (Rozensztrauch et al., 2019). Muchas veces los padres se enfrentan a dificultades a la hora de expresar sus problemas emocionales y psicológicos en la familia (Obeidat et al., 2021).

Algunas familias reportan cambios positivos en lo que respecta a la dinámica familiar: fortalecimiento de lazos familiares, toma de perspectiva y focalización en el presente y lo positivo, disfrute de las pequeñas victorias, la modificación de valores personales, y una mejoría en su habilidad para realizar tareas desafiantes y manejar situaciones difíciles (Neumann et al., 2021; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021).

En cuanto al funcionamiento familiar, estudios revelaron que las familias exhiben buenos niveles de cohesión familiar –siendo relacionadas o semi-relacionadas– (Ortega, 2020) y que los adolescentes perciben a sus familias como cohesivas y flexibles (Trawicka et al., 2019). Se ha demostrado, que un funcionamiento disfuncional, con mayor desconexión, peor comunicación y satisfacción familiar, se correlaciona con problemas comportamentales en adolescentes (Trawicka et al., 2019).

Se han encontrado que la asignación de un solo cuidador y el nivel de discapacidad del niño se asocia con menores niveles de funcionamiento familiar (Brenner et al., 2016; Liang et al., 2019; Needham et al., 2013). Por el contrario, se obtuvieron mejores puntuaciones cuando el diagnóstico lo recibió el primogénito (Brenner et al., 2016). A su vez, la autoeficacia de los padres, el afrontamiento centrado en el problema y en la emoción correlacionan positivamente con el funcionamiento familiar (Lamb et al., 2016).

El funcionamiento y bienestar de las familias se encuentran amenazados debido a la tensión recurrente y al riesgo constante de sufrir trastornos mentales (Vitale, 2016; Waldboth et al., 2021). Un período importante es el de transición a la vida adulta, donde la falta de información puede dificultar mantener el buen funcionamiento y bienestar de la familia (Yamaguchi y Suzuki, 2014). Respecto de los hermanos, se encontró que las relaciones incluyen discusiones y burlas, sin embargo, también el aprendizaje de RCP, manejo de medicamentos (Sulmonte et al., 2020).

El funcionamiento familiar puede ser el predictor más importante de la calidad de vida y la salud mental (Boettcher et al., 2020). Se encontraron como recursos que fomentan la salud psicológica: mantener el empleo, estar activo, ir a la iglesia, asistir a terapia, tener el apoyo de familiares, amigos y grupos de familiares de pacientes (Needham et al., 2013). Muchos padres aconsejan centrarse en los aspectos saludables y no solo estar enfocado en el cuidado y el tratamiento (Hjorth et al., 2021; Holm et al., 2021).

## Impacto en la Esfera Emocional

A nivel emocional, los hallazgos indican niveles similares de depresión ante el diagnóstico de una EPOF, en comparación con el diagnóstico de enfermedades crónicas. Se evidenciaron niveles altos de ansiedad y la aparición de temor, insomnio y estado de ánimo depresivo (Picci et al., 2015). A su vez, se llegó a la conclusión de que los niveles de estrés varían según la EPOF o discapacidad del niño y eso disminuye los niveles de calidad de vida (Liang et al., 2019; Miodrag y Peters, 2015; Needham et al., 2013).

Un estudio concluyó que el principal objeto de preocupación es la sensación frecuente de pérdida, el sentimiento de inadecuación para manejar la situación y la convicción de que toda la familia se encuentra influenciada por la condición del paciente (Magliano et al., 2014).

## Efectos en la Vida Conyugal y Social

A partir de la aparición de un diagnóstico las relaciones matrimoniales pueden volverse tensas (Somanadhan et al., 2016). Se identificaron como estresores conyugales la falta de tiempo personal o social, estrés constante, financiero y relacionado con encontrar personal cualificado (Grant et al., 2012). Muchos padres recomiendan planificar momentos en pareja para disminuir el estrés en su relación (Vitale, 2016).

La esfera social es otra área comprometida. Las relaciones extrafamiliares pueden ser difíciles de sostener (Ragusa et al., 2020). Se evidencia una limitación social, el experimentar estigma o ser ignorados (Pfeiffer et al., 2021; Zengin et al., 2020), y la necesidad de encontrarse disponibles para sus hijos todo el tiempo (Obeidat et al., 2021). Se menciona el impacto en las vacaciones u otras actividades, que deben limitarse o adaptarse (Pfeiffer et al., 2021). De todos modos, las familias mencionan que, con el tiempo, se vuelven más adaptativas (Obeidat et al., 2021). Por otro lado, las familias reciben apoyo de otros familiares y amigos y también desarrollan amistades con familias de pacientes, frecuentemente a través de organizaciones (Pfeiffer et al., 2021).

## Estrategias de Afrontamiento Utilizadas por Estas Familias

En cuanto a las estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres, se encuentra un predominio en los mecanismos centrados en la emoción, la confianza en Dios y en la vida después de la muerte (Zengin et al., 2020) y se presta menos atención a las metas a largo plazo y planificación futura (Grant et al., 2012). Un estudio concluyó que, mientras que padres de niños con EPOF acudían mayormente a la religión, padres de niños con otras condiciones crónicas se centraban en la planificación activa, la búsqueda de apoyo social instrumental y la reinterpretación positiva (Picci et al., 2015).

## Sistema de Salud

Los cuidados que requiere la enfermedad deben ser incluidos en la dinámica familiar. En algunos casos, se logran desarrollar rutinas para manejar de manera exitosa los cuidados médicos (Neumann et al., 2021). Hay una necesidad de que otros hijos logren su independencia rápidamente para asumir un rol de apoyo (Porter et al., 2020).

La dinámica familiar puede verse afectada por pasar períodos de tiempo en el hospital. A su vez, mientras la experiencia en el hogar se siente como un espacio de comodidad y seguridad (Somanadhan et al., 2016), para quienes reciben ayuda extra puede vivirse una pérdida de límites dentro de las esferas privadas (Currie y Szabo, 2019b).

Se encontraron dificultades con la obra social para acceder a los servicios necesarios y en consecuencia la necesidad de constantes intercambios con representantes de la misma (Pasquini et al., 2021). Asimismo, la falta de coordinación entre los profesionales de la salud, contribuye al retraso en el acceso a las prestaciones. El esfuerzo que implica la lucha constante con la obra social es una carga para los padres, y la viven como agotadora (Baumbusch et al., 2019; Currie y Szabo, 2019a, 2019b).

## Discusión

El objetivo del presente estudio fue revisar literatura relacionada a la convivencia de una familia con un diagnóstico de EPOF. La literatura existente reveló que el funcionamiento familiar se modifica a partir del diagnóstico de una EPOF en un miembro de la familia. Debido a la presencia de la enfermedad y por su manifestación es necesario reorganizar los roles, funciones y rutina familiar, necesitando una adaptación y ajuste emocional (Baumbusch et al., 2019; Currie y Szabo, 2019a; Neumann et al., 2021; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021).

Los resultados de esta revisión evidenciaron un impacto negativo en la vida conyugal, aparecieron como estresores la falta de tiempo personal, estrés constante y financiero (Grant et al., 2012). Por otro lado, las familias mencionan un cambio en la manera de afrontar las situaciones (Neumann et al., 2021; Obeidat et al., 2021; Pfeiffer et al., 2021; Porteous et al., 2021). A su vez, respecto del transitar por el sistema de salud, algunos padres mencionaron dificultades para acceder a los servicios de salud y para generar coordinación entre los profesionales, pasar largos períodos de tiempo en el hospital, y el encontrarse con personal de salud en su hogar (Currie y Szabo, 2019b; Somanadhan et al., 2016).

El funcionamiento familiar puede desempeñar un rol fundamental en la salud psicológica de los cuidadores. Es necesario que los padres cuenten con la información correcta y reciban un trato con empatía. Es esencial que los profesionales de la salud realicen intervenciones en pos de las necesidades y capacidades de la familia (Boettcher et al., 2020; Saetrang et al., 2018; Sjöberg et al., 2020; Turan et al., 2019).

En este sentido, a partir de las conclusiones de esta revisión, se recomienda a psicólogos o profesionales de la salud que asistan a familiares de personas con enfermedades poco frecuentes atender a los estresores presentes a partir del diagnóstico y favorecer estrategias de afrontamiento adaptativas. A su vez, se sugiere trabajar de manera interdisciplinaria con otros profesionales tratantes para facilitar el transitar de las familias por el sistema de salud. El abordaje de aspectos familiares de riesgo sería una forma de trabajar a favor de una mejor calidad de vida, tanto de la persona diagnosticada como de su familia.

Este trabajo demuestra que la mayoría de los estudios incluidos se llevaron adelante en Estados Unidos, Alemania, y otros países europeos. Se identificaron únicamente dos estudios Iberoamericanos que exploraron esta temática en Argentina o España. Esta limitación indica la necesidad de fomentar la investigación de aspectos familiares en la población iberoamericana. En cuanto a las enfermedades

estudiadas, surgió como limitación dado que los estudios encontrados se basan en enfermedades particulares o grupos de enfermedades, demostrando la escasez de estudios que tratan estas temáticas en EPOF como un conjunto heterogéneo de enfermedades.

A partir de la búsqueda centrada en el funcionamiento familiar, surgieron gran variedad de temáticas relacionadas a la vida familiar de personas con EPOF. De este modo, se evidencia el rol fundamental que cumple la familia el tratamiento de niños con una EPOF y la complejidad de llevar a cabo un abordaje centrado en la familia. Se debe pensar en realizar un trabajo interdisciplinario con la familia y considerar los recursos con los que cuenta, entre ellos, el funcionamiento familiar.

A partir de la realización de este trabajo y la escasez de información en la región latinoamericana, se considera relevante y necesario investigar cómo es el funcionamiento familiar de familias con hijos con una EPOF en población argentina. A su vez, entendiendo la importancia del momento de comunicación del diagnóstico, se propone realizar un modelo de comunicación psicoeducativo que acompañe el proceso de asesoramiento genético, evaluando su impacto en el funcionamiento familiar.

### Conflicto de Intereses

No hay conflicto de intereses para declarar.

### Referencias

- Baiocco, R., Castelli Gattinara, P., Ciocchetti, G., & Ioverno, S. (2017). Parents' Reactions to the Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy: Associations Between Resolution, Family Functioning, and Child Behavior Problems. *Journal of Nursing Research*, 25(6), 455-463. <https://doi.org/10.1097/JNR.000000000000186>
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2019). Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *Journal of Genetic Counseling*, 28(1), 80-90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Quality of life and mental health in mothers and fathers caring for children and adolescents with rare diseases requiring long-term mechanical ventilation. *International journal of environmental research and public health*, 17(23), 8975. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975>
- Boettcher, J., Zapf, H., Fuerboeter, M., Nazarian, R., Reinshagen, K., Wiegand-Grefe, S., & Boettcher, M. (2021). Perceived mental health in parents of children with rare congenital surgical diseases: a double ABCX model considering gender. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-10. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01998-9>
- Brenner, M., Côté, S. M., Boivin, M., & Tremblay, R. E. (2016). Severe congenital malformations, family functioning and parents' separation/divorce: A longitudinal study. *Child: Care, Health and Development*, 42(1), 16-24. <https://doi.org/10.1111/cch.12269>
- Campos, M. L. P., Enacan, R., Valle, M. G., & Chiesa, A. (2021). Parenting Styles and Coping Strategies in PKU Early Detected Children. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, 9. <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2020-0014>
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in psychology*, 10, Artículo 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Currie, G., & Szabo, J. (2019a). "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: Care, Health and Development*, 45(1), 96-103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Currie, G., & Szabo, J. (2019b). 'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expectations*, 22(6), 1251-1259. <https://doi.org/10.1111/hex.12958>
- Currie, G., & Szabo, J. (2020). Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-Being*, 15(1), 1725362. <https://doi.org/10.1080/17482631.2020.1725362>
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF] (2018). Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina. Recuperado el 10 de Mayo de 2021, de [https://fadepof.org.ar/\\_recursos/noticias/archivos/202304170137554776.pdf](https://fadepof.org.ar/_recursos/noticias/archivos/202304170137554776.pdf)
- Fonseca, A., Nazaré, B., & Canavarró, M. C. (2012). Parental Psychological Distress and Confidence After an Infant's Birth: The Role of Attachment Representations in Parents of Infants with Congenital Anomalies and Parents of Healthy Infants. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 20(2), 143-155. <https://doi.org/10.1007/s10880-012-9329-9>
- Golfenshtein, N., Hanlon, A. L., Deatrick, J. A., & Medoff-Cooper, B. (2017). Parenting Stress in Parents of Infants With Congenital Heart Disease and Parents of Healthy Infants: The First Year of Life. *Comprehensive Child and Adolescent Nursing*, 40(4), 294-314. <https://doi.org/10.1080/24694193.2017.1372532>
- Gontard, A. von, Rudnik-Schöneborn, S., & Zerres, K. (2012). Stress and Coping in Parents of Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy. *Klinische Pädiatrie*, 224(04), 247-251. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1304577>
- Gramer, G., Haege, G., Glahn, E. M., Hoffmann, G. F., Lindner, M., & Burgard, P. (2013). Living with an inborn error of metabolism detected by newborn screening-Parents' perspectives on child development and impact on family life. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 37(2), 189-195. <https://doi.org/10.1007/s10545-013-9639-6>
- Grant, S., Cross, E., Wraith, J. E., Jones, S., Mahon, L., Lomax, M., ... Hare, D. (2012). Parental social support, coping strategies, resilience factors, stress, anxiety and depression levels in parents of children with MPS III (Sanfilippo syndrome) or children with intellectual disabilities (ID). *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 36(2), 281-291. <https://doi.org/10.1007/s10545-012-9558-y>
- Hjorth, E., Kreichbergs, U., Sejersens, T., Werlauff, U., Rahbek, J., & Lövgren, M. (2021). Parents' advice to other parents of children with spinal muscular atrophy: Two nationwide follow-ups. *Journal of Child Health Care*, 26(3), 407-421. <https://doi.org/10.1177/13674935211015561>
- Ho, M. H. T., Lang, R., Ip, Y. T., Zhi, H., Wong, W. H. S., & Chan, S. H. S. (2021). The impact of paediatric neuromuscular disorders on parents' health-related quality of life and family functioning. *Hong Kong J Paediatr*, 26(1), 14-20. <https://www.hkjpaeod.org/details.asp?id=1317&show=1234>
- Holm, K. G., Neville, A. J., Pierini, A., Bielska, A. L., Jamry-Dziurla, A., Caverro-Carbonell, C., ... & Clemensen, J. (2021). The Voice of Parents of Children With a Congenital Anomaly-A EUROLINKCAT Study. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 654883 <https://doi.org/10.3389/fped.2021.654883>
- Johnson, J., Johnson, O., Heyhoe, J., Fielder, C., & Dunning, A. (2018). Parent Experiences and Preferences When Dysmelia Is Identified During the Prenatal and Perinatal Periods: A Qualitative Study Into Family Nursing Care for Rare Diseases. *Journal of Family Nursing*, 24(2), 271-293. <https://doi.org/10.1177/1074840718772808>

- Jones, K. M., O'Grady, G., Rodrigues, M. J., Ranta, A., Roxburgh, R. H., Love, D. R., ... & MD-PREV study group. (2018). Impacts for children living with genetic muscle disorders and their parents-Findings from a population-based study. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 5(3), 341-352. <https://doi.org/10.3233/JND-170287>
- Khair, K., & Pelentsov, L. (2019). Assessing the supportive care needs of parents with a child with a bleeding disorder using the Parental Needs Scale for Rare Diseases (PNS-RD): A single-centre pilot study. *Haemophilia*, 25(5), 831-837. <https://doi.org/10.1111/hae.13826>
- Lamb, A. E., Biesecker, B. B., Umstead, K. L., Muratori, M., Biesecker, L. G., & Erby, L. H. (2016). Family functioning mediates adaptation in caregivers of individuals with Rett syndrome. *Patient Education and Counseling*, 99(11), 1873-1879. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.06.018>
- 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>
- Long, J. C., Best, S., Hatem, S., Theodorou, T., Catton, T., Murray, S., ... Christodoulou & J. (2021). The long and winding road: perspectives of people and parents of children with mitochondrial conditions negotiating management after diagnosis. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01939-6>
- López, C. L. (2019). Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: Experiencia de abordaje psicosocial. *Clinica Contemporánea*, 10(1), e4. <https://doi.org/10.5093/cc2019a6>
- Magliano, L., D'Angelo, M. G., Vita, G., Pane, M., D'Amico, A., Balottin, U., ... & Telethon GUP10002 Working Group. (2014). Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study. *Acta Myologica*, 33(3), 136-143. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4369844/>
- Miodrag, N., & Peters, S. (2015). Parent stress across molecular subtypes of children with Angelman syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(9), 816-826. <https://doi.org/10.1111/jir.12195>
- Needham, M., Packman, W., Rappoport, M., Quinn, N., Cordova, M., Macias, S., ... Packman, S. (2013). MPS II: Adaptive Behavior of Patients and Impact on the Family System. *Journal of Genetic Counseling*, 23(3), 330-338. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9665-4>
- Neumann, M. L., Allen, J. Y., Kakani, S., Ladner, A., Rauen, M. H., Weaver, M. S., & Mercer, D. F. (2021). A beautiful struggle: Parent-perceived impact of short bowel syndrome on child and family wellbeing. *Journal of Pediatric Surgery*, 57(9), 149-157. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2021.09.039>
- Obeidat, H. M., Al Hadid, L. A., AL-Sagarat, A. Y., & Khrisat, M. (2021). Lived Experience of Jordanian Parents Having a Child with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, 57, 5-10. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.11.001>
- Ortega, J. (2020). *Funcionamiento familiar y apoyo social en cuidadores de niños con distrofia muscular de Duchenne. Resultados preliminares*. XII Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVII Jornadas de Investigación. XVI Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. II Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. II Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología-Universidad de Buenos Aires. Buenos Aires, Argentina. <https://www.academica.org/000-007/714>
- Ortega, J., Vázquez, N., Flores, C., & Amayra, I. (2022). Mental health and psychological adaptation on parents of children with neuromuscular diseases. *Children's Health Care*, 51(1), 62-78. <https://doi.org/10.1080/02739615.2021.1961581>
- Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., ... Moher, D. (2021). The PRISMA 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. *British Medical Journal*, 372(71). <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>
- Pangalila, R. F., Bos, G. A. M. van den, Stam, H. J., Exel, N. J. A. van, Brouwer, W. B. F., & Roebroek, M. E. (2012). Subjective caregiver burden of parents of adults with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 988-996. <https://doi.org/10.3109/09638288.2011.628738>
- Pasquini, T. L., Goff, S. L., & Whitehill, J. M. (2021). Navigating the US health insurance landscape for children with rare diseases: a qualitative study of parents' experiences. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01943-w>
- Pfeiffer, K. M., Brod, M., Smith, A., Viuff, D., Ota, S., & Charlton, R. W. (2021). A qualitative study of the impacts of having an infant or young child with achondroplasia on parent well-being. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 351-362. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01978-z>
- 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>
- Porter, K. A., O'Neill, C., Drake, E., Parker, S., Escolar, M. L., Montgomery, S., ... Peay, H. L. (2020). Parent Experiences of Sanfilippo Syndrome Impact and Unmet Treatment Needs: A Qualitative Assessment. *Neurology and Therapy*, 10(1), 197-212. <https://doi.org/10.1007/s40120-020-00226-z>
- Porteous, D., Davies, B., English, C., & Atkinson, J. (2021). An Integrative Review Exploring Psycho-Social Impacts and Therapeutic Interventions for Parent Caregivers of Young People Living with Duchenne's Muscular Dystrophy. *Children*, 8(3), 212. <https://doi.org/10.3390/children8030212>
- 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>
- Ragusa, L., Crinò, A., Grugni, G., Reale, L., Fiorencis, A., Licenziati, M. R., Faienza, M. F., Wasniewska, M., Delvecchio, M., Franzese, A., Rutigliano, I., Fusilli, P., Corica, D., Campana, G., Greco, D., Chiarito, M., Sacco, M., Toscano, S., & Marini, M. G. (2020). Caring and living with Prader-Willi syndrome in Italy: Integrating children, adults and parents' experiences through a multicentre narrative medicine research. *BMJ Open*, 10(8), e036502. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2019-036502>
- Rozensztrauch, A., Śmigiel, R., Bloch, M., & Patkowski, D. (2019). The impact of congenital esophageal atresia on the family functioning. *Journal of Pediatric Nursing*, 50, e85-e90. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2019.04.009>
- Saetrang, T., Bjørk, I. T., Capjon, H., & Rasmussen, M. (2018). Parent-child communication and timing of interventions are challenges in the Duchenne muscular dystrophy care. *Acta Paediatrica*, 108(3), 535-540. <https://doi.org/10.1111/apa.14537>
- Sjöberg, L., Hermansson, L., Lindner, H., & Fredriksson, C. (2020). Swedish parents' experiences of their role in treatment for children with congenital limb reduction deficiency: Decision-making and treatment support. *Child: Care, Health and Development*, 46(6), 723-732. <https://doi.org/10.1111/cch.12802>



- Somanadhan, S., & Larkin, P. J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *11*(1), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0521-0>
- Somanadhan, S., Brinkley, A., & Larkin, P. J. (2021). Living through liminality? Situating the transitional experience of parents of children with mucopolysaccharidoses. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, *36*(3), 614-624. <https://doi.org/10.1111/scs.13026>
- Sulmonte, L. A. G., Bisordi, K., Ulm, E., & Nusbaum, R. (2020). Open communication of Duchenne muscular dystrophy facilitates disclosure process by parents to unaffected siblings. *Journal of Genetic Counseling*, *30*(1), 246-256. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1315>
- Tramonti, F., Bonfiglio, L., Bongioanni, P., Belviso, C., Fanciullacci, C., Rossi, R., Chisari, C., & Carboncini, M. C. (2019). Caregiver burden and family functioning in different neurological diseases: *Psychology, Health & Medicine*, *24*(1), 27-34. <https://doi.org/10.1080/13548506.2018.1510131>
- Trawicka, A., Lewandowska-Walter, A., Bogdanowicz, M., Woźniak-Mielczarek, L., Janikowska-Hołoweńko, D., & Bilicka-Siewert, M. (2019). Internalizing and externalizing behaviors in chronically ill adolescents in the context of family system functioning. *Health Psychology Report*, *7*(3), 213-228. <https://doi.org/10.5114/hpr.2019.87934>
- Turan, S., Ülgenalp, A., Memiş, H., Yiş, U., & Akay Pekcanlar, A. (2019). Family functioning and child behavioral problems with Duchenne/Becker muscular dystrophy: A cross-sectional study. *Journal of Surgery and Medicine*, *3*(7), 515-519. <https://doi.org/10.28982/josam.593412>
- Vitale, S. A. (2016). Parent Recommendations for Family Functioning With Prader-Willi Syndrome: A Rare Genetic Cause of Childhood Obesity. *Journal of Pediatric Nursing*, *31*(1), 47-54. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.11.001>
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., & Metcalfe, A. (2021). The family transition experience when living with childhood neuromuscular disease: A grounded theory study. *Journal of Advanced Nursing*, *77*(4), 1921-1933. <https://doi.org/10.1111/jan.14754>
- Yamaguchi, M., & Suzuki, M. (2014). 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>
- Yang, B.-H., Mu, P.-F., & Wang, W.-S. (2016). The experiences of families living with the anticipatory loss of a school-age child with spinal muscular atrophy - the parents' perspectives. *Journal of Clinical Nursing*, *25*(17-18), 2648-2657. <https://doi.org/10.1111/jocn.13312>
- Zaher, A. (2012). *Neuromuscular Disorders*. BoD – Books on Demand. [https://books.google.es/books?hl=es&lr=&id=Da2ZDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PR11&dq=Zaher,+A.+\(2012\).+Neuromuscular+Disorders.+BoD+-+Books+on+Demand.&ots=HUvneejEiE&sig=8t2DIAbQcw3QbyQjWyyK4r1c98g#v=onepage&q=Zaher%2C%20A.%20\(2012\).%20Neuromuscular%20Disorders.%20BoD%20-%20Books%20on%20Demand.&f=false](https://books.google.es/books?hl=es&lr=&id=Da2ZDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PR11&dq=Zaher,+A.+(2012).+Neuromuscular+Disorders.+BoD+-+Books+on+Demand.&ots=HUvneejEiE&sig=8t2DIAbQcw3QbyQjWyyK4r1c98g#v=onepage&q=Zaher%2C%20A.%20(2012).%20Neuromuscular%20Disorders.%20BoD%20-%20Books%20on%20Demand.&f=false)
- Zengin, M., Yayan, E. H., & Akinci, A. (2020). Difficulties experienced by Turkish parents and their coping strategies: Children with Mucopolysaccharidosis. *Journal of Pediatric Nursing*, *53*, e142-e148. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.03.009>