



Pontificia Universidad Católica Argentina
"Santa María de los Buenos Aires"
Facultad de Psicología y Psicopedagogía
Licenciatura en Psicología

Trabajo de Integración Final

*Revisión sistemática sobre intervenciones psicológicas en padres y niños
con Enfermedades Poco Frecuentes*

Alumno: Camila Holmes-Brown

Director: Dra. Javiera Ortega

Tutora: Lic. Belén Aschiero

Buenos Aires, 2024

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) representan un desafío significativo para los pacientes y sus familias debido a su baja prevalencia y a las limitaciones en el acceso a tratamientos especializados. Estas condiciones afectan no solo la salud física, sino también el bienestar emocional y social de los niños diagnosticados y sus cuidadores. Este trabajo tuvo como objetivo revisar la evidencia científica sobre la eficacia de las intervenciones psicológicas aplicadas a niños con EPOF y sus cuidadores, destacando su impacto en la mejora del bienestar biopsicosocial. **Metodología:** Se realizó una revisión sistemática de la literatura en Pubmed, Psycarticles y EBSCO siguiendo los lineamientos PRISMA. Se seleccionaron ocho estudios publicados entre 2013 y 2024 en español e inglés, que evaluaron intervenciones psicológicas destinadas a niños con EPOF y sus cuidadores. **Resultados:** Las intervenciones dirigidas a niños, como la terapia cognitivo-conductual, la rehabilitación cognitiva y el uso de realidad virtual, demostraron ser efectivas para mejorar la cognición social, la calidad de vida y el afrontamiento emocional. En el caso de los cuidadores, las estrategias basadas en mindfulness, telemedicina y apoyo psicológico en línea redujeron significativamente el estrés y la ansiedad parental, promoviendo un mayor bienestar emocional y capacidades de afrontamiento. **Conclusiones:** Este estudio evidenció la importancia de un abordaje biopsicosocial integral que integre la atención psicológica como parte esencial del tratamiento de las EPOF. Los hallazgos destacan la necesidad de desarrollar investigaciones que permitan ampliar la comprensión y aplicación de estas intervenciones a una mayor variedad de diagnósticos y contextos culturales.

Palabras clave: enfermedades poco frecuentes, intervenciones psicológicas, niños, cuidadores

ABSTRACT

Introduction: Rare diseases (RD) pose significant challenges for patients and their families due to their low prevalence and limited access to specialized treatments. These conditions affect not only physical health but also the emotional and social well-being of diagnosed children and their caregivers. This study aimed to review the scientific evidence on the effectiveness of psychological interventions applied to children with RD and their caregivers, emphasizing their impact on improving biopsychosocial well-being. **Methodology:** A systematic review of the literature was conducted PubMed, Psycarticles, and EBSCO following PRISMA guidelines. Eight studies published between 2013 and 2024 in Spanish and English were selected, evaluating psychological interventions aimed at children with RD and their caregivers. **Results:** Interventions for children, such as cognitive-behavioral therapy,

cognitive rehabilitation, and technological tools like virtual reality, proved effective in improving social cognition, quality of life, and emotional coping. For caregivers, strategies based on mindfulness, telemedicine, and online psychological support significantly reduced stress and parental anxiety, promoting greater emotional well-being and coping capacities. However, limitations were identified, including the limited number of available studies, the lack of research in Latin America, and the focus on specific diseases such as cystic fibrosis and neuromuscular disorders. **Conclusions:** This study highlighted the importance of an integral biopsychosocial approach that incorporates psychological care as an essential component of RD treatment. The findings underline the need for more research to broaden the understanding and application of these interventions to a wider variety of diagnoses and cultural contexts.

Key Words: rare diseases, psychological interventions, children, caregivers.

ÍNDICE

I. INTRODUCCIÓN.....	1
1.1 Delimitación del objeto de estudio	1
1.2 Definición del problema.....	3
1.3 Objetivos	4
Objetivo general	4
Objetivos específicos	4
1.4 Fundamentación.....	4
II. METODOLOGÍA	6
2.1 Diseño	6
2.2 Criterios de inclusión y exclusión	6
2.3 Estrategia y fuentes de búsqueda.....	6
2.4 Selección de estudios y análisis de datos	8
2.5 Resultados obtenidos.....	9
III. DESARROLLO CONCEPTUAL	12
3.1 Intervenciones Psicológicas utilizadas en padres y niños con diagnóstico de enfermedad EPOF y sus objetivos terapéuticos	12
3.2 Efectividad de las Intervenciones Psicológicas utilizadas en niños con diagnóstico de enfermedad EPOF	23
3.3 Efectividad de las Intervenciones Psicológicas utilizadas en padres y/o cuidadores de niños con enfermedad EPOF.....	26
IV. SÍNTESIS Y CONCLUSIONES	34
4.1 Síntesis.....	34
4.2 Conclusiones	37
4.3 Limitaciones y aplicaciones para la práctica	39
V. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	39
VI. APÉNDICE	0
6.1 Descripción de los estudios revisados sobre intervenciones psicológicas en	

niños con diagnóstico de enfermedad EPOF (n= 3)0

6.2. Descripción de los estudios revisados sobre intervenciones psicológicas aplicadas a padres o cuidadores de niños con diagnóstico de enfermedad EPOF (n =6) .3

I. INTRODUCCIÓN

1.1 Delimitación del objeto de estudio

En el presente Trabajo de Integración Final se abordó la temática sobre las intervenciones psicológicas destinadas a padres y niños con diagnóstico de enfermedad poco frecuente (EPOF). Se tuvieron en cuenta todas las enfermedades que por su prevalencia sean consideradas EPOF. Se utilizó un diseño teórico de revisión sistemática. El objetivo general apuntó a revisar la evidencia científica sobre las intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con enfermedades EPOF. Para cumplirlo, en primer lugar, se describieron las características de las intervenciones encontradas, referidas sobre todo a la orientación teórica de las mismas, duración y población de enfermedades abordadas. Seguido de esto, se procedió a analizar los resultados de dichas intervenciones, separándolas en intervenciones dirigidas a niños y adolescentes con diagnóstico de EPOF, e intervenciones dirigidas a padres cuidadores de estos niños.

Las EPOF, también denominadas internacionalmente enfermedades raras (ER), son condiciones que afectan a un pequeño número de personas en una población determinada, es decir que tienen como característica principal su baja prevalencia (FADEPOF, 2017). También suelen ser llamadas Enfermedades Huérfanas por el desamparo y abandono que reciben por parte de la industria farmacéutica, la investigación, y las políticas públicas (Gonzales De La Vega et al., 2013). Hasta el momento no existe consenso internacional sobre la prevalencia que se emplea para definir lo poco frecuente, sino que cada país posee su propia definición en cuanto a la prevalencia atendiendo a un marco legal sancionado. Específicamente en Argentina, se consideran Enfermedades Poco Frecuentes aquellas condiciones cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil personas (1:2000). Sin embargo, el hecho de que se las llame poco frecuentes, o se las consideren una rareza, puede resultar una paradoja. Dado que son rotuladas bajo aquel nombre por su baja prevalencia, en su totalidad representan un gran número de personas, estimándose una cifra que correspondería al 8% de la población mundial, es decir, 560 millones de personas (FADEPOF, 2017).

Es preciso destacar la gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica que encuadran las EPOF. Las EPOF constituyen un grupo heterogéneo de entidades clínicas (FADEPOF, 2017), pero comparten ciertas características que permiten delimitarlas como agentes importantes en el sistema de salud. En primer lugar, en su mayoría, son enfermedades que comienzan en edades tempranas, es decir, en edad pediátrica. Su etiología puede variar según si son de origen genético, infeccioso, inmunológico o neoplásico (Repetto Lisboa, 2017).

El 80% de los casos está conformado por aquellas enfermedades de origen genético, mientras que el 20% restante lo conforman aquellas que poseen otro tipo de causas (Abarca et al., 2021). En segundo lugar, todas poseen carácter crónico, degenerativo y con alta letalidad (Repetto Lisboa, 2017). Además, las EPOF podrán clasificarse según si alteran un único sistema orgánico, o si resultan multisistémicas (FADEPOF, 2017).

El asesoramiento genético que demandan las EPOF requiere un acompañamiento de distintos profesionales especializados en el área, ya sean equipo médico, equipo educativo y un equipo psicosocial (López, 2019; Vázquez et al., 2021). Sin embargo, al tratarse de condiciones con baja frecuencia, no suele haber grupo de expertos. Existen insuficientes conocimientos científicos e investigaciones sobre la temática, que entorpece la toma de decisiones (de que tipo médicas/terapéuticas) y disminuye la existencia de guías clínicas (Repetto Lisboa, 2017).

Entre los principales obstáculos de quienes poseen una EPOF se encuentra el difícil acceso a un correcto diagnóstico. Se estima que el 50% de los casos han sufrido retraso en el diagnóstico. Además, en muchos casos, no existen registros de coordinación entre profesionales; ya sean sanitarios, sociales y educativos. Todo lo mencionado siendo consecuencia directa de la escasa y fragmentada investigación en el área (López, 2019). Así, las EPOF comparten una nueva característica común derivada de su baja prevalencia: diagnósticos erróneos, demora diagnóstica y falta de información. Es así como todos coinciden en la lucha por lograr mejor atención, y la construcción colaborativa de un sistema que pueda reconocer, registrar y ayudar a los pacientes a desarrollar su mayor potencial (Ávila, 2023).

Tras obtener el diagnóstico de una EPOF, los niños requerirán cuidados diarios e interdisciplinarios, y comprometerán la calidad de su familia y cuidadores. La enfermedad generará, especialmente, vulnerabilidad, sufrimiento y un deterioro físico y espiritual (Gubert, 2020). Por ende, mejorar la calidad de vida de estos pacientes comprende no solo su salud física, sino también aspectos familiares, psicológicos, emocionales, espirituales y socioeconómicos (Ortega, 2019). Si se centrara la atención únicamente a la dimensión física de un paciente con EPOF, se estaría olvidando el ámbito psicológico y social que guardan mismo nivel importancia que lo biológico (Bueno et al., 2020).

Los factores psicológicos que comprometen al paciente y sus familiares al momento de recibir el diagnóstico de una EPOF impactarán significativamente. La atención adecuada y la aceptación de limitaciones, garantiza la adherencia al tratamiento y mejora el pronóstico. Las EPOF requieren abordajes interdisciplinarios que respondan a la complejidad de las necesidades biopsicosociales del niño y de su familia (López Paz, 2021). Esto incluye una

atención primaria y de alta complejidad, junto con apoyo psicológico destinado al propio paciente y al grupo familiar (FADEPOF, 2017).

El enfoque biopsicosocial de las EPOF prioriza la atención centrada en el individuo y no únicamente en la enfermedad. De este modo se colabora para la atención específica de necesidades, aumentar la autonomía e integración en actividades sociales y educativas. (Bueno et al., 2020). Así, diseñar e incorporar intervenciones psicológicas en el tratamiento de pacientes con EPOF permitirá romper el ciclo de retroalimentación entre el sujeto y su estado mórbido, y el tratamiento de los familiares, favorecerá las condiciones ambientales en este contexto de enfermedad, promoviendo así una óptima evolución (López Paz, 2021).

Desde la Psicología se brinda apoyo directo al niño y sus padres, y se diseñan programas de formación e investigación clínica (López, 2019). Se busca disminuir el impacto del diagnóstico y sus repercusiones emocionales, en especial la preocupación y la inquietud acerca del futuro (Assalone, 2022; Vázquez et al., 2017). Se ofrece también orientación, psicoeducación, aprendizaje de técnicas de afrontamiento al estrés, manejo de emociones (Lizama-Lefno, 2016), y psicoterapia (Vázquez et al., 2021).

El desarrollo de habilidades emocionales y sociales tanto en los niños con diagnóstico de EPOF, y sus cuidadores, pueden influir en la mejora de los enfermos (Lizama-Lefno, 2016), se han creados programas de intervención psicológica para la mejora de habilidades sociales y emocionales de niños con EPOF, y de contención de preocupaciones y emociones de sus padres, que permitan construir un entorno de seguridad y apoyo. Por ejemplo, el Programa de mejora de habilidades sociales y emocionales para pacientes diagnosticados de Miastenia Gravis, cuyo objetivo apunta al desarrollo de habilidades sociales a través de la representación de situaciones de la vida cotidiana de los pacientes con la enfermedad Miastenia Gravis (Ortega, 2019). También se desarrollan Programas de Apoyo Psicológico dirigido a padres y madres de niños y adolescente con EPOF con el objetivo de favorecer la expresión de preocupaciones, emociones, ideas, para así poder construir un entorno de seguridad y apoyo.

Las EPOF solo pueden abordarse desde un enfoque complejo e integrativo de los aspectos biopsicosociales (Ortega, 2019). Por ello, esta revisión pretendió sistematizar las características y efectos que poseen las intervenciones psicológicas aplicadas en niños, y padres de niños, con diagnóstico de EPOF.

1.2 Definición del problema

Dentro de lo que concierne al tratamiento de una enfermedad poco frecuente, es evidente el esfuerzo por definir un tratamiento médico exclusivo que beneficie la mejora

sintomática de los pacientes que cursan la enfermedad. Sin embargo, es preciso afirmar la necesidad de incorporar dentro del plan del tratamiento, la intervención sobre los aspectos psicológicos y sociales que entran en juego en esta nueva realidad de los pacientes y sus familiares. Tratar a las EPOF desde una perspectiva biopsicosocial permitiría mejorar la calidad de vida del paciente con diagnóstico de EPOF, garantizando así, una mejora en su bienestar psicológico, mayor potencial socioeconómico y una disminución en su grado de discapacidad (Bueno et al., 2021; Vázquez et al., 2021).

A partir de lo expuesto, y dada la notoria escasa trayectoria en este tipo de abordaje para estos diagnósticos, se formularán las siguientes preguntas de investigación: ¿Cuáles son los objetivos y características de las intervenciones psicológicas utilizadas en niños con diagnóstico de una EPOF, y sus cuidadores? ¿Cuál es la eficacia de las intervenciones psicológicas utilizadas en niños con una EPOF? ¿Cuál es la eficacia de las intervenciones psicológicas utilizadas en cuidadores de niños con una EPOF?

1.3 Objetivos

Objetivo general

Revisar la evidencia científica sobre las intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con EPOF.

Objetivos específicos

1. Caracterizar las intervenciones psicológicas utilizadas en niños con EPOF y sus cuidadores, así como la población específica en cuales se ha estudiado, y el objetivo terapéutico de las mismas.
2. Revisar la eficacia de las intervenciones psicológicas utilizadas en niños con EPOF.
3. Revisar la eficacia de las intervenciones psicológicas utilizadas en cuidadores de niños con EPOF.

1.4 Fundamentación

Este Trabajo de Integración Final aportó conocimientos acerca de las características de las intervenciones psicológicas utilizadas en niños con diagnóstico de una EPOF, y padres de estos niños. A la vez que buscó aportar conocimientos acerca de los efectos evidenciados en la aplicación de estas intervenciones

Las Enfermedades Poco Frecuentes son un problema de salud pública con gran implicancia social. En Argentina, la reglamentación de la Ley Nacional 26.689 sancionada en el año 2011 y reglamentada en el 2015, busca promover la detección precoz, el diagnóstico, el tratamiento, y recuperación de un paciente con EPOF. También propone la creación de un

organismo multidisciplinario especializado en estas temáticas. Empero, se espera que en los próximos años continúe el avance de las políticas públicas para el cuidado integral de la salud de los pacientes con EPOF, dada la escasa trayectoria en el abordaje de estos diagnósticos (Vázquez et al., 2021).

Desde un punto de vista sanitario, representan un costo alto para los distintos servicios y sistemas de salud (Rosales et al., 2018). Debido a su baja prevalencia, el precio de los medicamentos suele ser elevado, principalmente porque el costo de su innovación debe ser recuperado con las ventas a un bajo número de pacientes. Por esta razón, los padres de niños con EPOF exigen que, aunque existen tratamientos para los diagnósticos, el acceso a ellos está claramente restringido (Zozaya et al., 2016). Por este motivo, las EPOF también se hacen llamar Enfermedades Huérfanas, principalmente por el poco atractivo que generan en los laboratorios y el abandono de los sistemas de salud en relación con sus tratamientos, su investigación y las políticas de salud (Vázquez et al., 2021).

Tras la obtención de un diagnóstico de EPOF, los pacientes requerirán cuidados diarios e interdisciplinarios. Las familias cumplen un rol fundamental en aquellos cuidados no cubiertos por el sistema sociosanitario, motivo por el cual, aumentará el gasto familiar, e impactará en la calidad de vida del paciente y de sus allegados. Es evidente que la enfermedad genera vulnerabilidad, sufrimiento y deterioro físico y espiritual (Gubert, 2020; Seco Saucedo & Ruiz Callado, 2016).

Además del tratamiento físico altamente costoso, es necesario atender a los factores psicológicos y sociales involucrados en el proceso salud-enfermedad, para promover así, la atención integral de la persona. Así, el psicólogo se circunscribirá dentro del equipo médico interdisciplinario de un niño con diagnóstico de EPOF, buscando el apoyo directo (López, 2019), bienestar psicológico y la psicoeducación en el entendimiento de la nueva condición genética (Vázquez et al., 2021).

Las intervenciones psicológicas resultan ser de gran importancia en el apoyo a niños, y padres de niños, con diagnóstico de EPOF. Al abordar el impacto emocional y psicológico de estas condiciones, estas intervenciones pueden mejorar la calidad de vida, fortalecer el vínculo familiar y proporcionar apoyo durante las transiciones y etapas del desarrollo (López Paz, 2021). Resulta inherente a los profesionales de la salud y los equipos multidisciplinarios, reconocer la importancia de la atención psicológica en estos casos, buscando trabajar en colaboración para garantizar una atención integral y holística a los niños y sus familias.

Por todo lo mencionado, el presente Trabajo de Integración Final tuvo como objetivo

brindar conocimientos acerca de las características de las intervenciones psicológicas aplicadas en niños, y cuidadores de niños, con enfermedad EPOF. También revisó los efectos evidenciados de las mismas. Cómo tal, buscó ser de interés para aquellos psicólogos que atiendan a estos pacientes, u otros profesionales de la salud que los acompañen. El estudio permitió a los profesionales interesados informarse sobre intervenciones psicológicas que han demostrado ser efectivas y llevarlas a la práctica. A la vez, resaltó la importancia de la investigación en este tipo de campo para continuar aportando evidencias que aborden las necesidades únicas de esta población

II. METODOLOGÍA

2.1 Diseño

La siguiente investigación siguió una modalidad teórica de revisión sistemática, siguiendo los lineamientos PRISMA, para revisar la evidencia científica sobre las intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con diagnóstico de EPOF.

2.2 Criterios de inclusión y exclusión

En cuanto a los criterios de inclusión, se seleccionó bibliografía en idioma español e inglés, perteneciente a los últimos once años (2013-2024) con el objetivo de arribar a conclusiones fundadas en información actual.

Se incluyeron artículos científicos y tesis de maestría o doctorado, que presenten metodología empírica y evalúen o presenten intervenciones psicológicas en padres o niños con un diagnóstico de EPOF. Para identificar si las enfermedades eran o no EPOF, se corroboró con el listado de Orphanet (Ministerio de Salud, s.f.).

Quedaron excluidos aquellos estudios que no presentaban una intervención psicológica, y se limitaban a describir el impacto de un diagnóstico, o que no definían el tipo de discapacidad o enfermedad crónica de la persona con diagnóstico, dado que no se podían definir como EPOF. A su vez, no se consideraron aportes de divulgación general que no procedan de entidades u organismos oficiales. Por último, se excluyeron intervenciones centradas en cuidadores informales que no sean los padres de niños con EPOF, así como intervenciones realizadas en adultos con EPOF

2.3 Estrategia y fuentes de búsqueda

Se realizaron búsquedas en bases de datos PubMed, EBSCO y Psycarticles.

Se definieron las palabras clave y la estrategia de búsqueda que se utilizaron para cada objetivo. La misma fue empleada tanto en idioma español como inglés. Todas las estrategias de búsqueda incluyeron palabras claves referidas a la población de personas con EPOF:

enfermedades poco frecuentes – enfermedades raras – enfermedades neuromusculares – errores congénitos de metabolismo – enfermedades lisosomales — mucopolisacaridosis – atrofia muscular espinal – distrofia muscular Duchenne – miastenia gravis – distrofia muscular congénita – fibrosis quística; y sus correspondientes en inglés: rare diseases – neuromuscular diseases – inborn errors of metabolism – congenital anomalies – mucopolysaccharidosis – spinal muscular atrophy – Duchenne muscular dystrophy – myasthenia gravis – congenital muscular dystrophy – cystic fibrosis.

Las estrategias de búsqueda también incluyeron la variable de intervenciones psicológicas, cuyas palabras claves fueron: programa psicológico – intervención psicológica – terapia cognitiva conductual– mindfulness – psicoeducación – apoyo social – apoyo grupal – terapia psicológica – psicoterapia – terapia de aceptación y compromiso; y sus correspondientes en inglés: psychological program – psychological intervention – cognitive behavioral therapy – mindfulness – psychoeducation – social support – support group – psychological therapy – psychotherapy – acceptance and commitment therapy.

Con el fin de alcanzar los objetivos específicos, se realizaron dos búsquedas distintas. Una primera búsqueda centrada en las intervenciones en niños con EPOF, y una segunda búsqueda centrada en intervenciones en cuidadores de niños con EPOF. Para responder al primer objetivo, se utilizaron los documentos identificados en estas búsquedas, correspondientes al segundo y tercer objetivo.

Con el fin de alcanzar el segundo objetivo, se utilizaron las palabras clave: niños, adolescentes, pediátrico; y sus correspondientes en inglés: children, pediatric, adolescent. La estrategia de búsqueda estuvo conformada por las palabras clave que hacen alusión a los niños, y aquellas que refieran a las intervenciones psicológicas y EPOF, incluyendo en esta última categoría aquellas que hacen referencia a esta población.

La primera estrategia de búsqueda estuvo conformada por palabras clave que hicieran alusión a los niños, aquellas que refieran a las EPOF, y a las Intervenciones Psicológicas, (“niños” OR “pediátrico” OR “adolescentes”) AND (“enfermedades poco frecuentes” OR “enfermedades neuromusculares” OR “errores congénitos de metabolismo” OR “enfermedades lisosomales” OR “malformaciones congénitas” OR “anomalías congénitas” OR “mucopolisacaridosis” OR “atrofia muscular espinal” OR “distrofia muscular Duchenne” OR “miastenia gravis” OR “distrofia muscular congénita” OR “fibrosis quística”) AND (“programa psicológico” OR “intervención psicológica” OR “terapia cognitiva conductual” OR “mindfulness” OR “apoyo social” OR “apoyo grupal” OR “psicoeducación” OR “terapia psicológica” OR “psicoterapia” OR “terapia de aceptación y compromiso”).

La estrategia en ingles fue: (“children” OR “pediatric” OR “adolescent”) AND (“rare diseases” OR “neuromuscular diseases” OR “inborn errors of metabolism” OR “congenital anomalies” OR “mucopolysaccharidosis” OR “spinal muscular atrophy” OR “Duchenne muscular dystrophy” OR “myasthenia gravis” OR “congenital muscular dystrophy” OR “cystic fibrosis”) AND (“psychological program” OR “psychological intervention” OR “cognitive behavioral therapy” OR “mindfulness” OR “psychoeducation” OR “social support” OR “support group” OR “psychological therapy” OR “psychotherapy” OR “acceptance and commitment therapy”).

Para el tercer objetivo, las palabras elegidas para los padres o familiares fueron: padres, madres, familiares, cuidadores, familias; sus variantes en idioma inglés: parents – family – carer.

La primera estrategia de búsqueda estuvo conformada por las palabras clave que hagan alusión a padres o familiares, aquellas que refieran a las EPOF y a las Intervenciones Psicológicas: (“padres” OR “madres” OR “familiares” OR “cuidadores” OR “familias”) AND (“enfermedades poco frecuentes” OR “enfermedades neuromusculares” OR “errores congénitos de metabolismo” OR “enfermedades lisosomales” OR “malformaciones congénitas” OR “anomalías congénitas” OR “mucopolisacaridosis” OR “atrofia muscular espinal” OR “distrofia muscular Duchenne” OR “miastenia gravis” OR “distrofia muscular congénita” OR “fibrosis quística”) AND (“programa psicológico” OR “intervención psicológica” OR “terapia cognitiva conductual” OR “mindfulness” OR “apoyo social” OR “apoyo grupal” OR “psicoeducación” OR “terapia psicológica” OR “psicoterapia” OR “terapia de aceptación y compromiso”).

La estrategia de búsqueda en ingles fue: (“parents” OR “family” OR “carer”) AND (“rare diseases” OR “neuromuscular diseases” OR “inborn errors of metabolism” OR “congenital anomalies” OR “mucopolysaccharidosis” OR “spinal muscular atrophy” OR “Duchenne muscular dystrophy” OR “myasthenia gravis” OR “congenital muscular dystrophy” OR “cystic fibrosis”) AND (“psychological program” OR “psychological intervention” OR “cognitive behavioral therapy” OR “mindfulness” OR “psychoeducation” OR “social support” OR “support group” OR “psychological therapy” OR “psychotherapy” OR “acceptance and commitment therapy”).

2.4 Selección de estudios y análisis de datos

En la investigación para la selección de estudios se realizó el siguiente procedimiento. En primer lugar, se realizó la búsqueda en las bases de datos propuestas. En segundo lugar, se eliminaron los duplicados. Para realizar la selección del corpus bibliográfico, se procedió a la

lectura del título para filtrar aquellos que no resulten pertinentes al tema, luego se leyeron los resúmenes de los documentos seleccionados a los cuales se les aplicó los criterios de inclusión/exclusión que se mencionaron anteriormente. Luego de llevar a cabo este método, se procedió a una lectura crítica de los documentos para extraer datos sobre las distintas intervenciones psicológicas que tienen lugar en niños y padres de niños con diagnóstico de EPOF. Se tuvieron en cuenta los artículos identificados en las referencias de los artículos seleccionados que resulten ser de utilidad para los objetivos planteados, y que se ubiquen dentro del intervalo temporal predeterminado.

Una vez recopilada la información, se utilizó como estrategia de análisis la división en las siguientes categorías, respondiendo a los objetivos específicos: características generales (duración, metodología, población, recursos, número de encuentros, orientación teórica de la intervención) de las intervenciones identificadas; resultados de intervenciones psicológicas en niños y adolescentes con EPOF; resultados de intervenciones psicológicas en padres de niños y adolescentes con EPOF.

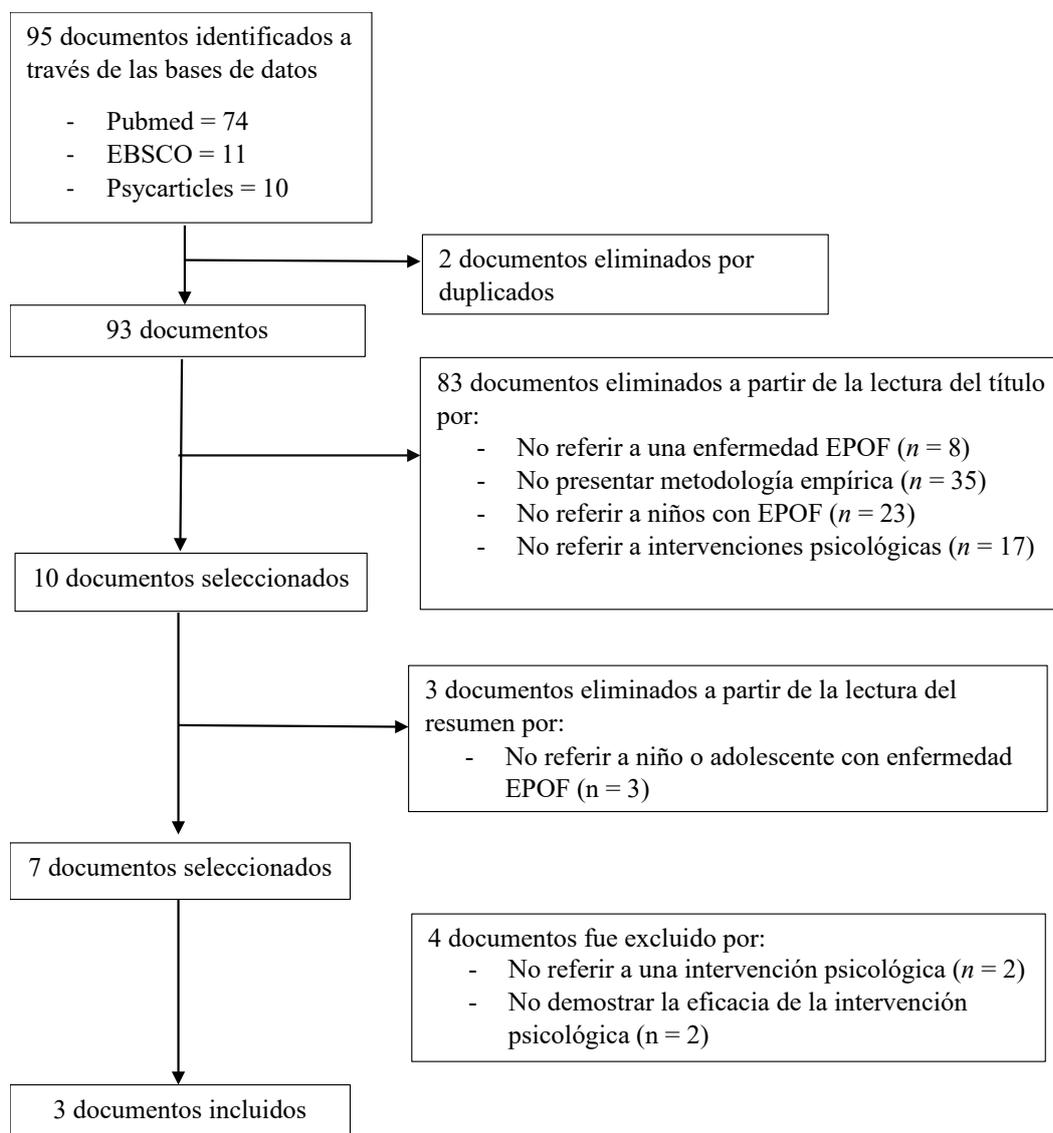
2.5 Resultados obtenidos

Para responder a los objetivos del estudio, se realizaron dos búsquedas y a partir de los resultados de estas se respondieron a los tres objetivos específicos. Para el primer objetivo específico, se utilizaron los estudios seleccionados tanto para el objetivo específico 2 y 3, por lo que se presentaron en primer lugar las búsquedas correspondientes a estos objetivos.

Para realizar el segundo objetivo específico, la búsqueda se llevó a cabo desde el 15 al 17 de mayo utilizando las bases de datos y el buscador propuestos. Se obtuvieron 95 resultados. Tras eliminar duplicados, se revisaron un total de 93 documentos. Siguiendo el procedimiento establecido, se descartaron 83 documentos mediante la lectura del título por: no referir a una enfermedad EPOF ($n = 8$), no presentar metodología empírica ($n = 35$), no referir a niños ($n = 23$), no referir a intervenciones psicológicas ($n = 17$). Posteriormente, a partir de la lectura del resumen, se descartaron 3 por no referir a niños con enfermedad EPOF. Los 7 documentos restantes fueron leídos a texto completo y se eliminaron 4 documentos por no demostrar eficacia de las intervenciones psicológicas ($n = 2$), y por no referir intervenciones psicológicas ($n = 2$). Finalmente se incluyeron un total de 3 documentos para el cumplimiento del segundo objetivo.

Figura 1.

Diagrama de flujo objetivo 2

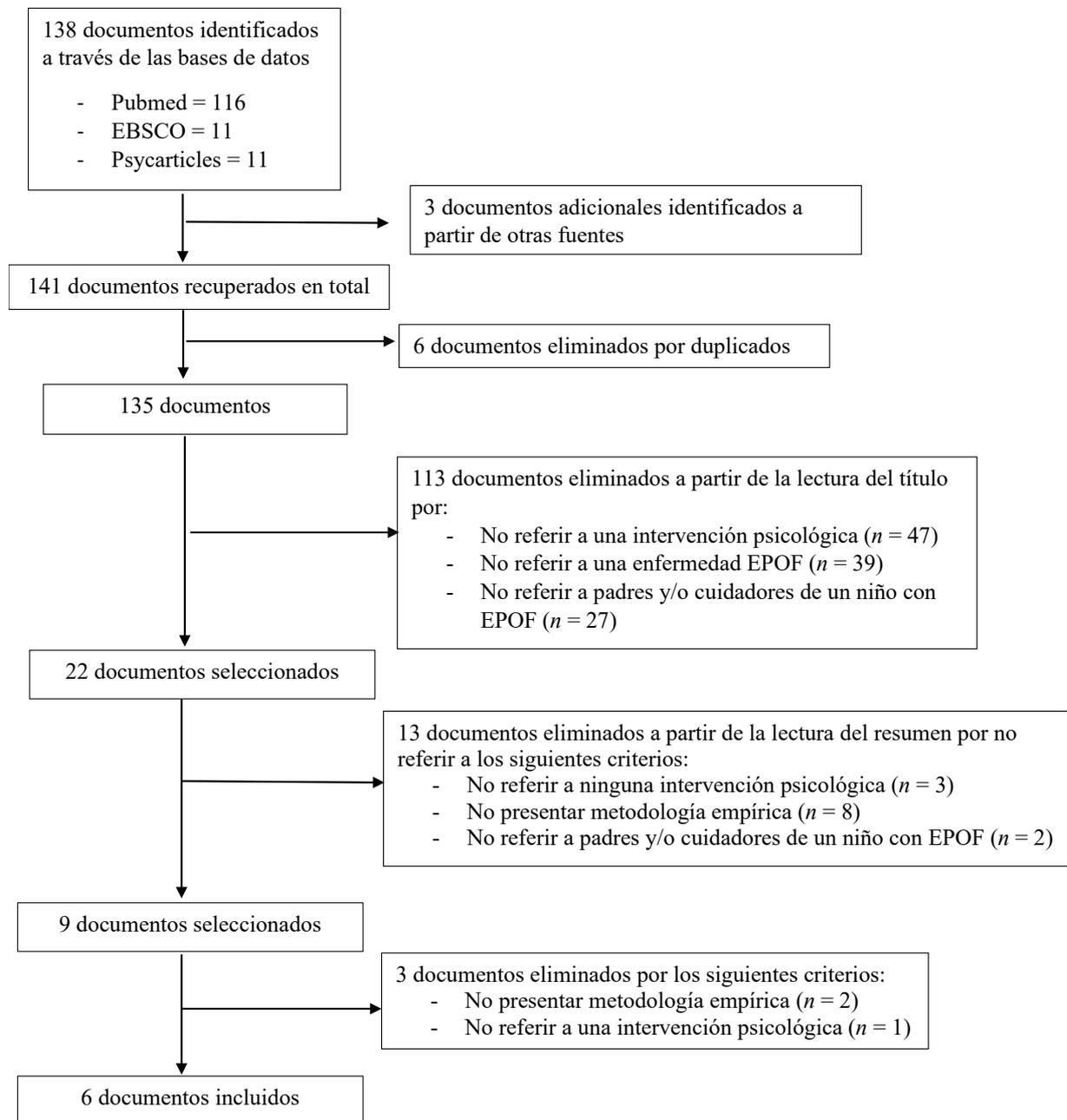


La búsqueda del tercer objetivo específico se realizó entre el 20 y 23 de mayo, obteniendo un total de 138 resultados. Se anexaron 3 documentos a la búsqueda identificados a partir de otras fuentes. El total obtenido fue de 141 documentos recuperados. A partir de la eliminación de los duplicados, se redujo la cantidad a 135. Luego, se descartaron 113 documentos en base a la lectura del título por: no referir a una intervención psicológica ($n = 47$), no referir a una enfermedad EPOF ($n = 39$), no referir a padres y/o cuidadores de un niño con EPOF ($n = 27$). La cantidad se redujo a 22, y posteriormente se eliminaron 13 a partir de la lectura del resumen por: no referir a una intervención psicológica ($n = 3$), no presentar metodología empírica ($n = 8$), no referir a padres y/o cuidadores de un niño con EPOF ($n = 2$). Los 9 documentos restantes fueron leídos a texto completo y se eliminaron 3: 2 por no presentar

metodología empírica, y 1 por no referir a la eficacia de una intervención psicológica. Se revisaron un total de 6 documentos.

Figura 2

Diagrama de flujo objetivo 3



Por último, para responder al primer objetivo específico, se seleccionaron el total de artículos ($n = 8$) empleados para responder al segundo y tercer objetivo. Todos los mencionados cumplían con el criterio de caracterizar las intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con enfermedades EPOF, y el objetivo terapéutico de las mismas.

III. DESARROLLO CONCEPTUAL

3.1 Descripción de las Intervenciones Psicológicas utilizadas en padres y niños con diagnóstico de enfermedad EPOF y sus objetivos terapéuticos

Se han encontrado a partir de la búsqueda avanzada, 8 artículos que describían intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con diagnóstico de EPOF. Se procedió a hacer un análisis de sus características. Se abordaron ejes como: características de la población, orientación teórica de las intervenciones, modalidad de estas y objetivos perseguidos.

En relación con la población a las cuales estuvieron dirigidas, la investigación de Al-Mfarej & colaboradores (2023), y la investigación de García & colaboradores (2024) aplicaron las intervenciones a niños con un diagnóstico de EPOF. Por otro lado, 5 artículos aplicaron las intervenciones a padres de niños con enfermedad EPOF (Fidika et al., 2015, Graziano et al., 2021, Harris et al., 2021, Jeffrey et al., 2020, & Tutus et al., 2024). Finalmente, la investigación de La Foresta & colaboradores (2018) tomó como población tanto a niños con diagnóstico de EPOF, como a padres y/o cuidadores.

Todos los artículos obtenidos ($n = 8$) refirieron a población con diagnóstico de enfermedad EPOF. Entre las mencionadas se señalaron: Distrofia Muscular Duchenne (Al-Mfarej et al., 2023), Atrofia Muscular Espinal (La Foresta et al., 2018), Fibrosis Quística (Fidika et al., 2015; Jeffrey et al., 2020; Graziano et al., 2021; Harris et al., 2021) y Enfermedades Neuromusculares en general (García et al., 2024). Un único artículo agrupó a población con distintos diagnósticos, entre los mencionados: Fibrosis quística, asociación VACTERL (sospecha), síndrome de Prader-Willi, neurofibromatosis, hipopituitarismo, atrofia muscular espinal,iringomielia, esclerosis tuberosa, síndromes de Ehlers-Danlos, enfermedad de Pompe, malformación capilar-macrocefalia, síndrome de Crouzon, displasia ectodérmica, síndrome de duplicación MECP2, leucodistrofia metacromática, osteogénesis imperfecta, enfermedad de Fabry, deficiencia de GLUT1, deficiencia de liasa adenilosuccinato, síndrome de Goldenhar, síndrome de Williams-Beuren, osteopetrosis, síndrome opsoclono-mioclono, síndrome de Smith-Magenis, distrofia muscular de Becker, 18q- distal, síndrome de Pitt-Hopkins, enfermedad del tejido conectivo, síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, enteropatía perdedora de proteínas, artritis idiopática juvenil, tetralogía de Fallot, estenosis del acueducto, síndrome de Rett, síndrome de Sotos, hernia diafragmática y osteopatía estriada con esclerosis craneal (Tutus et al., 2024).

Con respecto a los modelos teóricos empleados, estos fueron variados. El más utilizado fue el de la terapia cognitivo-conductual (García et al., 2024, La Foresta et al., 2018, Fidika et

al., 2015, Graziano et al., 2021, Tutus et al., 2024), pero también hubo intervenciones centradas en mindfulness (Al-Mfarej et al., 2023, Harris et al., 2021). Una única intervención estuvo abocada al apoyo social (Jeffrey et al., 2020) y a la rehabilitación cognitiva (García et al., 2024).

En relación con la modalidad de intervención, cinco intervenciones fueron virtuales (García et al., 2024, Fidika et al., 2015, Jeffrey et al., 2020, Graziano et al., 2021, Tutus et al., 2024), dos fueron presenciales (La Foresta et al., 2018, Harris et al., 2021), mientras que una única intervención adquirió modalidad combinada (Al-Mfarej et al., 2023).

En cuanto a los objetivos perseguidos, algunas investigaciones se enfocan en reducir el estrés, la ansiedad y la depresión en padres y cuidadores de niños con diagnósticos de enfermedades poco frecuentes implementando intervenciones basadas en mindfulness, teleasistencia y programas web de apoyo (Fidika et al., 2015; La Foresta et al., 2018; Harris et al., 2021; Graziano et al., 2021; Tutus et al., 2024). Otra investigación revisa los efectos de una intervención de teleasistencia neuro psicosocial en la cognición social y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes pediátricos con enfermedades neuromusculares (García et al., 2024). Por otro lado, una intervención más innovadora examina como un exergame de realidad virtual puede mejorar la función respiratoria y proporcionar soporte emocional en el hogar (Al-Mfarej et al., 2023). Finalmente, una investigación revisa como un grupo de apoyo virtual entre pares puede fortalecer las habilidades de afrontamiento de padres y/o cuidadores de niños con diagnósticos de enfermedad EPOF (Jeffrey et al., 2020).

A continuación, se describen en detalle cada una de las intervenciones revisadas, organizándolas según la población a las cuales se dirigen.

La investigación de García & colaboradores (2024) aplicó una intervención destinada a niños con diagnósticos de enfermedades neuromusculares (ENM). Estas enfermedades abarcan un grupo heterogéneo de diferentes diagnósticos donde la lesión principal se encuentra en el sistema nervioso periférico. A pesar de las particularidades de cada diagnóstico, todas ellas se caracterizan por la debilidad muscular progresiva, atrofia o hipertrofia muscular, pérdida o ausencia de reflejos, retraso en el alcance de hitos motores gruesos, contracturas, discapacidad para actividades básicas de la vida diaria, mialgia, fatiga y pérdida de la ambulación independiente. Además, las complicaciones cardíacas y respiratorias afectan a casi todos estos pacientes, comprometiendo su esperanza de vida. Asimismo, los pacientes con este tipo de diagnósticos pueden presentar diferentes tipos y grados de deterioro cognitivo, aumentando el riesgo de disfunción conductual, emocional y social. De hecho, se suelen exhibir habilidades sociales limitadas y dificultades para “leer a los demás”. Por todo lo mencionado, García & colaboradores (2024) evaluaron los efectos de un programa estructurado de teleasistencia neuro

psicosocial frente a un grupo control en lista de espera, en una muestra de niños y adolescentes con ENM. La intervención de teleasistencia grupal ofreció un enfoque integrador, combinando el entrenamiento en cognición social con la terapia cognitivo-conductual (TCC) para niños con ENM. Sus objetivos principales fueron mejorar el funcionamiento de la cognición social y la calidad de vida relacionada con la salud.

La hipótesis de investigación fue que los participantes que completaran la intervención neuro psicosocial grupal mejorarían su funcionamiento en cognición social, tanto en el reconocimiento de emociones, como en la teoría de la mente, como su calidad de vida; en comparación con aquellos en el grupo de control en la lista de espera (García et al., 2024).

La muestra estuvo compuesta por un total de treinta y cinco pacientes pediátricos españoles con ENM. Entre las mencionadas, se encontraron diagnósticos de: Distrofia Muscular de Duchenne ($n = 21$), Distrofia Muscular de Becker ($n = 3$), Distrofia Muscular de cinturas ($n = 7$), Distrofia Muscular congénita por déficit de merosina ($n = 1$), Distrofia miotónica tipo 1 ($n = 2$) y Enfermedad de cuerpos centrales ($n = 1$) Los mismos fueron asignados al grupo de intervención ($n = 20$), o a la condición de control en lista de espera ($n = 15$), que no participó hasta que el grupo de intervención terminó (García et al., 2024).

El grupo de intervención participó en la intervención neuro psicosocial en línea, la cual estuvo compuesta por 12 sesiones grupales de una hora semanal durante tres meses. La misma incluyó técnicas de rehabilitación cognitiva en cognición social, combinadas con Terapia Cognitivo-Conductual y estrategias enfocadas en autoestima, habilidades sociales, afrontamiento, y manejo emocional. Para facilitar el aprendizaje, se emplearon herramientas lúdicas como psicoeducación, modelado y juego de roles, además de tareas para el hogar, que ayudaron a aplicar las habilidades en la vida diaria (García et al., 2024).

Durante las sesiones, los participantes y el neuropsicólogo podían verse y escucharse a través de cámaras web. Se proyectaba el material audiovisual en la sala virtual, lo que permitía seguir la dinámica de la sesión y favorecía la comprensión. Las tareas y materiales de apoyo se enviaban por correo electrónico después de cada sesión. Los primeros minutos de cada sesión se dedicaban a discutir las tareas asignadas en la sesión anterior para que todos los participantes pudieran repasar el contenido (García et al., 2024).

En primer lugar, se evaluó la cognición social. También se evaluó la calidad de vida relacionada con la salud. Además, se incluyó una evaluación de la inteligencia fluida no verbal general. Finalmente, se consideró el nivel de funcionamiento físico de los participantes, con especial atención a su capacidad para realizar actividades cotidianas, aspecto fundamental para adaptar las intervenciones a sus necesidades funcionales (García et al., 2024).

La investigación de Al-Mfarej & colaboradores (2023) aplicó una intervención destinada a niños con diagnóstico específico de Distrofia Muscular Duchenne (DMD). La DMD es considerada el tipo más común y severo de las enfermedades neuromusculares. Inicialmente, causa debilidad en los músculos del tronco y las extremidades proximales, pero con el tiempo progresa hacia los músculos respiratorios y cardíacos. En este sentido, se estima que para los 10 a 12 años, la mayoría de los niños con DMD requerirán silla de ruedas, y para los 20 años, necesitarán ventilación asistida; además del cuidado médico constante.

La naturaleza progresiva de la enfermedad puede hacer difícil que los niños participen de ejercicios y actividades de terapia física. Sin embargo, los avances de la telemedicina han permitido cerrar la brecha entre la necesidad de atención clínica, y la falta de acceso a la misma. Un ejemplo de esto es el surgimiento de tecnologías que aprovechan la realidad virtual (VR), que están emergiendo rápidamente en el ámbito de la salud para satisfacer la necesidad de ejercicio y actividad terapéutica, particularmente entre niños y adolescentes (Al-Mfarej et al., 2023).

Por todo lo mencionado, Al-Mfarej & colaboradores (2023) investigaron la viabilidad de un exergame de realidad virtual para respiración y relajación con retroalimentación fisiológica, para ofrecer terapia domiciliaria guiada por un clínico a personas con DMD, que puede ser practicada por el paciente solo, o con un cuidador. Se tomó como población a un total de trece niños y adolescentes (6 hombres y 7 mujeres: de 9 a 20 años), de los cuales cuatro habían sido diagnosticados con DMD. Los otros nueve no habían reportado antecedente de discapacidad motora. De los cuatro participantes con DMD, tres requerían una silla de ruedas eléctrica para su movilidad, mientras que un único participante caminaba sin asistencia, pero reportaba un uso ocasional de una silla de ruedas eléctrica para distancias largas (Al-Mfarej et al., 2023).

Cada participante participó en sesiones de una hora, acompañados por un guía. Sus cuidadores permanecieron con el participante, observando el entorno de VR en un pantalla 2D. El clínico estaba sentado en una habitación separada del participante y se conectó a través de internet al juego de VR para interactuar de forma remota con el participante. La intervención basada en VR exergame se compuso por dos breves rutinas de respiración. La primera rutina se centró en la respiración profunda como una forma de entrenamiento de los músculos respiratorios, durante la cual el clínico instruyó al participante sobre cómo tomar respiraciones profundas, enfocándose en expandir su pecho. Se sugirió una tasa de respiración cómoda para evitar la hiperventilación. Luego, el clínico instruyó al participante para que tomara cinco respiraciones profundas bajo guía continua. Esta actividad se repitió dos veces, una con guía

activa del clínico y otra autoguiada por el participante, para determinar la viabilidad del juego utilizando un sistema independiente (para la rehabilitación en casa autoguiada). La segunda rutina se centró en la respiración consciente y la relajación, en la que los participantes fueron dirigidos por el clínico a pensar en la respiración lenta, escuchar música suave. Este ejercicio de relajación de 3 a 5 minutos se repitió dos veces: una con guía activa del clínico y otra sin ella (Al-Mfarej et al., 2023).

La viabilidad clínica del exergame de realidad virtual se evaluó al finalizar la experiencia mediante encuestas que caracterizaron la percepción de los participantes sobre usabilidad, compromiso y posibles efectos adversos durante el juego. Posteriormente, se realizaron entrevistas con el participante y su cuidador para explorar aspectos positivos y negativos de la experiencia, sugerencias de mejora y el valor percibido de emplear actividades remotas para alcanzar objetivos de salud. Además, el equipo clínico aportó retroalimentación sobre los posibles beneficios clínicos del juego (Al-Mfarej et al., 2023).

La investigación de La Foresta & colaboradores (2018) aplicó una intervención a niños con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal (AME) Tipo 1, y sus padres, en el contexto de administración del Nusinersen, el primer fármaco aprobado para tratar este tipo de diagnóstico. Su administración periódica por vía intratecal causa una carga psicológica en los pacientes y sus padres. En este sentido, se ha registrado que la administración intratecal de medicamentos en niños tan frágiles es una de las principales causas de ansiedad pre y posoperatoria.

Por todo lo mencionado La Foresta & colaboradores (2018) aplicaron una intervención psicológica específica basada en la regulación de emociones, expectativas anticipatorias y atribuciones posteriores al evento. Se utilizaron técnicas de TCC para la angustia y modificación del comportamiento, como la desensibilización sistemática, la relajación autógena, el refuerzo, la gestión de contingencias, métodos operantes en el autocontrol y procedimientos de extinción. Al proporcionar información adecuada sobre el programa, se buscó desarrollar estrategias de afrontamiento eficaces para manejar la excitación emocional y generar soluciones alternativas adquiridas a través de experiencias exitosas. Se tomó como población a dieciséis pacientes con AME tipo 1 (11 varones y 5 mujeres), y 14 padres (un padre para cada niño). De ellos, 13 eran madres y 1 era padre (La Foresta et al., 2018).

Luego de administrada la cuarta pulsión lumbar, se llevó a cabo el Programa de Intervención Psicológica Específico (Psy-IPC) para niños para reducir la angustia conductual, la ansiedad y el miedo de los pacientes, y para promover la adherencia durante todas las fases de la hospitalización. El Psy-IPC consistió en una modificación del comportamiento y una intervención cognitiva basada en la regulación de emociones, expectativas anticipatorias y

atribuciones posteriores al evento, y el procesamiento continuo de información cognitiva para ajustar los estados emocionales de los niños y los padres. La intervención incluyó actividades lúdicas y de acompañamiento psicológico antes, durante y después de la pulsión lumbar. Comprendió dos pasos básicos: La preparación de actividades el día anterior a la pulsión lumbar mediante la introducción de una historia que se contó de manera lúdica y a través del juego y la manipulación de instrumentos médicos, y el acompañamiento y apoyo por parte del psicólogo desde el momento de la admisión hasta el alta, incluyendo su presencia en la sala de operaciones (La Foresta et al., 2018).

Para los pacientes de 8 meses a 5 años ($n = 7$), los tipos de actividades realizadas durante los procedimientos médicos incluyeron relajación utilizando cuentos de hadas, distracción y reproducción de música a través de la escucha de temas de dibujos animados preferidos. Para los niños mayores de 5 años ($n = 7$), los tipos de actividades también incluyeron juegos contextuales, enseñanza de habilidades de afrontamiento y juegos cognitivos, como la resolución de acertijos divertidos, para promover la motivación y los procesos de atención selectiva (La Foresta et al., 2018).

La efectividad del programa se evaluó midiendo la ansiedad episódica de padres y pacientes en momentos específicos durante el tratamiento, con observaciones realizadas antes de la primera y cuarta punción lumbar, y una observación adicional para los pacientes después de la cuarta punción. Esta evaluación permitió identificar fluctuaciones de ansiedad en función de las situaciones vividas (La Foresta et al., 2018).

Dos investigaciones aplicaron un programa de apoyo psicológico en línea para padres y/o cuidadores de niños con un diagnóstico de enfermedad EPOF. Por un lado, la investigación de Fidika & colaboradores (2015) estuvo exclusivamente dirigida a padres y/o cuidadores de niños con Fibrosis Quística, mientras que la investigación de Tutus & colaboradores (2024) estuvo dirigida a padres y/o cuidadores de niños con diagnósticos de enfermedades metabólicas, malformaciones congénitas, anomalías cromosómicas no especificadas y otros diagnósticos de EPOF.

Existe evidencia consistente de que algunos padres y/o cuidadores de niños con este tipo de diagnósticos experimentan tristeza crónica y sentimientos de culpa debido a la incapacidad de aceptar la enfermedad del niño. También muestran un mayor riesgo de problemas de salud mental, como ansiedad y depresión. Todos estos síntomas estarán asociados con dificultades en el funcionamiento diario, la gestión de la enfermedad y la adherencia a la terapia, afectando de esta manera el curso de la enfermedad del paciente. Por todo lo mencionado, resulta fundamental el apoyo psicosocial adecuado para ayudar a los pacientes y

sus familias a sobrellevar la enfermedad de la mejor manera posible (Fidika et al., 2015; Tutus et al., 2024).

Así, con el objetivo de abordar la gestión psicosocial de este tipo de enfermedades, la investigación de Fidika & colaboradores (2015), junto con la de Tutus & colaboradores (2024), evaluaron la efectividad de un programa de apoyo psicológico en línea (WEP-CARE). La primera de ellas se llevó a cabo como un estudio de intervención en un solo grupo, mientras que la segunda se llevó a cabo como ensayo clínico controlado aleatorizado, comparando la intervención en línea con el Tratamiento Habitual (TH).

La hipótesis de investigación planteada por Tutus & colaboradores (2024) fue que la intervención WEP-CARE resultaría superior al TH en cuanto a la reducción de los síntomas de ansiedad generalizada parental, el miedo a la progresión de la enfermedad, la depresión y la mejora del afrontamiento y la calidad de vida de los padres.

Así, la intervención WEP-CARE es un programa de apoyo psicológico en línea, basado en la terapia cognitivo-conductual, que se ofrece como una terapia de escritura estructurada. Desarrollado por un panel de expertos clínicos y un investigador en terapia por internet, está diseñada para reducir problemas psicológicos en los cuidadores de niños con enfermedades crónicas, como ansiedad, miedo a la progresión de la enfermedad, depresión y síntomas de estrés. La intervención busca mejorar su calidad de vida, bienestar mental y capacidad de afrontamiento. Incluye tareas de escritura semanales, donde los cuidadores reciben retroalimentación personalizada en un formato de comunicación asincrónica (Tutus et al., 2024).

Específicamente en ambas investigaciones, los participantes tuvieron que realizar tareas de escritura durante un período de 12 a 14 semanas. Los padres debían completar una tarea de escritura por semana, con un tiempo aproximado de 45 minutos dedicado a cada tema. Los cuidadores podían elegir su propio horario para trabajar en las tareas, ya que la comunicación con el terapeuta era asincrónica. Al finalizar, los participantes proporcionaban sus respuestas escritas y recibían retroalimentación individualizada con más instrucciones dentro de los dos días hábiles posteriores a cada entrega por parte de su terapeuta (Fidika et al., 2015; Tutus et al., 2024).

Las 12 semanas de tratamiento con dicha intervención se dividieron en 5 módulos: (a) módulo de preparación e introducción. Se reflexiona sobre la evaluación actual de la enfermedad del niño y se identifican los cambios deseados, (b) afrontamiento de la ansiedad y el miedo a la progresión a la enfermedad, (c) módulo de resolución de problemas, (d) módulo de cuidado personal e identificación de las propias necesidades, (e) última sesión: resumen e

integración de lo aprendido (Fidika et al., 2015; Tutus et al., 2024).

La investigación de Fidika & colaboradores (2015) tomó como muestra del estudio a 23 padres y cuidadores de niños con fibrosis quística que presentaban síntomas clínicamente relevantes de ansiedad. Por otro lado, y respondiendo a los mismos criterios, la investigación de Tutus & colaboradores (2024) involucró a 74 padres de habla alemana cuidadores de niños con enfermedades raras o sospechas de estas. Los padres fueron asignados aleatoriamente a un grupo de intervención ($n = 38$), que participó en el programa WEP-CARE, o a un grupo de Tratamiento Habitual ($n = 36$), que continuó con los cuidados usuales provistos a cuidadores en situaciones similares.

Para evaluar la efectividad del programa en ambas investigaciones, se midieron principalmente los síntomas de ansiedad, miedo a la progresión de la enfermedad, depresión, calidad de vida y afrontamiento en los padres participantes. Los síntomas de ansiedad fueron monitoreados en distintas etapas del tratamiento, mientras que el miedo a la progresión, la calidad de vida y las estrategias de afrontamiento se evaluaron para comprender el impacto emocional y el bienestar general. Además, se recabaron datos sobre la satisfacción de los usuarios para reflejar la percepción de utilidad de la intervención (Fidika et al., 2015; Tutus et al., 2024).

La investigación de Graziano & colaboradores (2021) aplicó una intervención de apoyo psicológico a través de telemedicina a adolescentes/jóvenes adultos con Fibrosis Quística y padres y/o cuidadores, durante el período de confinamiento de la pandemia por COVID-19.

La propagación de COVID-19 ha causado altos niveles de estrés, miedo y ansiedad sobre este virus extremadamente contagioso y de rápida propagación. La ansiedad estaba relacionada con los temores de estar infectado, de infectar a otros y con las preocupaciones sobre las comorbilidades asociadas y la alta tasa de mortalidad. La pérdida de rutinas normales, la reducción de actividades y una grave recesión económica contribuyeron al aumento del estrés y al deterioro de la salud mental. De esta manera, surgieron nuevas preocupaciones sobre la salud mental por parte de las personas con fibrosis quística y los padres o cuidadores padres, quienes ya poseían riesgo de depresión y ansiedad (Graziano et al., 2021). Por esta razón, Graziano & colaboradores (2021) evaluaron la efectividad de una intervención de telemedicina cognitivo-conductual para reducir los síntomas de estrés, depresión y ansiedad en personas con fibrosis quística, y en sus padres, durante el confinamiento. La muestra estuvo compuesta por $n = 16$ adolescentes y/o jóvenes adultos y $n = 14$ padres y/o cuidadores.

La intervención utilizó habilidades de Terapia Cognitivo-Conductual (TCC) basadas en evidencia para la depresión y la ansiedad. Estuvo compuesta por un total de 4 sesiones,

centradas en el autocuidado (por ejemplo, entrenamiento en relajación, tratamientos diarios para la fibrosis quística), habilidades de afrontamiento (por ejemplo, reestructuración cognitiva), ejercicios para mejorar el estado de ánimo y desafíos emocionales individuales (por ejemplo, miedo extremo al virus) (Graziano et al., 2021). Se construyeron y utilizaron un conjunto de herramientas de habilidades cognitivo-conductuales de forma flexible en todas las sesiones para promover la salud psicológica y física. Dentro de las mencionadas se incluyeron: reestructuración cognitiva (facilitar pensamientos positivos), entrenamiento en relajación, aumento de emociones positivas y ejercicio físico (Graziano et al., 2021).

Durante cada sesión, se les pidió a los participantes que describieran una experiencia estresante reciente relacionada con COVID-19 y los efectos del confinamiento. A continuación, se les preguntó sobre cómo estaban afrontando este factor estresante y discutieron nuevas estrategias que podían utilizar. También se dedicó tiempo a identificar los “aspectos positivos” del confinamiento (es decir, reestructuración), como tener más tiempo para tratamientos de fibrosis quística, ver películas en familia y, para los padres, pasar más tiempo con sus hijos. En general, se fomentó el aumento de emociones positivas y un pensamiento adaptativo para contrarrestar pensamientos negativos, así como la autoeficacia y la resiliencia (Graziano et al., 2021).

La efectividad de la intervención se evaluó mediante mediciones de estrés, depresión y ansiedad a lo largo del tratamiento. Al inicio de cada sesión, los participantes autoevaluaron su nivel de estrés percibido, y al finalizar, se recolectaron datos sobre la viabilidad de la intervención y la satisfacción de los participantes (Graziano et al., 2021).

La investigación de Jeffrey & colaboradores (2020) evaluó la viabilidad, aceptabilidad y beneficios de un programa virtual de apoyo entre pares uno a uno para pacientes con fibrosis quística y sus familiares. El apoyo entre pares es una forma de apoyo social que implica el intercambio de experiencias e información entre individuos en circunstancias similares, en una relación no jerárquica, permitiendo que los pacientes y familiares discutan desafíos de salud complejos que otros en su red social pueden no comprender. Además, proporciona cuatro funciones clave a las personas con enfermedades crónicas: asistencia en la aplicación de planes de manejo de la enfermedad, apoyo emocional y social, y apoyo disponible a demanda. Los padres de niños con discapacidades han descrito el sentimiento de aislamiento cuando otros no pueden entender su vida, y que la experiencia compartida es un componente necesario del apoyo entre pares. La comunidad de fibrosis quística enfrenta aislamiento y horas de tratamiento diarios. Por esta razón, Jeffrey & colaboradores (2020) buscaron una nueva forma de fomentar la conexión y el aprendizaje entre personas que conviven con esta enfermedad.

Así, se desarrolló un programa virtual nacional de apoyo entre pares específico para la fibrosis quística, con el objetivo de ayudar a las personas a sentirse menos solas y más apoyadas.

Se utilizó un modelo de mentoría entre pares semiestructurado como forma de apoyo entre pares, basado en los aprendizajes de Imerman's Angels, un programa de apoyo entre pares para personas en la comunidad del cáncer. El papel del mentor estaba destinado a compartir experiencias vividas, escuchar y brindar ánimo. El mentor no estaba capacitado para ofrecer entrenamiento, desarrollo de habilidades o consejería. El apoyo entre pares era el concepto general, pero se empleó la relación de mentoría como modelo y, por lo tanto, se describió la relación como "mentor" y "mentee" (Jeffrey et al., 2020).

Los mentores voluntarios completaron una capacitación en línea de 1 hora, creada específicamente por la Fundación de Fibrosis Quística para dicho programa. La formación incluyó contenido sobre el alcance del rol del mentor, lo que se debe y no se debe hacer en el mentorazgo entre pares, mejores prácticas para la escucha activa y la empatía, y cómo hacer derivaciones adecuadas en caso de que los mentees necesiten apoyo adicional (Jeffrey et al., 2020).

Los mentores podían ser emparejados con hasta 2 mentees a la vez y tenían la opción de rechazar emparejamientos, estar en estado de "pausa" o dejar el programa en cualquier momento. Por otro lado, los "mentees" solicitaban mentoría a través de una aplicación en línea que recopilaba información básica. Un miembro del personal realizaba una llamada telefónica de admisión con cada individuo para conocer su solicitud, establecer expectativas sobre el alcance de la relación de mentoría y detectar necesidades de salud mental no atendidas que pudieran colocar una carga inapropiada en el mentor (Jeffrey et al., 2020).

El emparejamiento estaba pensado para ser a corto plazo (3 meses) y completamente virtual, a través de video, teléfono, correo electrónico o mensajes de texto. La pareja emparejada decidía de manera mutua el modo de comunicación y la frecuencia de las interacciones. Se alentaba a los participantes a conectarse semanalmente, pero podían hablar con más o menos frecuencia según desearan (Jeffrey et al., 2020).

Las conversaciones no estuvieron estructuradas ni monitoreadas, y los participantes no tuvieron que adherirse al "tema de emparejamiento" en sus conversaciones. Los mentees podían ser reemparejados por cualquier razón si lo solicitaban (Jeffrey et al., 2020).

Se realizaron 411 emparejamientos de mentoría para personas con fibrosis quística (FQ) ($n = 333$) y sus familiares ($n = 78$). En general, el 18% de los emparejamientos fueron para familiares como mentees y el 82% para personas con FQ. Para los 411 emparejamientos, se utilizaron 200 mentores. Más no, a pesar de los esfuerzos por mantener una variedad de perfiles

de mentores en términos de edad, género y experiencias, los perfiles de los mentores no siempre coincidían con las solicitudes específicas de los mentees. Esto fue especialmente cierto para los mentores masculinos, ya que menos hombres que mujeres solicitaron apoyo (Jeffrey et al., 2020).

La viabilidad, aceptabilidad y beneficios del programa se evaluaron mediante encuestas anónimas que medían las necesidades satisfechas, la probabilidad de recomendación y los beneficios percibidos, incluyendo apoyo práctico, social y emocional. Los participantes también podían expresar libremente sus opiniones en un campo de comentarios (Jeffrey et al., 2020).

En último lugar, la investigación de Harris & colaboradores (2021) examinó la viabilidad y aceptabilidad de “Nurturing Parents”, un grupo de bienestar para padres basado en mindfulness en el contexto de la fibrosis quística. Nurturing Parents (NP) es un grupo de bienestar para padres basado en mindfulness, desarrollado en el Centro de Investigación y Práctica de Mindfulness, que enseña a los padres a utilizar habilidades de mindfulness en las prácticas de crianza.

Las intervenciones de crianza basadas en mindfulness muestran potencial para mejorar la resiliencia de los padres y reducir el estrés y el agotamiento parental en padres de niños con enfermedades crónicas y/o discapacidades funcionales. Sin embargo, aún no habían sido evaluadas en el contexto de la fibrosis quística. Por esta razón, Harris & colaboradores (2021) tuvieron como objetivo de investigación averiguar si el grupo de NP sería adecuado para una nueva población y entorno, con una muestra pequeña de participantes altamente seleccionados. El principal objetivo fue evaluar la viabilidad y aceptabilidad del grupo NP en el contexto de la fibrosis quística (FQ) mediante la evaluación de: (a) el potencial de reclutamiento y adherencia, (b) la aceptabilidad de la intervención y (c) el valor potencial del grupo NP para mejorar la ansiedad, depresión y el estrés relacionado con la crianza. Un objetivo secundario fue el de comprender las experiencias subjetivas de cambio de los padres en relación con los tres objetivos del grupo NP y explorar la adecuación del grupo NP a la población referida mediante un estudio cualitativo incrustado.

La investigación tomó como muestra de población a $n = 9$ madres, que tenían entre 35 y 56 años. El grupo NP se llevó a cabo en un hospital infantil en el sur de Inglaterra entre octubre de 2018 y mayo de 2019 y se impartió en ocho sesiones semanales de 2 horas, con un descanso de 15 minutos. Además, se les dieron tareas de práctica en casa y acceso a archivos de audio de mindfulness (a través de un sitio web) y se les invitó a practicar cada semana en casa. Las madres podían contactar a la terapeuta entre sesiones para recibir apoyo si lo

necesitaban, por teléfono o correo electrónico (Harris et al., 2021).

Se evaluó el bienestar de las madres cada semana por correo electrónico, teléfono o en persona. Además de que se ofreció una sesión de seguimiento a los 4 meses. La viabilidad y aceptabilidad de la intervención se evaluaron mediante un enfoque mixto de análisis cuantitativo y cualitativo de las experiencias de los usuarios. El análisis cuantitativo incluyó mediciones de depresión, ansiedad, estrés parental y mindfulness disposicional, mientras que el análisis cualitativo se realizó a través de entrevistas de salida semiestructuradas para explorar la experiencia de los padres en el grupo. Se obtuvo consentimiento informado para las entrevistas, asegurando la confidencialidad de la información proporcionada (Harris et al., 2021).

De esta manera, el análisis de las ocho investigaciones revela una diversidad de intervenciones psicológicas aplicadas a niños y padres con enfermedades EPOF, cada una con sus particularidades y objetivos específicos. Si bien las poblaciones y los diagnósticos varían, todas las intervenciones comparten el objetivo común de mejorar la calidad de vida y el bienestar psicológico de los pacientes y sus familias. De esta manera, se evidenció la existencia de un panorama amplio de las estrategias utilizadas para mejorar la calidad de vida de niños con enfermedades EPOF y sus familias. La diversidad de enfoques y poblaciones estudiadas subraya la necesidad de adaptar las intervenciones a las necesidades individuales de cada paciente y cuidador.

3.2 Efectividad de las Intervenciones Psicológicas utilizadas en niños con diagnóstico de enfermedad EPOF

Para definir la efectividad de las intervenciones presentadas en los diversos artículos se tomó como criterio si en los resultados se reportaban mejoras significativas en los dominios específicos a los que hubieran estado destinadas las intervenciones. De los 3 artículos identificados para realizar este objetivo, todos ellos reportaron mejoras significativas en diferentes dominios al finalizar la intervención. A continuación, se expondrán los resultados obtenidos de cada una de las intervenciones mencionadas y previamente descriptas, atendiendo a las variables a las que ellas estuvieron dirigidas.

En primer lugar, la investigación de García & colaboradores (2024) aplicó un programa de teleasistencia neuro psicosocial con el objetivo de evaluar la rehabilitación cognitiva con foco en la cognición social. Los instrumentos aplicados para evaluar la efectividad del programa tuvieron propiedades psicométricas, y todos fueron adaptados al español en función de la población a los cuales estuvieron dirigidos. Así, la cognición social fue evaluada con la versión en español del Dominio de Percepción Social del NEPSY-II, junto con la versión

adaptada por White et al. (2009) del Test de Historias Extrañas de Happé. La calidad de vida fue evaluada con la versión en español del Inventario de Calidad de Vida Pediátrica (PedsQL), que se utiliza para evaluar la percepción de la calidad de vida relacionada con la salud en niños sanos y en niños con enfermedades crónicas. También se evaluó la inteligencia fluida no verbal general con el test de Raven. En el estudio se utilizaron dos versiones: la versión de Matrices Progresivas Coloridas y la versión de Matrices Progresivas Estándar. Finalmente se evaluó el grado de funcionamiento físico del paciente con el Índice de Barthel (García et al., 2024).

Los resultados obtenidos fueron analizados comparando un grupo de intervención, y un grupo control. De los 35 pacientes que iniciaron, solo uno del grupo de control no completó el estudio. La tasa de asistencia del grupo de intervención fue del 100%. Al inicio, no se encontraron diferencias significativas entre los grupos en variables sociodemográficas, cognitivas o de calidad de vida relacionada con la salud (HRQoL), lo que sugiere homogeneidad entre los participantes (García et al., 2024).

En el seguimiento, el grupo de intervención mostró mejoras significativas en las tareas neuropsicológicas de cognición social, específicamente en reconocimiento de emociones y teoría de la mente (ToM), con tamaños de efecto de moderado a grande. También se observaron diferencias significativas en la HRQoL, en las dimensiones de salud psicosocial, funcionamiento emocional y social, con mejoras superiores en el grupo de intervención en comparación con el control. Estos resultados sugieren que la intervención fue efectiva para mejorar tanto el rendimiento cognitivo social como aspectos emocionales y sociales de la calidad de vida en niños con NMD (García et al., 2024).

En conclusión, la intervención neuro psicosocial basada en teleasistencia grupal demostró ser efectiva en mejorar la cognición social y la calidad de vida relacionada con la salud (HRQoL) en niños con enfermedades neuromusculares raras (NMD). Al inicio, no se observaron diferencias entre los grupos en ninguna de las variables evaluadas, pero tras la intervención, el grupo experimental mostró mejoras significativas en el reconocimiento de emociones y la teoría de la mente (ToM), con tamaños de efecto de moderados a grandes. Así, este estudio permitiría demostrar que un entrenamiento en cognición social combinado con terapia cognitivo-conductual (TCC) puede mejorar el bienestar psicosocial en esta población (García et al., 2024).

En segundo lugar, la intervención descrita en la investigación de Al-Mfarej & colaboradores (2023) se focalizó en dos aspectos claves dentro del cuadro clínico de la DMD: la relajación y el entrenamiento de mindfulness, junto con ejercicios musculares de respiración. Luego del diseño mediante dos componentes de sistema principales, y la aplicación de estos,

se pudo observar que todos los participantes pudieron seguir las instrucciones necesarias para completar el juego y realizarlo adecuadamente. Para evaluar los resultados se utilizaron dos escalas: VR Sickness Questionnaire (VRSQ), y System Usability and Engagement Scale (SUES). A la vez que se administraron entrevistas guiadas a los participantes para evaluar su experiencia subjetiva (Al-Mfarej et al., 2023).

Las respuestas del VRSQ fueron analizadas con el objetivo de evaluar las experiencias percibidas, por los jugadores, en relación con el mareo inducido por la propia intervención basada en realidad virtual. Así, el análisis estadístico de las clasificaciones de dolor de cabeza y náuseas no reflejó diferencias significativas entre las clasificaciones de malestar de los participantes. Ningún participante informó sobre malestar severo, ni de visión borrosa luego de emplear la intervención (Al-Mfarej et al., 2023).

Las respuestas del SUES fueron tomadas como referencia para evaluar el nivel de usabilidad y el nivel de compromiso percibidos del juego. En promedio, las clasificaciones del juego variaron de "favorable" a "muy favorable". En este sentido, los participantes indicaron respuestas significativamente mejores ($d \geq 0.8$) en comparación con neutrales ($p < .05$). Las variables asociadas a lo mencionado se vincularon con: la facilidad de juego (Q1), satisfacción con el juego (Q4), sensación de descanso después de jugar (Q5), percepción de que el control de la respiración podría mejorar con la práctica en el juego (Q6) y el deseo de gustarles el juego y querer jugar nuevamente (Q8) (Al-Mfarej et al., 2023).

En cuanto a las entrevistas guiadas para evaluar la experiencia subjetiva de cada participante, las respuestas demostraron que todos los participantes encontraron utilidad en el juego. Afirmaron poder realizarlo sin inconvenientes, a la vez que los ayudó a practicar su respiración, permitiéndoles estar más relajados (Al-Mfarej et al., 2023).

En resumen, los resultados de dicha investigación han demostrado que la intervención basada en realidad virtual tiene potencial como herramienta para habilitar el tratamiento remoto en pacientes con DMD. Su diseño resultó ser atractivo para los participantes, permitiendo una mejor interacción entre paciente-clínico, garantizando de este modo el seguimiento de los pacientes a lo largo del tiempo (Al-Mfarej et al., 2023).

Finalmente, en la investigación de La Foresta & colaboradores (2018) se evaluó la efectividad en la aplicación de un programa psicológico en vistas a minimizar los síntomas de estrés, ansiedad y miedo asociados al tratamiento específico para la Atrofia Muscular Espinal con Nusinersen. Con el objetivo de evaluar la efectividad de dicho programa, se aplicó la Anxiety Inventory for children (STAI-CH). Sólo se midió la forma temporal y episódica de la ansiedad que fluctúa según las situaciones y circunstancias (ansiedad estado). Los puntos de

observación fueron: 2 horas antes de la primera PL, 2 horas antes de la cuarta PL y 2 horas después de la cuarta PL.

Se evaluaron los distintos síntomas asociados antes y después de la aplicación del programa. Durante los primeros 15 días de tratamiento los estados emocionales de estrés, las reacciones ansiosas y el miedo aumentaron en los pacientes antes, durante y después de las primeras administraciones del medicamento. Algunos niños mostraron comportamientos mal adaptativos postratamiento, incluidos trastornos del sueño, irritabilidad y ansiedad por separación. En suma, justo antes de la administración de la cuarta dosis del medicamento, se registró en los niños un aumento de la ansiedad preoperatoria, combinado con una serie de comportamientos negativos durante el procedimiento (por ejemplo, llanto, agitación y taquicardia) (La Foresta et al., 2018).

Tras la implementación del programa, se volvió a evaluar a los niños. Todos ellos demostraron estar dentro del rango normal de ansiedad estatal, mostrándose más cooperativos en el período preoperatorio, durante y después del tratamiento. Unas pocas horas después de la implementación de la última dosis del medicamento, el nivel de ansiedad en los niños se volvió aun significativamente más bajo (La Foresta et al., 2018).

En definitiva, los datos demostraron que el programa psicológico fue efectivo para reducir el estado ansioso que surgió en los niños durante el tratamiento. La investigación concluye que dicha intervención podría ser la mejor solución para reducir la ansiedad en los niños y los comportamientos mal adaptativos en contextos quirúrgicos.

Por todo lo mencionado, los resultados de las tres investigaciones destacan la eficacia de intervenciones psicológicas, como teleasistencia, realidad virtual y terapia cognitivo-conductual, en la mejora del bienestar de niños con EPOF y sus familias. Estas estrategias han mostrado beneficios en la cognición social, la reducción del estrés y la ansiedad, y una mayor aceptación de los tratamientos médicos

3.3 Efectividad de las Intervenciones Psicológicas utilizadas en padres y/o cuidadores de niños con enfermedad EPOF

Para definir la efectividad de las intervenciones presentadas en los diversos artículos, se tomó como criterio si en los resultados se reportaban mejoras significativas en los dominios específicos a los que hubieran estado destinadas las intervenciones. Los artículos identificados para la realización de este objetivo conforman un total de 6. Todos ellos evaluaron la eficacia en la implementación de intervenciones psicológicas dirigidas a padres y/o cuidadores de niños que poseen un diagnóstico de enfermedad EPOF. A continuación, se expondrán los resultados obtenidos de cada una de las intervenciones mencionadas y previamente descriptas, atendiendo

a las variables a las que ellas estuvieron dirigidas.

Tal como fue previamente descrito, dos investigaciones evaluaron la efectividad de un programa de apoyo psicológico en línea (WEP-CARE). La primera de ellas se llevó a cabo como un estudio de intervención en un solo grupo, mientras que la segunda se llevó a cabo como ensayo clínico controlado aleatorizado, comparando la intervención en línea con el Tratamiento Habitual (TH) (Fidika et al., 2015 & Tutus et al., 2024). De esta manera, y por la naturaleza propia de las investigaciones, los instrumentos para evaluar la efectividad del programa fueron diferentes.

La investigación de Tutus & colaboradores (2024) tomó como medida de resultado principal los síntomas de ansiedad autor reportados por los padres, evaluados con el GAD-7. El mismo se utilizó para el monitoreo de síntomas y se completó entre cada sesión de WEP-CARE en la condición de tratamiento, además de las evaluaciones iniciales y de postratamiento. En la condición de Tratamiento Habitual (TH) el GAD-7 se completó en la evaluación inicial, como monitoreo de síntomas y a los tres meses de seguimiento. También se evaluaron otras variables como el miedo a la progresión de la enfermedad con The Fear of Progression Questionnaire short form (FoP-Q-SF). También se evaluó la depresión mediante el módulo de trastorno depresivo mayor de la versión alemana del Cuestionario de Salud del Paciente (PHQ-9). Por otro lado, se midió la calidad de vida mediante el Inventario de Calidad de Vida de Ulm para Padres de Niños Crónicamente Enfermos (ULQIE), y el afrontamiento se evaluó utilizando la escala de Mantenimiento de Apoyo Social, Autoestima y Estabilidad Psicológica de la versión alemana del Inventario de Salud de Afrontamiento para Padres (CHIPD). Finalmente, la satisfacción del usuario se evaluó con cuestionarios desarrollados para el propósito de este estudio (Tutus et al., 2024). De esta manera, el nivel promedio de síntomas de ansiedad parental, evaluado con el GAD-7, fue moderado (≥ 10) en el momento de la admisión al estudio para toda la muestra del estudio y ambas condiciones. No obstante, luego de completar la intervención y tres meses después, los participantes asignados aleatoriamente a la condición de WEP-CARE reportaron en promedio ansiedad leve. En contraste, los participantes en la condición de TH aún presentaban ansiedad moderada después del período de espera. Además, se encontraron efectos estadísticamente significativos en el postratamiento y tres meses después para el grupo de WEP-CARE, mientras que no se encontraron efectos estadísticamente significativos después de completar TH (Tutus et al., 2024).

Todo lo mencionado quedaría contrastado con el ANOVA de medidas repetidas, que indicó una reducción significativa en los síntomas de ansiedad parental en toda la muestra del estudio, destacando la superioridad de la intervención WEP-CARE. Por otro lado, el puntaje

promedio inicial del PHQ-9 parental indicó síntomas moderados de depresión en los participantes al inicio del estudio. Tras la implementación de la intervención WEP-CARE, los participantes reportaron, en promedio, síntomas leves de depresión tanto al finalizar el tratamiento como tres meses después. En cambio, los participantes bajo TH continuaron con síntomas moderados tras el período de espera. Estos resultados destacan la efectividad de WEP-CARE en la reducción de los síntomas depresivos en comparación con TH (Tutus et al., 2024).

Con respecto a la calidad de vida parental, evaluada con ULQIE, se observó una mejora significativa en ambos grupos a lo largo del tiempo, con puntajes consistentemente buenos. Así, no se hallaron diferencias entre las condiciones en términos de superioridad. Finalmente, en relación con el afrontamiento parental, los resultados no mostraron cambios significativos inmediatos tras el tratamiento. No obstante, tres meses después, los padres que participaron en WEP-CARE reportaron mejoras notables, mientras que aquellos en TH mostraron un ligero deterioro. Esto sugiere que la intervención WEP-CARE tiene un impacto positivo en el afrontamiento parental a mediano plazo (Tutus et al., 2024).

En comparación, la investigación de Fidika & colaboradores (2015) también tomó como medida de resultado principal los síntomas de ansiedad. La misma fue evaluada con la subescala de ansiedad de la versión en alemán de la Escala de Ansiedad y Depresión en Hospitales (HADS). Se evaluaron también los síntomas de depresión con la administración de la versión corta en alemán de la Escala de Depresión del Centro de Estudios Epidemiológicos (CES-D). Se evaluaron los siguientes componentes principales de la depresión: estado de ánimo depresivo, sentimientos de culpa y de inutilidad, pérdida de apetito y trastornos del sueño. Por otro lado, el miedo a la progresión de la enfermedad se evaluó con The Fear of Progression Questionnaire for caregivers of youths with CF (FoP-Q-C). La calidad de vida también se midió mediante el Inventario de Calidad de Vida de Ulm para Padres de Niños Crónicamente Enfermos (ULQIE); y el afrontamiento también se evaluó utilizando la escala de Mantenimiento de Apoyo Social, Autoestima y Estabilidad Psicológica de la versión alemana del Inventario de Salud de Afrontamiento para Padres (CHIP) (Fidika et al., 2015).

De esta manera, la investigación demostró que, al finalizar la intervención, así como en el seguimiento a los tres meses, hubo efectos significativos, grandes y clínicamente relevantes en los síntomas de ansiedad de los cuidadores. En promedio, los puntos disminuyeron 4.7 puntos en la escala HADS, logrando pasar de un nivel elevado a un nivel normal. Así también, los resultados demostraron que el miedo de los cuidadores a la progresión de la enfermedad, junto con los síntomas depresivos, disminuyó tras la intervención. Asimismo, se constató una mejora en la calidad de vida parental desde la etapa pre-intervención hasta el postratamiento,

con efectos sostenidos en el seguimiento a los tres meses. Esto sugiere que los participantes lograron desarrollar habilidades para manejar los miedos y amenazas percibidos relacionados con la enfermedad de su hijo. En cuanto al afrontamiento parental, se observó una tendencia a mejorar la efectividad en las estrategias de afrontamiento relacionadas con "mantener el apoyo social" tras la intervención. Este hallazgo podría explicarse por el hecho de que el cuestionario CHIP evalúa patrones generales de afrontamiento en diversas situaciones, más que estrategias específicas para un contexto particular (Fidika et al., 2015).

En resumen, ambos estudios evaluaron la efectividad del programa de apoyo psicológico en línea WEP-CARE, evidenciando resultados positivos en diversas áreas relevantes para los cuidadores de niños con enfermedades poco frecuentes. En términos generales, ambas investigaciones encontraron que la intervención contribuyó significativamente a la reducción de síntomas de ansiedad y depresión en los cuidadores, con efectos sostenidos en el tiempo, resaltando su capacidad para promover el bienestar emocional (Fidika et al., 2015 & Tutus et al., 2024).

En el caso de la investigación de Tutus & colaboradores (2024), el programa demostró ser superior al Tratamiento Habitual (TH) en la disminución de la ansiedad y la depresión parental. Además, aunque no se observaron diferencias significativas entre los grupos en la calidad de vida, los participantes de WEP-CARE lograron mejoras notables en afrontamiento parental a mediano plazo. Por su parte, Fidika & colaboradores (2015) corroboraron que la intervención logró una reducción clínicamente relevante en la ansiedad y el miedo a la progresión de la enfermedad, junto con mejoras sostenidas en la calidad de vida parental. También reportaron avances en estrategias de afrontamiento social, aunque de manera más general.

Por otro lado, la investigación de Graziano & colaboradores (2021) evaluó los efectos evidenciados en ansiedad y depresión, tras la aplicación de una intervención psicológica de telemedicina basada en terapia cognitivo-conductual. Para cumplir con este objetivo, se sirvieron de distintos instrumentos. Al comienzo de cada sesión, se solicitó una evaluación del estrés, pidiendo a los participantes que evaluaran su nivel de estrés percibido en una escala Likert ad hoc de 10 puntos, que iba de 1 (nada estresado) a 10 (extremadamente estresado). También se evaluaron los síntomas de depresión con la versión italiana del PHQ-8 (Patient Health Questionnaire-8 ítems), y los síntomas de ansiedad con la versión italiana del GAD-7 (Generalized Anxiety Disorder-7 ítems). La viabilidad de la participación y la satisfacción con la intervención utilizando escalas ad hoc, una semana después de la última sesión (Graziano et al., 2021).

Al comenzar la intervención, las calificaciones promedio de estrés fueron bastante altas (7,8 en una escala de 10 puntos). La puntuación media en el PHQ-8 fue de 6,4. La puntuación media en el GAD-7 fue de 8,1. En este sentido, entre los padres, el 57% obtuvo puntajes en el rango elevado de depresión, con la mayoría reportando severidad leve-moderada, y el 79% obtuvo puntajes en el rango elevado para ansiedad, con un 45% obteniendo puntajes en el rango moderado-severo (Graziano et al., 2021).

Luego de aplicada la intervención, se encontraron disminuciones estadísticamente significativas en las calificaciones de estrés, de 7.8 en la preprueba a 5.7 en la posprueba. También se encontraron reducciones significativas para la depresión, de 6.4 en la preprueba a 5.1 en la posprueba. En contraste, los síntomas de ansiedad disminuyeron de 8.1 a 7.9, sin resultar estadísticamente significativos (Graziano et al., 2021). En resumen, la intervención de apoyo psicológico mediante telemedicina demostró ser eficaz en la reducción del estrés y los síntomas de depresión en los cuidadores. Aunque los síntomas de ansiedad también disminuyeron, esta reducción no alcanzó niveles estadísticamente significativos, lo que sugiere que, si bien la intervención tuvo un impacto positivo general, podría requerirse un enfoque más específico para abordar la ansiedad en futuros estudios.

La investigación de Jeffrey & colaboradores (2020) evaluó la eficacia de la implementación de un Programa de Mentoring entre Pares para pacientes con diagnóstico de Fibrosis Quística. Con el objetivo de obtener los datos para la evaluación de su eficacia, se emplearon encuestas anónimas utilizando la aplicación SurveyMonkey (SVMK, Inc.). Las medidas clave para la evaluación incluyeron: las necesidades satisfechas, la probabilidad de recomendar el programa y los beneficios percibidos. La lista de estos últimos incluía componentes de apoyo práctico, social y emocional. También, los encuestados tuvieron la opción de seleccionar “No siento que haya obtenido nada”, junto con un campo abierto de comentarios (Jeffrey et al., 2020).

De esta manera, la tasa de respuestas por parte de los mentees (73%) informaron que sus necesidades fueron satisfechas en su mayoría o completamente y calificaron la probabilidad de recomendar el programa con 8.4/10. Los beneficios más frecuentemente citados incluyen beneficios prácticos y generales de compartir experiencias vividas, así como beneficios sociales y emocionales. Adicionalmente, a pesar de no ser diseñado con una intervención de salud mental, los participantes registraron sentirse menos ansiosos. En conclusión, dos tercios de los encuestados informaron 4 o más beneficios, mientras que solo el 7% sintieron que no obtuvieron nada. Los comentarios negativos se agruparon en 5 categorías principales: falta de comunicación suficiente ($n = 11$), el emparejamiento no era adecuado ($n = 8$), el mentor

necesitaba más capacitación ($n = 4$), el mentor estaba demasiado estresado ($n = 3$), u otras razones administrativas ($n = 3$) (Jeffrey et al., 2020).

Por otro lado, la tasa de respuestas a la encuesta entre los mentores fue mayor que la de los mentees. Así, el 60% de los mentores informaron 4 beneficios, mientras que sólo el 3% informó no obtener ningún tipo de beneficio (Jeffrey et al., 2020).

En conclusión, la investigación de Jeffrey y colaboradores (2020) proporciona evidencia sólida sobre la efectividad del Programa de Mentoring entre Pares para pacientes con Fibrosis Quística. Los resultados indican que la mayoría de los mentees experimentaron satisfacción significativa en sus necesidades, destacando beneficios prácticos y emocionales derivados del apoyo mutuo. A pesar de algunas críticas que sugieren áreas de mejora en la comunicación y el emparejamiento, la alta tasa de recomendación y la disminución de la ansiedad entre los participantes subrayan el valor de este tipo de intervenciones. Además, el impacto positivo también se extendió a los mentores, lo que resalta la dualidad del beneficio en programas de este tipo. En general, esta investigación respalda la implementación de programas de mentoring como una estrategia efectiva para mejorar la calidad de vida de los pacientes con Fibrosis Quística y sugiere la necesidad de seguir explorando y optimizando estas iniciativas en el futuro.

La investigación de Harris & colaboradores (2021) evaluó la eficacia en la implementación de Nurturing Parents (NP), un grupo basado en mindfulness y bienestar, en padres de niños con Fibrosis Quística. Para hacerlo, la investigación siguió un diseño de investigación incrustado. Por esta razón, se realizó un análisis cuantitativo y cualitativo de las experiencias de los usuarios.

Para el análisis cuantitativo, se evaluaron síntomas de depresión y ansiedad con la escala Patient Health Questionnaire (PHQ-9) y la General Anxiety Disorder (GAD-7) respectivamente. También se evaluó el nivel de estrés parental con la escala Parental Stress Scale (PSS). Finalmente, se administraron dos escalas específicas que miden el mindfulness disposicional, es decir, la tendencia general a ser consciente en la vida cotidiana. Ellas fueron la Five Facets Mindfulness Questionnaire (FFMQ) y The Interpersonal Mindfulness in Parenting Scale (IM-P) (Harris et al., 2021).

Para el análisis cualitativo se recopilaron los datos a través de entrevistas de salida semiestructuradas (por teléfono o cara a cara) sobre la experiencia de los padres en el grupo NP dentro de las 4 semanas posteriores a la sesión final. Todos los participantes aceptaron participar en una entrevista. Se obtuvo consentimiento por escrito y verbal, y se les informó a los padres que podían detenerse en cualquier momento y rechazar preguntas que no deseaban

responder. Se brindaron a las madres oportunidades para hacer preguntas y se les recordó que la información proporcionada sería confidencial (Harris et al., 2021).

Tras la implementación del programa, cuatro de cinco madres que tenían niveles de ansiedad dentro del rango clínico al inicio, mostraron una disminución por debajo del corte clínico, y para dos de las mencionadas, el cambio fue clínicamente significativo. Por otro lado, las madres que se encontraban dentro de rangos clínicos como normales de ansiedad (GAD-7) y depresión (PHQ-9) al inicio, experimentaron cambios en su atención plena y reportaron beneficios psicológicos, por ejemplo, mejor comunicación y menor reactividad (Harris et al., 2021).

Por otro lado, en relación con el estrés parental, sólo una madre mostró una mejora clínicamente significativa en su puntuación de estrés luego de la implementación de la intervención. Sin embargo, otras madres reportaron cualitativamente una mayor capacidad de adaptación al estrés al aprender a aceptar que lo que no podían controlar (Harris et al., 2021).

Finalmente, los resultados cualitativos de la intervención revelaron que los participantes valoraron positivamente el formato grupal del programa. Las madres experimentaron un proceso de cambio a través del aprendizaje del mindfulness en la autoconciencia y la autocompasión. También, la intervención permitió enseñar habilidades necesarias para enfrentar los desafíos de tener un hijo con una enfermedad hereditaria limitante y así acceder a los beneficios del apoyo grupal (Harris et al., 2021).

Por todo lo mencionado, la investigación muestra que la intervención Nurturing Parents (NP) es efectiva en la mejora del bienestar emocional y mental de los padres de niños con Fibrosis Quística. A través de un enfoque que combina el análisis cuantitativo y cualitativo, se observó una disminución significativa en los síntomas de ansiedad y, en algunos casos, depresión entre las madres participantes. Aunque la mejora en el estrés parental fue limitada, el desarrollo de habilidades de mindfulness demostró ayudar a las madres a adaptarse mejor a situaciones estresantes y a cultivar una mayor autoconciencia y autocompasión. Las experiencias cualitativas revelaron que el formato grupal del programa fue altamente valorado, facilitando un espacio de apoyo donde los participantes pudieron compartir sus desafíos y aprender unos de otros (Harris et al., 2021).

En resumen, la intervención NP no solo abordó síntomas clínicos de ansiedad y depresión, sino que también fomentó un sentido de comunidad y resiliencia entre los padres, subrayando la importancia de incorporar enfoques basados en mindfulness para mejorar la calidad de vida en esta población (Harris et al., 2021).

Finalmente, en la investigación de La Foresta & colaboradores (2018) se evaluó la

efectividad en la aplicación de un programa psicológico en vistas a minimizar los síntomas de estrés, ansiedad y miedo asociados al tratamiento específico para la Atrofia Muscular Espinal con Nusinersen.

Con el objetivo de evaluar la efectividad de dicho programa en cuidadores y/o padres, se aplicó la State-Trait Anxiety Inventory for adults (STAI) (La Foresta et al., 2018).

Se evaluaron los distintos síntomas asociados antes y después de la aplicación del programa. Durante los primeros 15 días de tratamiento los estados emocionales de estrés, las reacciones ansiosas y el miedo aumentaron en los pacientes antes, durante y después de las primeras administraciones del medicamento. Tal es así que dos horas antes de la cuarta dosis del medicamento, la ansiedad aumentó significativamente en algunos padres. Específicamente se registraron intensa tensión nerviosa, agitación y un estado general de preocupación (La Foresta et al., 2018).

Tras la implementación del programa, se volvieron a evaluar a los padres 2 horas antes de la quinta punción lumbar (LP) y mostraron una disminución significativa de la ansiedad. Esto se tradujo en una menor sensación de nerviosismo, menos preocupaciones y una mayor sensación de autoconfianza y seguridad. En definitiva, los datos demostraron que el programa psicológico fue efectivo para reducir el estado ansioso que surgió en los padres y/o cuidadores de los niños durante el tratamiento. La investigación concluye que dicha intervención podría ser la mejor solución para reducir la ansiedad en los padres en contextos quirúrgicos (La Foresta et al., 2018).

De esta manera, resulta preciso concluir que las intervenciones psicológicas diseñadas para apoyar a padres y cuidadores de niños con enfermedades EPOF son herramientas altamente eficaces para mejorar su bienestar emocional y psicológico. Estas intervenciones, que incluyen programas de apoyo psicológico en línea, terapias cognitivo-conductuales a distancia, mentoring entre pares y grupos de mindfulness, han demostrado reducir significativamente los síntomas de ansiedad, depresión y estrés en los cuidadores, mejorando así su calidad de vida y su capacidad para afrontar los desafíos asociados a la enfermedad de sus hijos. Los programas de apoyo psicológico en línea, como WEP-CARE, han destacado por su eficacia en reducir los síntomas de ansiedad y depresión, mientras que las intervenciones de telemedicina han demostrado ser una opción accesible y efectiva para brindar apoyo psicológico. Los programas de mentoring entre pares y los grupos de mindfulness han fomentado la creación de redes de apoyo y el desarrollo de habilidades de afrontamiento, respectivamente.

IV. SÍNTESIS Y CONCLUSIONES

4.1 Síntesis

El presente Trabajo de Integración Final de diseño teórico de revisión sistemática tuvo como propósito revisar la evidencia científica sobre las intervenciones psicológicas utilizadas en padres y niños con enfermedades EPOF, revisando las características específicas de cada una de las intervenciones junto con el objetivo terapéutico de las mismas, además de revisar su efectividad en relación con la población a las que estuvieron dirigidas. Este estudio responde a una necesidad crítica en el ámbito de la salud, considerando que las EPOF, por su baja prevalencia y complejidad, generan desafíos significativos en términos médicos, psicológicos y sociales, tanto para los pacientes como para sus familias (FADEPOF, 2017; López, 2019).

Al finalizar la búsqueda avanzada, se incluyeron artículos que describían intervenciones psicológicas empíricamente evaluadas en niños y cuidadores con diagnóstico de EPOF. Se obtuvo un número final de ocho artículos. Del total, dos artículos estuvieron dirigidos a niños con EPOF (Al-Mfarej et al., 2023; García et al., 2024), cinco artículos estuvieron dirigidos a padres y/o cuidadores de un niño con EPOF (Fidika et al., 2015; Graziano et al., 2021; Harris et al., 2021; Jeffrey et al., 2020; Tutus et al., 2024) y un único artículo aplicó la intervención a ambos grupos (La Foresta et al., 2018). Todos los mencionados conformaron el corpus bibliográfico, abordando tanto las características generales de las intervenciones como sus resultados terapéuticos.

En primer lugar, en la descripción de las intervenciones psicológicas se evidenció que las mismas abarcaron una variedad de enfoques teóricos y modalidades de aplicación. La terapia Cognitivo Conductual (TCC) destacó como el enfoque más utilizado en las intervenciones revisadas, especialmente en los programas dirigidos a mejorar el afrontamiento emocional, la regulación de pensamientos disfuncionales y la gestión del estrés tanto en niños como en cuidadores (Fidika et al., 2015; García et al., 2024; Graziano et al., 2021; Tutus et al., 2024). La flexibilidad de esta permitió su implementación en distintos contextos y formatos, desde sesiones presenciales hasta programas virtuales estructurados. El mindfulness, por su parte, se utilizó en intervenciones destinadas a fomentar la aceptación, la regulación emocional y la resiliencia, particularmente en cuidadores que enfrentaban niveles elevados de ansiedad y estrés parental (Harris et al., 2021). Además, las intervenciones basadas en apoyo social adoptaron formatos originales como mentorías virtuales entre pares (Jeffrey et al., 2020), destacándose por su capacidad para promover redes de contención emocional y práctica entre individuos en situaciones similares. Esto subraya la importancia del apoyo colectivo en

contextos de enfermedades crónicas y poco frecuentes. Otro formato original fue aquel que implementó herramientas tecnológicas como los exergames de realidad virtual y los programas de teleasistencia neuropsicosocial (Al-Mfarej et al., 2023; García et al., 2024). Estas intervenciones no solo aprovecharon el avance tecnológico para mejorar la interacción terapéutica, sino que también facilitaron la adherencia al tratamiento y la personalización de las estrategias. Esta diversidad de enfoques refleja la complejidad de las experiencias vividas por los pacientes y sus familias, y la necesidad de intervenciones que aborden tanto los aspectos emocionales como cognitivos.

En cuanto a las modalidades, las intervenciones virtuales fueron predominantes. Cinco de los artículos revisados emplearon formatos en línea, buscando aprovechar plataformas digitales para facilitar el acceso, reducir costos y garantizar la continuidad del tratamiento en poblaciones geográficamente dispersas o con movilidad reducida (Fidika et al., 2015; García et al., 2024; Graziano et al., 2021; Tutus et al., 2024). Las intervenciones presenciales, aunque menos frecuentes, continuaron siendo relevantes en contextos donde la interacción cara a cara era necesaria para abordar necesidades específicas, como en procedimientos médicos complejos (La Foresta et al., 2018; Harris et al., 2021). Asimismo, una única intervención combinó ambas modalidades, integrando sesiones virtuales con actividades presenciales, como fue el caso de los programas de realidad virtual que incorporaron elementos interactivos y supervisión remota por parte de los terapeutas (Al-Mfarej et al., 2023)

En relación con los objetivos terapéuticos, las intervenciones dirigidas a niños con EPOF se centraron en mejorar la calidad de vida, la cognición social, y la capacidad de afrontamiento emocional. Esto incluyó actividades diseñadas para promover el reconocimiento de emociones, la teoría de la mente, y la regulación del estrés, en un esfuerzo por facilitar el desarrollo integral de los niños afectados (Al-Mfarej et al., 2023; García et al., 2024). En los padres y/o cuidadores los objetivos estuvieron orientados a reducir los síntomas de ansiedad y depresión, mejorar las estrategias de afrontamiento, y fortalecer el bienestar general. Estas metas se lograron a través de técnicas como la psicoeducación, la escritura terapéutica, y la participación en grupos de apoyo (Fidika et al., 2015; Graziano et al., 2021; Harris et al., 2021; Jeffrey et al., 2020; Tutus et al., 2024).

Un factor común entre las intervenciones revisadas fue la necesidad de adaptarlas a las características específicas de cada diagnóstico y población. Esto incluyó consideraciones sobre la edad de los participantes, el tipo de enfermedad, el nivel de gravedad y la accesibilidad a los recursos terapéuticos. De esta manera, las investigaciones se centraron en niños con enfermedades neuromusculares, fibrosis quística y atrofia muscular espinal, así como en sus

padres y cuidadores. En síntesis, las características de las intervenciones psicológicas revisadas reflejan una evolución hacia enfoques integrativos y personalizados, que buscan abordar tanto las necesidades individuales como las colectivas de las familias afectadas por las EPOF. La diversidad de enfoques y modalidades subraya la necesidad de continuar investigando y desarrollando estrategias terapéuticas innovadoras que respondan a los retos únicos de esta población.

En segundo lugar, con relación a la efectividad de las intervenciones dirigidas a niños con EPOF, los tres estudios (Al-Mfarej et al., 2023; García et al., 2024; La Foresta et al., 2018) demostraron la eficacia de las intervenciones psicológicas para mejorar la calidad de vida y el bienestar de niños con enfermedades EPOF, a partir de los resultados positivos en distintos dominios.

La intervención neuropsicosocial de García et al. (2024) evidenció mejoras significativas en la cognición social, y en la calidad de vida relacionada con la salud emocional y social. Del mismo modo, el programa basado en realidad virtual de Al-Mfarej et al. (2023) mostró que los participantes experimentaron una mayor relajación, mejor control de la respiración y alta satisfacción con el formato de la intervención. Por su parte, La Foresta et al. (2018) implementó un programa psicológico dirigido a reducir la ansiedad preoperatoria en niños con atrofia muscular espinal, logrando resultados favorables en la reducción de conductas mal adaptativas y en el manejo del estrés asociado a los procedimientos médicos.

En tercer lugar, la efectividad de las intervenciones psicológicas destinadas a padres y/o cuidadores de niños con EPOF demostraron mejoras significativas en torno al bienestar psicológico y emocional de los cuidadores (Fidika et al., 2015; Graziano et al., 2021; Harris et al., 2021; Jeffrey et al., 2020; Tutus et al., 2024).

El programa WEP-CARE, utilizado en dos estudios, redujo significativamente los síntomas de ansiedad, miedo a la progresión de la enfermedad y depresión en los participantes (Fidika et al., 2015; Tutus et al., 2024). Además, promovió un mejor afrontamiento y mayor calidad de vida. De esta manera, estos hallazgos subrayan la importancia de intervenciones estructuradas y accesibles para atender las necesidades psicológicas de los cuidadores, quienes enfrentan desafíos emocionales significativos en el contexto de las enfermedades poco frecuentes. Además, resaltan el valor de implementar programas que no solo alivien síntomas específicos, sino que también fortalezcan habilidades de afrontamiento y mejoren la calidad de vida de manera integral.

Graziano et al. (2021) destacaron la utilidad de las herramientas de TCC durante el confinamiento por COVID-19 para abordar el estrés parental y fortalecer la resiliencia. Los

resultados muestran una disminución significativa tanto en la percepción de estrés como en la severidad de los síntomas depresivos, lo que indica que la terapia cognitivo-conductual a distancia puede ser una herramienta valiosa para mejorar el bienestar emocional en esta población, además de destacar el potencial de la telemedicina como una modalidad accesible y efectiva para ofrecer apoyo psicológico, especialmente en contextos donde el acceso presencial a terapia puede ser limitado.

Por otro lado, Harris et al. (2021) encontraron que las intervenciones basadas en mindfulness eran altamente viables y aceptables, logrando reducir el estrés parental y aumentar el bienestar general en cuidadores de niños con fibrosis quística. Finalmente, La Foresta et al. (2018) se centró en reducir el estrés y la ansiedad parental durante el manejo de atrofia muscular espinal en niños que recibían tratamiento con Nusinersen. Así, se evidenció que los cuidadores lograron una significativa disminución de la ansiedad preoperatoria y desarrollaron estrategias de afrontamiento efectivas.

En resumen, la evidencia recopilada en esta revisión sistemática subraya la importancia de las intervenciones psicológicas como una herramienta clave para abordar las múltiples dimensiones del impacto de las EPOF en niños y sus cuidadores. Las intervenciones descritas no solo lograron mejoras significativas en términos de calidad de vida, afrontamiento emocional y bienestar psicológico, sino que también destacaron la relevancia de diseñar programas adaptados a las características únicas de esta población. De esta manera, la efectividad de estas intervenciones radica en su capacidad de integrar aspectos biopsicosociales, adaptándose a cada diagnóstico, etapa de la enfermedad y contexto familiar. Esto resalta la importancia de un enfoque multidisciplinario y personalizado, donde los tratamientos psicológicos sean parte fundamental del manejo integral de las EPOF. La implementación de programas sostenibles, accesibles y basados en evidencia representa un paso fundamental hacia una atención más equitativa e integral, contribuyendo al bienestar de los pacientes y sus cuidadores en una de las áreas más desafiantes de la salud pública.

4.2 Limitaciones y aplicaciones para la práctica

La presente investigación de revisión sistemática presenta varias implicancias y recomendaciones relevantes, pero también cuenta con algunas limitaciones que deben ser consideradas para futuras investigaciones.

Una limitación importante es la escasa cantidad de estudios empíricos disponibles sobre intervenciones psicológicas en niños con EPOF, lo que restringe la generalización de los resultados. Debido a la baja cantidad de artículos encontrados, se consideró inicialmente

ampliar el rango de años de los estudios incluidos, pero finalmente se decidió mantener el periodo de investigación de los últimos 11 años (2013-2024), lo que limitó aún más el número de artículos seleccionados. Adicionalmente, se utilizó como criterio de inclusión solo documentos publicados en español e inglés, lo que provocó la pérdida de información de estudios disponibles en otros idiomas.

Una limitación adicional para la generalización de los resultados es la falta de investigaciones provenientes de Latinoamérica, lo que deja fuera de la revisión estudios realizados en contextos y poblaciones específicas que podrían aportar una visión más integral y diversa.

También se observó que la mayoría de los estudios se centraron en enfermedades específicas como la Fibrosis Quística y las enfermedades neuromusculares, lo que limita la aplicación de las intervenciones psicológicas a otros diagnósticos de EPOF. La escasa aplicación de estas intervenciones a un rango más amplio de enfermedades poco frecuentes limita su transferibilidad y generalización a la totalidad de la población afectada por este tipo de patologías.

Adicionalmente, cabe señalar que dentro de las palabras clave utilizadas en la búsqueda, no se empleó el término "caregiver" sino más bien "carer", lo que podría haber influido en la cantidad de estudios recuperados y su relevancia.

A raíz de estas limitaciones, se sugiere que futuras investigaciones amplíen el número de estudios empíricos sobre intervenciones psicológicas para niños con EPOF y sus cuidadores, y que incluyan muestras más representativas y diversas. Asimismo, se recomienda evaluar la sostenibilidad de estas intervenciones a largo plazo y la efectividad de programas adaptados a diferentes contextos culturales y socioeconómicos, particularmente en países de Latinoamérica, para abarcar una gama más amplia de diagnósticos de EPOF.

Por todo lo mencionado, este estudio aporta evidencias clave para la integración de la psicología en el tratamiento de las EPOF, subrayando la necesidad de un enfoque multidisciplinario y holístico en el manejo de enfermedades raras. Los principales beneficiarios de los resultados de esta investigación son los pacientes, sus familias y los profesionales de la salud que trabajan en este ámbito. Además, los hallazgos resaltan la relevancia de considerar formatos de intervención adaptados a las necesidades de esta población, como las modalidades virtuales, que han demostrado ser eficaces para superar barreras geográficas y facilitar el acceso a tratamientos psicológicos. Este trabajo tiene el potencial de motivar un cambio en las políticas públicas y en la práctica clínica, fomentando el desarrollo de intervenciones accesibles, sostenibles y basadas en evidencia que integren herramientas tecnológicas, modalidades

híbridas y enfoques culturalmente relevantes para abordar las necesidades biopsicosociales de esta población.

4.3 Conclusiones

A modo de conclusión del presente trabajo de revisión sistemática, puede afirmarse que las intervenciones psicológicas en niños y cuidadores de niños con EPOF poseen un impacto significativo en la mejora del bienestar emocional y la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Estas intervenciones tienen como objetivo principal mejorar el afrontamiento emocional, reducir los niveles de estrés y ansiedad, y fomentar estrategias de resiliencia. En cuanto a sus características, se destacan enfoques como la terapia cognitivo-conductual, el mindfulness y el uso de tecnologías innovadoras, como la realidad virtual y la telemedicina, los cuales se presentan en modalidades tanto presenciales como virtuales, con una marcada tendencia hacia estas últimas por su capacidad para superar barreras de acceso.

Los resultados obtenidos mostraron que en los niños las intervenciones lograron mejoras significativas en la cognición social, la regulación emocional y la calidad de vida, así como una reducción en el estrés asociado a los procedimientos médicos. En los cuidadores, estas estrategias psicológicas fueron efectivas para disminuir la ansiedad, el estrés parental y la depresión, al tiempo que fortalecieron las capacidades de afrontamiento y el bienestar emocional, promoviendo dinámicas familiares más saludables.

De esta manera, este trabajo puede contribuir a la comprensión de la importancia de integrar las intervenciones psicológicas en el tratamiento de las EPOF, consolidando un abordaje biopsicosocial integral. Estos hallazgos abren la puerta a futuras investigaciones y a la implementación de programas más accesibles, sostenibles y específicos, que garanticen un acompañamiento adecuado para pacientes y familias en distintos contextos.

V. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abarca Barriga, H. H., Trubnykova, M., & Castro Mujica, M. del C. (2021). Tratamiento de las enfermedades genéticas: Presente y futuro. *Revista de la Facultad de Medicina Humana*, 21(2), 399-416. <https://doi.org/10.25176/rfmh.v21i2.3626>
- Al-Mfarej, D., Vojtech, J. M., Roy, S. H., Townsend, E., Keysor, J. J., Kuntz, N., Rao, V., Kline, J. C., & Shiwani, B. (2023). A Virtual Reality Exergame: Clinician-Guided Breathing and Relaxation for Children with Muscular Dystrophy. *2023 IEEE Conference on Virtual Reality and 3D User Interfaces Abstracts and Workshops (VRW)*, 270-276. <https://doi.org/10.1109/VRW58643.2023.00065>

- Ávila Silvia. (2014). Foro. *BAG. Journal of basic and applied genetics*, 25 (Supl. 1), 59-68. Las enfermedades poco frecuentes: desafío diagnóstico y social en Argentina. http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-62332014000200003&lng=es&tlng=en
- Bueno, G. E., & Castañeda, D. R. (2020). *Perspectiva biopsicosocial de las enfermedades raras: el síndrome de Wolfram como modelo* (Vol. 2). CEASGA-publishing
- Cortés, M. (2015). Las enfermedades raras. *Rev. Méd. Clín. Condes*, 425-431. [10.1016/j.rmclc.2015.06.020](https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020)
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF] (2018). Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina. Recuperado el 10 de Mayo de 2018.
- Fidika, A., Herle, M., Lehmann, C., Weiss, C., Knaevelsrud, C., & Goldbeck, L. (2015). A web-based psychological support program for caregivers of children with cystic fibrosis: A pilot study. *Health and Quality of Life Outcomes*, 13(1), 11. <https://doi.org/10.1186/s12955-015-0211-y>
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., ... & Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>
- García, G. M. (2014). Las tecnologías de la información y la comunicación (tic) y las enfermedades minoritarias. *Revista de Educación Inclusiva*, 7(3), 137-147. <https://revistaeducacioninclusiva.es/index.php/REI/article/view/136/130>
- García, I., Martínez, O., Amayra, I., Salgueiro, M., Rodríguez, A. A., & López-Paz, J. F. (2024). Effects of a neuropsychosocial teleassistance intervention on social cognition and health-related quality of life of pediatric patients with neuromuscular diseases. *Journal of Pediatric Psychology*, jsae013. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsae013>
- Gonzales De La Vega, Luis, Hernández-Córdova, Gustavo, & Sobrzano, Sindy. (2013). Orphan pediatric diseases: regarding the world rare diseases day. *Revista médica de Chile*, 141(2), 270-271. <https://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872013000200019>
- Graziano, S., Boldrini, F., Righelli, D., Milo, F., Lucidi, V., Quittner, A., & Tabarini, P. (2021). Psychological interventions during COVID pandemic: Telehealth for individuals with cystic fibrosis and caregivers. *Pediatric Pulmonology*, 56(7), 1976-1984. <https://doi.org/10.1002/ppul.25413>

- Gubert, Ida Cristina (2020). Enfermedades poco frecuentes : reflexiones, dilemas y caminos. Tesis de Maestría. FLACSO. *Sede Académica Argentina, Buenos Aires*.
- Harris, S. A., Harris, P. R., Lenton, J., Warde, C., Gold, E., Gane, T., & Seddon, P. (2021). “Nurturing parents”–Mindfulness-based parent well-being group in pediatric cystic fibrosis. *Clinical Practice in Pediatric Psychology*, 9(2), 123-134. <https://doi.org/10.1037/cpp0000394>
- Jeffrey, A., Andracchio, L., Dvorak, M., Lomas, P., Smith, B., & Borowitz, D. (2020). Virtual Peer Support for People With Cystic Fibrosis and Their Family Members: A Program Evaluation. *Journal of Patient Experience*, 7(6), 1748-1754. <https://doi.org/10.1177/2374373520974322>
- La Foresta, S., Faraone, C., Sframeli, M., Vita, G. L., Russo, M., Profazio, C., Rulli, I., Gitto, E., Versaci, A., Messina, S., & Vita, G. (2018). Intrathecal administration of Nusinersen in type 1 SMA: Successful psychological program in a single Italian center. *Neurological Sciences*, 39(11), 1961-1964. <https://doi.org/10.1007/s10072-018-3506-z>
- Lizama-Lefno, Andrea. (2016). Multidisciplinaria en el manejo de enfermedades crónicas. *Anales de la Facultad de Medicina*, 77(3), 263-267. Recuperado en 25 de junio de 2023, de http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-55832016000300011&lng=es&tlng=es.
- López, C. L. (2019). Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial. *Clínica Contemporánea*, 10, e4, 1 - 9. <https://doi.org/10.5093/cc2019a6>
- López Paz, J. F. (2021). Aproximación a las dimensiones y factores asociados al contexto de enfermedades raras o poco frecuentes: Necesidades y expectativas de afectados, familiares y profesionales bajo una perspectiva biopsicosocial. *Revista Iberoamericana De Bioética*, (15), 01–13. <https://doi.org/10.14422/rib.i15.y2021.006>
- Ortega, J. Imanol Amayra Caro, Juan Fco. López Paz y Esther Lázaro Pérez. Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención. *Bilbao: Universidad de Deusto, 2014 [en línea]. Revista de Psicología*. 2019, 15(29). Disponible en: <https://repositorio.uca.edu.ar/handle/123456789/9573>
- Repetto Lisboa, Gabriela. (2017). Raras, pero no invisibles: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto? *Revista chilena de enfermedades respiratorias*, 33(1), 9-11. <https://dx.doi.org/10.4067/S0717-73482017000100001>

- Rosales, M., & Stolkiner, A. (2018). Las organizaciones de personas con enfermedades poco frecuentes en Argentina: aproximaciones iniciales a partir del análisis de sus páginas web. In *X Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XXV Jornadas de Investigación XIV Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR*. Facultad de Psicología-Universidad de Buenos Aires.
- Seco Saucedo, M. O., & Ruiz-Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista de Investigación Social*, 17, 273-395. <http://hdl.handle.net/10045/61475>
- Tutus, D., Niemitz, M., Plener, P. L., Fegert, J. M., Lehmann, C., Weiss, C., Knaevelsrud, C., Biehl, L., & Rassenhofer, M. (2024). A web-based psychological support program for caregivers of children with rare chronic diseases: A randomized controlled trial. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 27. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03029-9>
- Vázquez, N., et al. El rol del psicólogo en el abordaje de personas con un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente: una revisión teórica desde la psicología de la salud [en línea]. *Revista de Psicología*. 2021. (34). doi: 10.46553/RPSI.17.34. 2021.p35-46. Disponible en: <https://repositorio.uca.edu.ar/handle/123456789/12680>
- Zozaya, N., Villoro, R., Hidalgo, Á., & Sarría-Santamera, A. (2016). Criterios de financiación y reembolso de los medicamentos huérfanos. *Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) - Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad*. Madrid. doi: 10.4321/repisalud.5449.

VI. APÉNDICE

6.1 Descripción de los estudios revisados sobre intervenciones psicológicas en niños con diagnóstico de enfermedad EPOF (n= 3)

Año	Estudio	Tipo de estudio	Tipo de Enfermedad Poco Frecuente	Población	Tipo de Intervención Psicológica/Orientación teórica	Número de encuentros	Método recolección de datos/ Instrumentos	Resultados
2023	(Al-Mfarej et al., 2023)	Estudio Empírico Mixto	Distrofia Muscular Duchenne	13 niños y adolescentes (6 varones y 7 mujeres). 4 de los mencionados tenían un diagnóstico de Distrofia Muscular Duchenne	Intervención de respiración y relajación empleando un juego de tipo "exergame" basado en realidad virtual.		VR Sickness Questionnaire (VRSQ); System Usability and Engagement Scale (SUES) También se administraron entrevistas guiadas con los participantes y sus cuidadores, y grupos focales para evaluar la experiencia subjetiva de cada uno de ellos.	El exergame de realidad virtual guiado por un clínico, diseñado para promover la respiración y la relajación en niños con distrofia muscular, mostró ser efectivo en reducir los niveles de estrés y ansiedad de los participantes. Los niños reportaron sentirse más tranquilos y relajados después de las sesiones, indicando que la intervención tiene potencial para mejorar el bienestar psicológico en esta población.
2024	(García et al., 2024)	Estudio Empírico Mixto	Enfermedad Neuromuscular	35 pacientes pediátricos españoles, entre 7 y 16 años. 20 de ellos fueron	Intervención grupal de teleasistencia neuro psicosocial para la mejora del funcionamiento cognitivo social y la calidad de vida.		Antes de la evaluación, los padres proporcionaron información clínica y sociodemográfica sobre sus hijos, en formato entrevista ad hoc.	El estudio examinó los efectos de una intervención de teleasistencia neuropsicosocial en pacientes pediátricos con enfermedades neuromusculares. Los

				<p>asignados al programa de intervención neuro psicosocial. Los 15 restantes quedaron asignados a la condición de lista de espera de control.</p>		<p>Para evaluar la cognición social se empleó la versión en español del <i>Dominio de Percepción Social del NEPSY-II</i>.</p> <p>Para evaluar la calidad de vida se empleó la versión en español de <i>Pediatric Quality of Life Inventory</i>.</p> <p>Para la evaluación de la Inteligencia se empleó la escala Raven.</p> <p>Para la evaluación del funcionamiento físico se empleó la versión en español de <i>The Barthel Index</i>.</p>	<p>resultados mostraron mejoras significativas en la cognición social de los niños, además de un aumento en la calidad de vida relacionada con la salud. La intervención fue eficaz para promover el bienestar emocional y las habilidades sociales, demostrando el valor de las intervenciones a distancia para este tipo de enfermedades.</p>
2018	(La Foresta et al., 2018)	Estudio empírico mixto	Atrofia Muscular Espinal	<p>16 pacientes. 11 varones, y 5 mujeres con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal.</p>	<p>Intervención Psicológica específica (<i>Specific Psychological Intervention. Psy-IPC</i>) para reducir la ansiedad, el miedo y el estrés en niños durante el período de hospitalización. Basada en la terapia cognitiva conductual (<i>Cognitive-behavioral therapy. CBT</i>).</p>	<p>Se administró la <i>State-Trait Anxiety Inventory for Children (STAI-CH)</i> con el objetivo de evaluar el quantum de ansiedad durante el período de hospitalización. Se administró antes y después de la implementación del IPC. El análisis estadístico fue realizado mediante</p>	<p>La implementación de un programa psicológico paralelo al tratamiento con Nusinersen en niños con Atrofia Muscular Espinal tipo 1 ayudó a reducir el estrés relacionado con el tratamiento y facilitó una mayor colaboración durante las sesiones médicas.</p>

*GraphPad Prism,
versión 7.00 (GraphPad
Software, La Jolla, CA,
EE. UU.)*

6.2. Descripción de los estudios revisados sobre intervenciones psicológicas aplicadas a padres o cuidadores de niños con diagnóstico de enfermedad EPOF (n =6)

Año	Estudio	Tipo de estudio	Tipo de Enfermedad Poco Frecuente	Población	Tipo de Intervención Psicológica/Orientación Teórica	Número de encuentros	Método de recolección de datos/ Instrumentos	Resultados
2015	(Fidika et al., 2015)	Estudio Empírico (Single-Group Intervention study)	Fibrosis Quística	Cuidadores de niños con diagnóstico de fibrosis quística (entre 0 a 17 años) con síntomas relevantes de ansiedad y/o depresión. Criterios de inclusión además de los mencionados fueron: <i>Ser fluente en alemán escrito y tener acceso a internet durante la intervención.</i> Los criterios de exclusión para los mismos fueron:	Programa de apoyo psicológico en línea para cuidadores basado en la terapia cognitivo-conductual	Constó de un total de nueve sesiones. Y los participantes tuvieron un seguimiento por tres meses aproximadamente.	Los síntomas de ansiedad se evaluaron con la subescala de ansiedad de la versión alemana de la Escala de Ansiedad y Depresión Hospitalaria. También se administró la forma corta de la versión alemana de la Escala de Depresión del Centro de Estudios Epidemiológicos (CES-D) para evaluar los siguientes componentes principales de la depresión: <i>estado de ánimo depresivo, sentimientos de culpa e inutilidad, pérdida de apetito y trastornos del sueño.</i> También se utilizó el Inventario de Calidad de Vida de Ulm para Padres de niños con enfermedades crónicas. Este instrumento cubre los dominios de funcionamiento físico/diario, satisfacción con la familia,	Los resultados indicaron que el programa ayudó a reducir los niveles de ansiedad y depresión en los cuidadores, mientras que también mejoró su bienestar general y las estrategias de afrontamiento. La intervención mostró ser eficaz en el apoyo emocional a los cuidadores, proporcionando una herramienta útil para reducir la carga emocional asociada al cuidado de niños con enfermedades crónicas.

				<p>Encontrarse libres de síntomas psicóticos y tendencias suicidas. También se excluyeron del análisis a los padres que informaron haber comenzado o cambiado la medicación psicotrópica aproximadamente seis semanas antes o durante el período de intervención, así como aquellos que iniciaron una psicoterapia competitiva.</p>			<p>estabilidad emocional, desarrollo personal, bienestar, así como una puntuación total de Calidad de Vida de los Padres (PQoL). Finalmente se administró la versión alemana del Inventario de Salud de Afrontamiento para Padres (CHIP) para evaluar el afrontamiento parental como una colección de estrategias de afrontamiento relacionadas con la condición crónica de su hijo.</p>	
2020	(Jeffrey et al., 2020,)	Artículo de investigación (<i>A program Evaluación</i>)	Fibrosis Quística	Doce centros de atención para la Fibrosis Quística participaron en el	Programa de Mentoring entre Pares Específico para la Fibrosis Quística., con el objetivo de lograr satisfacer las	Se alentaba a los participantes a conectarse semanalmente	Los procesos de registro y emparejamiento fueron gestionados por el equipo administrativo del programa. Las personas solicitaron mentoría a través de una	El programa de apoyo virtual entre pares para personas con fibrosis quística y sus familias mejoró los niveles de bienestar emocional y

programa piloto al **nominar a pacientes para ser mentores** entre pares y al compartir el recurso con **posibles mentees**. Criterios de inclusión para postularse como mentor: **1)** Tener fibrosis quística o ser padre o pareja de alguien con fibrosis quística, **2)** Asistir actualmente a un centro de atención para la fibrosis quística acreditado en los Estados Unidos (*si es paciente con FQ*), **3)** Tener al menos 18

necesidades de adultos con fibrosis quística que buscan conectarse con sus pares para compartir sobre cómo manejar la vida diaria con una enfermedad crónica.

nte, pero podían hablar con menos o más frecuencia según lo desearan. **La frecuencia y el número total de interacciones entre el mentor y el mentee no se rastrearon en esta evaluación para minimizar las barreras para el uso del programa.**

solicitud en línea que recopilaba información básica. Un miembro del personal realizó una llamada telefónica de admisión con cada individuo que buscaba mentoría para conocer su solicitud, establecer expectativas sobre el alcance de la relación de mentoría y evaluar necesidades de salud mental no cubiertas que podrían colocar una carga inapropiada en el mentor. El personal del programa realizó todos los emparejamientos y seleccionó al mentor en función de criterios primarios (tema, género, edad), así como factores secundarios (estado laboral, estado de relación, estado de salud).

redujo la sensación de aislamiento social. Los participantes valoraron positivamente la oportunidad de compartir experiencias y recibir apoyo mutuo.

				años de edad, 4) Estar dispuesto a compartir experiencias, 5) Demostrar un estilo de comunicación abierto mediante el intercambio de historias personales y escuchando de manera efectiva durante una entrevista telefónica.				
2021	(Graziano et al., 2021)	Artículo Empírico	Fibrosis Quística	La intervención incluyó a personas con fibrosis quística de entre 12 y 36 años, así como a cuidadores de menores de 18 años . Los criterios de inscripción incluyeron: el	Intervención de apoyo psicológico a través de telemedicina para personas con fibrosis quística y cuidadores. Esta intervención utilizó habilidades de terapia cognitivo-conductual (TCC) basadas en evidencia para la depresión y la ansiedad. Todas ellas centradas en: el autocuidado (por ejemplo, entrenamiento	4 sesiones en formato videoconferencia.	Se realizaron análisis de los principales puntos finales en las variables medidas (es decir, calificaciones de estrés, depresión, ansiedad). Al inicio de cada sesión, se solicitaba una calificación de estrés, pidiendo a los participantes que evaluaran su nivel percibido de estrés en una escala Likert ad hoc de 10 puntos , que iba desde 1 (<i>nada estresado</i>) hasta 10	En general, los resultados de esta intervención de apoyo psicológico a través de telemedicina demostraron efectos positivos, reduciendo significativamente los síntomas de estrés y depresión tanto para las personas con fibrosis quística, como para los cuidadores. Los tamaños de efecto para los resultados

diagnóstico de fibrosis quística, edades de 12 años en adelante y padres de niños con fibrosis quística. Los criterios de exclusión estaban principalmente e relacionados con la edad, tener una conexión a internet estable y familiaridad con el uso de internet. Todos los participantes completaron medidas electrónicamente y los datos médicos fueron extraídos de los registros

de relajación, tratamientos diarios para la fibrosis quística), **habilidades de afrontamiento** (por ejemplo, reestructuración cognitiva), **ejercicios para mejorar el estado de ánimo y desafíos emocionales individuales** (por ejemplo, miedo extremo al virus).

(*extremadamente estresado*). Para la depresión, se administró el **PHQ-9**. Una medida breve y autoadministrada de los síntomas depresivos, con nueve ítems que cumplen con los criterios diagnósticos para el Trastorno Depresivo Mayor. Para la ansiedad, se empleó la escala **GAD-7**. Resulta ser una medida breve de autoinforme de la ansiedad, compuesta por 7 ítems, clasificados en una escala Likert de 4 puntos. Esta es una herramienta de detección y no representa un diagnóstico clínico

estadísticamente significativos estuvieron en el rango de mediano a grande. Las disminuciones en las calificaciones de estrés y los síntomas de depresión y ansiedad fueron sustanciales.

médicos

2021	(Harris et al., 2021)	Artículo empírico	Fibrosis Quística	Los participantes estaban conformados por padres de niños de 0 a 18 años que reciben atención para la fibrosis quística a través de un centro especializado en fibrosis quística en el Reino Unido. Mas no, los criterios de exclusión fueron: no hablar inglés, tener cualquier trastorno neurológico o psiquiátrico diagnosticado significativo, o intervención actual en salud	Grupo de bienestar basado en la atención plena para padres, desarrollado en el Centro de Investigación y Práctica de la Atención Plena (Universidad de Bangor, Gales) y enseña a los padres a utilizar habilidades de atención plena en las prácticas de crianza. El grupo NP está adaptado del estándar de 8 semanas de Reducción del Estrés Basada en la Atención Plena (MBSR, por sus siglas en inglés), que tiene una base de evidencia establecida para el estrés, la ansiedad y la depresión.	Se impartió en ocho sesiones semanales de 2 horas cada una, con un descanso de 15 minutos . Además, se ofreció al equipo de fibrosis quística una sesión de mindfulness de 2 horas para experimentar una variedad de prácticas de mindfulness.	Para el seguimiento de los síntomas de ansiedad y depresión, se administraron dos principales técnicas: 1) PHQ-9 , 2) GAD-7 . Ambas poseen buen rango psicométrico. También se empleó la <i>Five Facets Mindfulness Questionnaire (FFMQ)</i> para evaluar cinco constructos subyacentes: 1) Observar, 2) Describir, 3) Actuar con conciencia, 4) No reaccionar y 5) Aceptar sin juzgar. Finalmente se desarrolló un Individual Learning Plan (ILP) para que los padres puedan describir sus propios objetivos personales.	El grupo de bienestar basado en mindfulness para padres de niños con fibrosis quística resultó efectivo para reducir el estrés y mejorar el bienestar emocional de los cuidadores. Los padres reportaron una mayor capacidad de afrontamiento y manejo de las demandas cotidianas.
------	-----------------------	-------------------	-------------------	---	---	--	--	--

				mental (según se informó en la revisión anual)				
2024	(Tutus et al., 2024)	Artículo empírico (<i>Randomized Controlled Trial</i>)	Enfermedades Poco Frecuentes varias. Entre ellas: <i>Fibrosis quística, síndrome de Prader-Willi, neurofibromatosis, hipopituitarismo, atrofia muscular espinal, entre otras.</i>	La muestra del estudio consistió en 74 padres de habla alemana que cuidaban a un niño con una enfermedad rara o sospecha de enfermedad rara. Criterios de inclusión fueron: 1) Edad del niño de 0 a 25 años, 2) Síntomas de ansiedad clínicamente elevados en los padres (<i>definidos por una puntuación de síntomas crudos ≥ 7 en el cuestionario de Trastorno</i>	Intervención WEB-CARE. Es una breve intervención cognitivo-conductual manualizada, basada en internet, desarrollada para apoyar a los padres que cuidan a niños y adolescentes con enfermedades crónicas al abordar su manejo psicosocial de la enfermedad. Su objetivo es reducir las quejas psicológicas de los padres, como la ansiedad, el miedo a la progresión de la enfermedad, la depresión y/o los síntomas de estrés, y mejorar la calidad de vida, el bienestar mental y su capacidad para hacer frente a los estresores relacionados con la enfermedad. WEP-CARE utiliza técnicas cognitivas y	12 sesiones en total. Durante un período de 12 a 14 semanas. Se debe completar una tarea de escritura por semana dentro de un estándar de tiempo oportuno para tratar el tema durante aproximadamente 45 minutos. Los cuidadores pueden elegir su propio horario	La evaluación del nivel de síntomas de ansiedad autoinformados por los padres, fueron evaluados con el GAD-7. El miedo a la progresión de la enfermedad, depresión, calidad de vida y afrontamiento fueron evaluados mediante cuestionarios de autoinforme ampliamente utilizados en la línea base (<i>3MFU, y 6MFU</i>), en el seguimiento a los 3 meses y en el seguimiento a los 6 meses. Para la depresión se tomó versión alemana del Cuestionario de Salud del Paciente (PHQ-9). También se administró el Cuestionario de Miedo a la Progresión en su versión corta (FoPQSF).	La intervención psicológica en línea dirigida a cuidadores de niños con enfermedades crónicas raras mostró una reducción significativa en los niveles de estrés y síntomas de depresión en los participantes. Además, los cuidadores reportaron mejoras en la percepción de su bienestar y en su capacidad para afrontar la enfermedad de sus hijos

<p><i>de Ansiedad Generalizada-7 (GAD-7), 3) Acceso a internet durante la participación en el estudio, y 4) Suficiente conocimiento del idioma alemán.</i></p> <p>Criterios de exclusión fueron:</p> <p>Suicidalidad aguda y síntomas psicóticos, que fueron examinados como parte del cuestionario en línea: “<i>Cuestionario de Salud del Paciente (PHQ-9) y la Lista de Percepciones Generales</i>”, y mediante</p>	<p>conductuales establecidas, como la exposición, la reestructuración cognitiva, el entrenamiento en resolución de problemas, la escritura de diarios y la activación de recursos.</p>	<p>para trabajar en las tareas de escritura, ya que la comunicación con un terapeuta es asincrónica .</p>
--	--	---

				entrevistas telefónicas con psicoterapeutas autorizados, si fuera necesario.			
2018	(La Foresta et al., 2018)	Estudio Empírico Mixto	Atrofia Muscular Espinal	14 padres (uno por cada niño). Había 13 madres y 1 padre, con 5 (n. 1), 8 (n. 3) y 13 (n. 10) años de educación, respectivamente	Intervención Psicológica específica (<i>Specific Psychological Intervention. Psy-IPC</i>) para reducir la ansiedad, el miedo y el estrés en niños durante el período de hospitalización. Basada en la terapia cognitiva conductual (<i>Cognitive-behavioral therapy. CBT</i>).	Se administró la <i>State-Trait Anxiety Inventory (STAI)</i> con el objetivo de evaluar el quantum de ansiedad durante el período de hospitalización. Se administró antes y después de la implementación del IPC. El análisis estadístico fue realizado mediante <i>GraphPad Prism</i> , versión 7.00 (<i>GraphPad Software, La Jolla, CA, EE. UU.</i>)	Tras la implementación del programa, los padres mostraron significativamente menos ansiedad, con una disminución en la nerviosidad, las preocupaciones y una mayor sensación de autoconfianza y seguridad.
