



**Facultad de Ciencias de la Salud**

**Grado en Terapia Ocupacional**

Curso académico 2017-2018

TRABAJO DE FIN DE GRADO

**Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras.**

**Laura Lorenzo Barbeito**

**Junio 2018**

### **Directoras del Trabajo de Fin de Grado**

**Dña. María José Darriba Fraga.** Terapeuta Ocupacional y profesora asociada a la Facultad de Ciencias de la Salud. Universidade da Coruña.

**Dña. Thais Pousada García.** Terapeuta Ocupacional y profesora del Grado en Terapia Ocupacional en la Facultad de Ciencias de la Salud. Universidade da Coruña.

## Índice

Resumen y palabras clave .....	8
Resumo e palabras clave .....	9
Abstract and keywords.....	10
1. Introducción.....	11
1.1. Las enfermedades raras y su interrupción en el ciclo vital.....	11
1.2. Las familias de niños y niñas con ER. ....	13
1.3. El papel de la Terapia Ocupacional con la población infantil con ER.....	14
1.4. Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia. ....	16
1.5. Justificación. ....	18
2. Objetivos. ....	20
2.1. Objetivos generales. ....	20
2.2. Objetivos específicos.....	20
3. Metodología.....	21
3.1. Tipo de estudio. ....	21
3.2. Ámbito de estudio. ....	21
3.3. Periodo de estudio.....	22
3.4. Población de estudio. ....	22
3.5. Selección de la muestra. ....	24
3.6. Procedimiento.....	24
3.7. Técnicas de recogida de datos.....	26
3.8. Variables de estudio. ....	28
3.9. Análisis de los datos.....	28
3.10. Aspectos ético-legales.....	29
4. Resultados. ....	31
4.1. Resultados cuantitativos.....	31
4.2. Resultados cualitativos.....	37
4.3. Propuesta de programa de intervención de TO.....	51
5. Discusión.....	52
5.1. Limitaciones del estudio. ....	57

5.2. Futuras líneas de investigación. ....	57
6. Conclusiones.....	59
7. Agradecimientos.....	60
8. Bibliografía. ....	61
9. Apéndices.....	68
9.1. Apéndice I. Cronograma del período del estudio.....	68
9.2. Apéndice II. Carta de Presentación. ....	69
9.3. Apéndice III. Protocolo de Valoración de Propuestas de Colaboración. ....	72
9.4. Apéndice IV. Aceptación de la propuesta de colaboración. ....	81
9.5. Apéndice V. Cuestionario para el estudio de cambios y prioridades ocupacionales.....	82
9.6. Apéndice VI. Entrevista semiestructurada. ....	94
9.7. Apéndice VII. Variables categóricas y numéricas del estudio.....	97
9.8. Apéndice VIII. Hoja de información al participante. ....	100
9.9. Apéndice IX. Consentimiento informado para la participación en un estudio de investigación. ....	104
9.10. Apéndice X. Propuesta de programa de intervención de Terapia Ocupacional.....	105

## Índice de abreviaturas

AMM: Asociación Médica Mundial.

AOTA: Asociación Americana de Terapeutas Ocupacionales.

ER: Enfermedades Raras.

F: Familia.

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras.

M: Media.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

PCF: Práctica Centrada en la Familia.

SD: Desviación Típica.

TO: Terapia Ocupacional.

U: Usuario.

WFOT: Federación Mundial de Terapeutas Ocupacionales.

## Índice de tablas

Tabla I. Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cuantitativa. ....	23
Tabla II. Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cualitativa .....	23
Tabla III. Características de los informantes del diseño cualitativo. ....	24
Tabla IV. Datos sociodemográficos de los niños y niñas con un diagnóstico de ER. ....	32
Tabla V. Motivo de la reducción de las relaciones sociales. ....	35

## Índice de gráficos

Gráfico I. Organización Asociativa .....	32
Gráfico II. Importancia del tiempo destinado a uno mismo .....	33
Gráfico III. Importancia del descanso y sueño .....	34
Gráfico IV. Satisfacción con el tiempo destinado al ocio y tiempo libre ...	35
Gráfico V. Importancia de la participación social .....	36
Gráfico VI. Actividad en la que dedicarían más tiempo.....	37
Gráfico VII. Actividad más importante.....	37

## Resumen y palabras clave

**Introducción:** En España existen más de tres millones de personas con un diagnóstico de enfermedad rara, de las cuales un 70% aparecen antes de los dos años. Esta cifra no sólo pone de manifiesto el elevado número de niños/as con patologías poco frecuentes en nuestro país, sino también a su entorno familiar.

**Objetivos:** Explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años.

**Metodología:** Se emplea una metodología mixta, incluyendo la perspectiva cualitativa y cuantitativa. La vertiente cualitativa se lleva a cabo desde un enfoque fenomenológico, mientras que el diseño cuantitativo se aplica a través de un estudio descriptivo, transversal y observacional. La muestra está formada por las familias de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara. La información se recoge mediante un cuestionario online y una entrevista semiestructurada.

**Resultados:** La rutina familiar está vinculada al cuidado de estos menores y condicionada por las continuas visitas hospitalarias, lo que desencadena una serie de cambios ocupacionales, destacando la pérdida o abandono del empleo y la reducción del tiempo destinado a las actividades de ocio y tiempo libre. Asimismo, la participación familiar se identifica como la principal prioridad ocupacional de la población a estudio.

**Conclusión:** La familia asume el cuidado principal de los niños y niñas con enfermedades raras, lo que produce un cambio en su vida cotidiana, reduciéndose las oportunidades de participar en ocupaciones. Para poder satisfacer las necesidades de estas familias, se precisa desarrollar una atención integral, desde una práctica centrada en la familia.

**Palabras clave:** Terapia Ocupacional, práctica centrada en la familia, enfermedades raras, infancia.

**Tipo de estudio:** Trabajo de investigación.

## Resumo e palabras clave

**Introdución:** En España existen máis de tres millóns de persoas cun diagnóstico de enfermidade rara, das cales un 70% aparecen antes dos dous anos. Esta cifra non só pon de manifesto o elevado número de nenos/as con patoloxías pouco frecuentes no noso país, senón tamén ao seu entorno familiar.

**Obxectivos:** Explorar e analizar os cambios e as prioridades ocupacionais das familias de nenos e nenas con enfermidades raras entre 3 e 12 anos.

**Metodoloxía:** Empléase unha metodoloxía mixta, incluíndo a perspectiva cualitativa e cuantitativa. A vertente cualitativa lévase a cabo dende un enfoque fenomenolóxico, mentras que o deseño cuantitativo aplícase a través dun estudo descriptivo, transversal e observacional. A mostra está formada polas familias de nenos e nenas con diagnóstico de enfermidade rara. A información recóllese mediante un cuestionario online e unha entrevista semiestructurada.

**Resultados:** A rutina familiar está ligada ao coidado destes menores e condicionada polas continuas visitas hospitalarias, o que desencadea unha serie de cambios ocupacionais, destacando a perda ou abandono do emprego e a redución do tempo destinado ás actividades de ocio e tempo libre. Ademais, a participación familiar indetifícase como a principal prioridade ocupacional da poboación a estudo.

**Conclusión:** A familia asume o coidado primario de nenos con enfermidades raras, o que produce un cambio na súa vida cotiá, reducindo as oportunidades de participar nas ocupacións. Para satisfacer as necesidades das familias de nenos con enfermidades raras, é necesario desenvolver un coidado integral desde unha práctica centrada na familia.

**Palabras clave:** Terapia Ocupacional, práctica centrada na familia, enfermidades raras, infancia.

**Tipo de estudio:** Traballo de investigación.

## Abstract and keywords

**Introduction:** In Spain exists more than 3 million people who have a diagnosis of rare disease, a 70% of them appear before two years old. This figure brings to light not only the number of children with rare diseases in our country, but also their family environment.

**Objectives:** To explore and analyze the changes and occupational priorities of the families of children with rare diseases between 3 and 12 years old.

**Methodology:** A mixed methodology, which includes a qualitative and quantitative perspective is used. The qualitative aspect is carried out from a phenomenological approach, while the quantitative design is applied through a descriptive, cross-sectional and observational study. The population of the present study is formed by the families of children with a diagnosis of rare disease. The information is collected through an online questionnaire and a semi-structured interview.

**Results:** The family routine is linked to the care of these minors and conditioned by the continuous hospital visits, what triggers a series of occupational changes, highlighting the lost or abandonment of employment and the reduction of time allocated to leisure activities and spare time. In addition, family participation is identified as the main occupational priority of the population under study.

**Conclusions:** The family assumes the primary care of children with rare diseases, what produces a change in their daily lives, reducing the opportunities to participate in occupations. In order to meet the needs of families of children with rare diseases, it is necessary to develop comprehensive care, from a practice centered on the family.

**Keywords:** Occupational Therapy, family-centred practice, rare diseases, childhood.

**Type of Project:** Research work

## **1. Introducción.**

### **1.1. Las enfermedades raras y su interrupción en el ciclo vital.**

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), considera a las denominadas “enfermedades raras” (ER), o poco frecuentes, como aquellas que tienen una baja incidencia en la población total (1). Pese a esto, hoy en día no existe una definición consensuada a nivel internacional del concepto de enfermedad rara, ya que ésta se establece según la incidencia que presente en cada país o continente. Por ello, en Europa se definen las enfermedades raras como aquellas que afectan a menos de 1 persona de cada 2.000, tras la aprobación del Plan de Acción Comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (2). La baja frecuencia de estas patologías, la dificultad para llevar a cabo investigaciones y, por tanto, los pocos resultados disponibles, dificultan el proceso para establecer un diagnóstico (1).

Pese a su baja incidencia, la Organización Mundial de la Salud (OMS) establece la existencia de casi 7.000 tipos enfermedades raras, afectando a un 7% de la población mundial. De esta forma, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con un diagnóstico de enfermedad rara (3). Asimismo, es importante mencionar que el número de personas con enfermedades poco frecuentes varían de una enfermedad a otra, habiendo enfermedades que afectan únicamente a 1 de cada 100.000 personas (4).

La mayoría de los casos aparecen en la infancia, debido a la alta frecuencia del origen genético de dichas situaciones clínicas (5). Por ello, su comienzo es precoz, ya que 2 de cada 3 ER aparecen antes de los dos años (1). Pueden ser heredadas o derivadas de un gen o de una alteración cromosómica. Otras enfermedades, en cambio, se producen por ciertas infecciones o alergias; por causas degenerativas, prolíficas o teratogénicas o por una combinación de factores genéticos y ambientales. Pese a esto,

la mayoría de las ER tienen una etiología desconocida debido a la escasez de investigación (4).

Por otro lado, en relación al comienzo de los primeros síntomas, hay gran variedad con respecto a la edad. En la mayoría de los casos, los síntomas de las ER aparecen en el momento del parto o en la niñez. Sin embargo, los signos clínicos de ciertas enfermedades poco frecuentes pueden aparecer en una etapa posterior o incluso no manifestarse hasta la edad adulta (4).

En su mayoría, las ER son enfermedades crónicas, pudiendo condicionar unos índices de morbilidad y mortalidad prematura. Asimismo, producen un alto grado de discapacidad, lo que repercute negativamente en el estado de independencia de la persona, produciendo un deterioro significativo de su calidad de vida, por la falta o pérdida de autonomía (6). El 65% de las enfermedades poco frecuentes son graves, y se caracterizan, principalmente, por el desarrollo de dificultades motoras, sensoriales y/o intelectuales (7). Además, la esperanza de vida de las personas con enfermedades raras puede verse reducida significativamente. Esta varía mucho de una situación clínica a otra, mientras que algunas causan la muerte al nacer o en el primer año de vida, otras no influyen (4).

Las enfermedades de baja prevalencia, tal y como se ha señalado, tienen, en la mayoría de los casos, una base genético-hereditaria. Por ello, es de especial interés e importancia el estudio de dichas enfermedades en la edad pediátrica (8). Actualmente, no existe un tratamiento etiológico, es decir, un tratamiento que actúe directamente sobre las causas que originan dichas enfermedades. Por este motivo, las terapias no farmacológicas son imprescindibles para prevenir las complicaciones, disminuir la discapacidad y mejorar la calidad de vida de estas personas (9).

Desde el punto de vista pediátrico, y teniendo en cuenta la complejidad de las ER, se debe garantizar una atención integral, considerando y atendiendo las necesidades de los/as niños/as y sus familias. Dentro de

estas necesidades se encuentran la confirmación de un diagnóstico definitivo, la atención familiar, el soporte social y el aumento de la investigación (10,11).

## **1.2. Las familias de niños y niñas con ER.**

Como se ha indicado, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con un diagnóstico de enfermedad rara, de las cuales aproximadamente un 70% comienzan antes los dos años (3). Esta cifra es muy representativa, ya que no sólo pone de manifiesto el elevado número de niños/as con patologías poco frecuentes en nuestro país, sino también a su entorno familiar.

Por lo general, la familia suele ser la principal fuente de cuidado y protección para estos niños y niñas (12). Por este motivo, cuando en una familia alguno de los hijos presenta una enfermedad rara, la angustia y la ansiedad se dispara, comenzando una etapa de cambios, sobre todo para los padres y madre (8).

El proceso de búsqueda de diagnóstico suele ser la principal necesidad no satisfecha con la que se encuentra la familia de niños y niñas con ER (13). Aunque en ciertas enfermedades poco frecuentes los síntomas son muy evidentes, en la mayoría de los casos son de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad de su clínica. Hasta alcanzar un diagnóstico definitivo, el cual se retrasa con frecuencia y a veces no llega, es normal que las familias acudan a nuevos médicos, tanto en el ámbito público como privado, o incluso recurrir a la medicina alternativa. Además, suele ser habitual que se tengan que desplazar a otras ciudades o incluso a otros países para conseguir un diagnóstico definitivo de su hijo/a (8). Esta peregrinación, en búsqueda del diagnóstico produce un gran impacto emocional en la familia, acentuado especialmente por el largo tiempo transcurrido hasta llegar a un nombre definitivo o la comunicación del mismo (13).

Asimismo, la familia se enfrenta a una situación de desinformación, debido a la ausencia de documentación específica sobre la propia enfermedad, lo

que condiciona un desconocimiento de ciertos aspectos, como puede ser el cuidado del infante, los tratamientos y las intervenciones disponibles, las posibles complicaciones y cómo afrontarlas, entre otros (8,14).

Analizando la bibliografía existente, se observa que las principales dificultades a las que se enfrentan estas familias están relacionadas con aspectos psicosociales. Debido a la baja incidencia de estas enfermedades, actualmente la sociedad sigue teniendo un gran desconocimiento de las mismas, obviando todas las consecuencias derivadas. Esta falta de consideración social repercute negativamente en las familias de los/as niños/as con enfermedades poco comunes. Asimismo, la poca visibilidad ocasiona que se destinen pocos recursos a la investigación y a la dotación de recursos básicos para la atención a las necesidades de este colectivo (8).

A pesar de esto, algunos estudios previos afirman que, para poder dar soluciones a las necesidades de las familias de niños y niñas con enfermedades raras, es preciso llevar a cabo una atención integral con la participación de todos los colectivos involucrados en el proceso asistencial, además de proporcionar apoyo familiar y counselling (8,12).

### **1.3. El papel de la Terapia Ocupacional con la población infantil con ER.**

La Terapia Ocupacional (TO) se define, según la Federación Mundial de Terapeutas Ocupacionales (WFOT), como una *“profesión sociosanitaria centrada en el cliente que se ocupa de la promoción de la salud y el bienestar a través de la ocupación, teniendo como principal objetivo capacitarlas para permitir que participen en las actividades de la vida diaria”*. Para ello, los terapeutas ocupacionales trabajan con las personas y las comunidades para potenciar su capacidad de participación en las ocupaciones que desean, necesitan o se esperan que hagan, o modificando la actividad, tarea o el entorno para promover su compromiso ocupacional (15).

Asimismo, la WFOT define la ocupación como *“aquellas actividades cotidianas que las personas realizan como individuos, en familia y con comunidades para ocupar el tiempo y dar sentido y propósito a la vida”* (15). De esta forma, desde Terapia Ocupacional se trabaja con las áreas ocupacionales, definidas por el Marco de Trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional de la Asociación Americana de Terapia Ocupacional (AOTA), teniendo en cuenta en todo momento los factores del cliente, las destrezas y patrones de ejecución, y los entornos y contextos que rodean a las personas (16).

Desde la disciplina de Terapia Ocupacional, se trabaja con todos los grupos de edad, incluyendo la etapa vital de la infancia (17). Es importante recalcar que esta población, al participar en las ocupaciones, satisfacen sus intereses y necesidades, mientras aprenden de sus entornos (18). Por ello, la intervención de Terapia Ocupacional en infancia tiene como objetivo que el niño pueda participar adecuadamente en las áreas de ocupación (19).

Para llevar a cabo una intervención óptima, es necesario tener presente que una de las ocupaciones más significativas en la infancia es el juego. A través de éste, los/as niños/as aprenden y desarrollan nuevas habilidades, contribuyendo a su desarrollo físico, cognitivo, social y emocional. El juego también les ayuda a potenciar su autoconcepto, mejorar su autoestima y disminuir su frustración en el desempeño de actividades (20). Del mismo modo, el niño descubre su entorno y a sí mismo, aprendiendo a interactuar, desarrollarse y participar en él (21).

Por otra parte, ocupaciones fundamentales como las actividades básicas de la vida diaria, la educación y el descanso y sueño cobran importancia en esta etapa del ciclo vital. De esta forma, la intervención de TO se vuelve necesaria cuando un/a niño/a, por el motivo que sea, se encuentra en una situación que le dificulta desempeñar sus actividades y ocupaciones diarias y participar activamente en su entorno (22).

Las diferentes áreas ocupacionales de los/as niños/as con enfermedades raras, tales como el autocuidado o el juego, podrían verse alteradas, en

mayor o menor medida, por las consecuencias de las alteraciones de las estructuras y funciones corporales provocadas por la enfermedad, sobre el desempeño en actividades y participación (23). Por este motivo, las personas, especialmente en su etapa infantil, están afectadas por alguna de estas situaciones necesitan una atención sociosanitaria completa en el cual se debe integrar la figura del terapeuta ocupacional (24).

Desde Terapia Ocupacional, se debe considerar la necesidad de cada persona para participar o no en actividades y roles propios de la edad en el contexto sociocultural, relacionadas con las actividades de la vida diaria, lúdicas y escolares, principalmente (23). Asimismo, se trabaja en la adaptación de las actividades y entornos, en la selección y/o diseño de productos de apoyo y en el asesoramiento sobre pautas de actuación y estrategias a familiares y/o cuidadores (9). Por último, el TO también ha de dar respuesta a las necesidades psicosociales y de bienestar social que puedan presentar tanto el infante como su entorno familiar (23).

#### **1.4. Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia.**

La Terapia Ocupacional juega un papel muy importante en los primeros años de vida de aquellos niños y niñas con alteraciones en el desarrollo. Para llevar a cabo una óptima intervención y, como se ha comentado, se ha de considerar que la familia es una parte indispensable para la misma (25).

El núcleo familiar conforma el marco de referencia a través del que el infante aprende y constituye el mundo. Una de sus principales funciones es promover la interacción del menor con su medio, y así facilitar su correcto desarrollo, ofreciéndole oportunidades para la exploración y la adquisición de nuevos conocimientos (20). Universalmente, las familias son reconocidas como una fuente importante de apoyo y seguridad, proporcionando ambientes seguros y estables para los/as niños/as (26). Además, forma parte de su contexto cultural y social, siendo el primer agente socializador, el referente de soporte y de acogida (20,27).

Pese a que la disciplina de Terapia Ocupacional siempre ha reconocido la importancia de la familia en la intervención con la población infantil, en los inicios de la profesión se llevaba a cabo un enfoque exclusivo focalizado en el infante y en su discapacidad. De esta forma, el propio terapeuta ocupacional establecía los objetivos de intervención y la implementación de esta, entendiendo al niño/a como una entidad separada de la familia (28,29). Este enfoque ha ido cambiando a lo largo de los años y, a partir de 1970 y 1980 la familia es considerada como el núcleo principal de la intervención, adoptando un papel más activo en la misma. De esta forma, el núcleo familiar proporciona información relevante del entorno cotidiano del infante para la evaluación, participa en el establecimiento de objetivos y en la propia intervención y asume el rol de “terapeuta” en casa, siguiendo las pautas consensuadas con el profesional. Es a partir de esta década cuando los padres comienzan a ser reconocidos como los expertos en el/la niño/a, los que mejor conocen sus fortalezas, necesidades y valores (28). Este enfoque, que promueve la participación activa de la familia en la intervención, se conoce en la actualidad como Práctica Centrada en la Familia (PCF).

El trabajo con el entorno familiar de los/as niños/as que acuden a las sesiones de Terapia Ocupacional es fundamental para alcanzar unos óptimos resultados en la intervención terapéutica (25). Por ello, el profesional de TO debe colaborar con el usuario y su familia para llevar a cabo una intervención que tenga en cuenta las fortalezas, expectativas, intereses y necesidades de estos (26).

La PCF comprende mucho más que pensar en agregar miembros de la familia a las sesiones de Terapia Ocupacional. Es un modelo que fundamenta que ésta debe ser incluida en el proceso terapéutico de una forma central, haciendo hincapié en su participación tanto en la planificación como en la implementación de la intervención, fomentando así la interacción entre la familia y el niño/a (26,29). Desde esta nueva perspectiva, la calidad de vida familiar es el principal objetivo de la intervención (30), ya que se ha demostrado que ésta es fundamental para

el estado emocional, social e incluso físico de todos los niños y niñas, con independencia de su estado de salud (12). Por ello, es fundamental la intervención en el entorno familiar de los menores, es decir, desarrollando programas que se ajusten a sus rutinas (28).

Para realizar una correcta PCF, es muy importante el establecimiento de una relación terapéutica entre el profesional y la familia. Así, el terapeuta ocupacional debe transmitir una actitud positiva hacia los padres, responder a sus preocupaciones y necesidades, y proporcionar la información precisa. Cada familia es única, y se debe comprender las perspectivas de los padres, aunque estas difieran de las del profesional, obligando a ambos a un entendimiento y respeto mutuo. Por ello, la toma de decisiones durante todo el proceso de intervención debe ser compartida, habiendo un proceso de colaboración entre todas las partes para establecer unos objetivos y prioridades comunes (28).

En definitiva, la PCF busca capacitar a las familias para que sean autosuficientes e independientes a fin de que puedan fomentar la inclusión, autonomía y la calidad de vida de sus hijos/as mientras mantienen el bienestar familiar (30). Por ello, las intervenciones que siguen los principios de la PCF están relacionadas con la obtención de mejores resultados, tanto para los/as niños/as como para sus familias (26,28,29).

### **1.5. Justificación.**

El hecho de hablar de enfermedades raras puede incitar a pensar que se trata de un problema de poca importancia a nivel sanitario y social, debido a su baja incidencia (8). Sin embargo, en España existen más de 3 millones de personas con un diagnóstico de enfermedad rara, de las cuales aproximadamente un 70% comienzan antes los dos años (3). Esta cifra no sólo pone de manifiesto el elevado número de niños/as con patologías poco frecuentes en nuestro país, sino también a su entorno familiar.

Cuando en una familia alguno de los hijos presenta una enfermedad rara, comienza una etapa de cambios, sobre todo para los padres (8). Por ello,

desde el punto de vista pediátrico, se debe garantizar una atención integral de esta población, considerando y atendiendo sus necesidades, además de proporcionar apoyo familiar (8,12).

Desde Terapia Ocupacional se debe colaborar con el usuario y su familia para llevar a cabo una intervención que tenga en cuenta las fortalezas, expectativas, intereses y necesidades de éstos (26). Pese a esto, la poca visibilidad de las ER ocasiona que se destinen pocos recursos a la investigación y a la dotación de recursos básicos para la atención a las necesidades de este colectivo (8).

Por ello, se hace necesario investigar los cambios y prioridades ocupacionales manifestados por la familia de niños y niñas con enfermedades raras para poder realizar una intervención desde Terapia Ocupacional más efectiva y óptima, llevando a cabo una práctica centrada en la familia.

## **2. Objetivos.**

### **2.1. Objetivos generales.**

- Explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años.
- Elaborar una propuesta sobre un programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a las familias de niños y niñas con enfermedades raras.

### **2.2. Objetivos específicos.**

- Explorar la dinámica familiar y de participación de las familias con niños/as con enfermedades raras en un entorno social y comunitario.
- Identificar los cambios en las diferentes áreas de ocupación de las familias.
- Detectar los problemas, necesidades y demandas de las familias de niños/as con enfermedades raras.
- Analizar y estudiar las prioridades ocupacionales percibidas por estas familias.
- Identificar estrategias de intervención de Terapia Ocupacional con los familiares de niños/as con enfermedades raras.

### **3. Metodología.**

#### **3.1. Tipo de estudio.**

Para la elaboración de este estudio se plantea una metodología mixta, incluyendo la perspectiva cualitativa y cuantitativa.

El diseño cuantitativo se ha desarrollado a través de un estudio descriptivo u observacional y transversal. Es decir, la investigadora únicamente se limita a describir, observar, medir y analizar las diferentes variables a estudio, sin existir la dimensión del tiempo (31). De esta forma, se lleva a cabo el análisis de una serie de casos que ayuda a describir la experiencia de un grupo de sujetos, consiguiendo resultados cuantificables a través de un cuestionario online (32).

Por otro lado, se emplea la vertiente cualitativa para explorar los significados de la experiencia humana y para captar los elementos subjetivos y contextuales de los procesos sociales (33). Por ello, en esta investigación se aplica un enfoque fenomenológico, por el cual se busca comprender las experiencias vividas de un grupo de personas, en este caso, los familiares de niños y niñas con enfermedades raras. El desarrollo de este diseño cualitativo se lleva a cabo a través de entrevistas semiestructuradas con estas familias.

Con esta metodología mixta, complementaria, se puede comprender y analizar las experiencias de la población a estudio, conociendo cómo y cuáles son sus cambios y prioridades ocupacionales. De este modo, se podrá identificar cómo será el papel del terapeuta ocupacional en la intervención con los familiares de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara.

#### **3.2. Ámbito de estudio.**

La realización del estudio se circunscribe a aquellas entidades privadas sin ánimo de lucro de ámbito nacional que proporcionan servicios, ayuda y apoyo a los/as niños/as con enfermedades raras y a sus familias. Por ello, el diseño cuantitativo de la investigación se realiza a través de la

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que tiene como principal objetivo hacer visibles las necesidades comunes de esta población y proponer soluciones para mejorar su calidad de vida (34). Esta entidad está constituida por más de 60 asociaciones nacionales relacionadas con las enfermedades raras. La existencia de este movimiento asociativo ha promovido la aprobación de legislaciones específicas para la promoción del conocimiento, la investigación y la atención de esta población (8). Para poder llevar a cabo el trabajo de investigación, las directoras del presente estudio han facilitado el contacto con FEDER, la entidad de referencia a nivel nacional.

Por otro lado, la vertiente cualitativa se realiza en la provincia de A Coruña (Galicia). El contacto con las familias de niños y niñas con enfermedades raras se ha establecido por medio de las directoras del estudio de investigación, las cuales actúan como porteras.

De esta forma, los participantes del estudio serán seleccionados a través de las asociaciones que constituyen FEDER, y de acuerdo con los criterios de inclusión y exclusión detallados más adelante.

### **3.3. Periodo de estudio.**

Este trabajo tiene una duración de nueve meses, dando comienzo en octubre de 2017 con la búsqueda bibliográfica y finalizándolo en junio de 2018 con la elaboración de la discusión.

En el *Apéndice I* se muestra el cronograma del período de estudio de investigación.

### **3.4. Población de estudio.**

La población de estudio de la investigación está formada por las familias de primer y/o segundo grado, así como los tutores legales de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara.

Para la selección de los participantes se establecen unos criterios de inclusión y exclusión. Además, se elabora de forma diferenciada según el

diseño de la investigación, ya que las características de la muestra tienen sus especificaciones, en función de los datos recogidos para la parte cuantitativa con respecto a la cualitativa.

Para la selección de los participantes de la muestra cuantitativa, se tienen en cuenta unos criterios de inclusión y exclusión (*Tabla I*).

**Tabla I.** Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cuantitativa.

<b>Criterios de inclusión</b>	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.
<b>Criterios de exclusión</b>	Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad.
	Pertenecer a alguna organización asociativa, sin ánimo de lucro, de ámbito internacional.
	Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.

Por otro lado, la selección de los participantes de la vertiente cualitativa se establece según los siguientes criterios de inclusión y exclusión (*Tabla II*).

**Tabla II.** Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cualitativa

<b>Criterios de inclusión</b>	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.
	Familias que manifiestan su consentimiento a realizar una entrevista en profundidad.
<b>Criterios de exclusión</b>	Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad.
	Residir o formar parte de una entidad de apoyo fuera de la comunidad autónoma de Galicia.
	Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.

### 3.5. Selección de la muestra.

La selección de la muestra de este estudio se lleva a cabo siguiendo un muestreo no probabilístico intencional o de conveniencia, en el que participan todas las personas que cumplen con los criterios de inclusión y exclusión establecidos. Por ello, no se conoce de antemano el número de personas que participarán en el estudio (35).

En relación al diseño cualitativo, se entrevistó a 6 personas, siendo 4 mujeres y 2 hombres. Sin embargo, se obtiene un total de 5 entrevistas, ya que se llevó a cabo una única conversación con el padre y la madre de un niño con enfermedad rara. En la *Tabla III*, se describen las características de los informantes.

**Tabla III.** Características de los informantes del diseño cualitativo.

Código	Sexo	Parentesco familiar	Sexo del niño/a	Edad del niño/a	Diagnóstico del niño/a
U001	Mujer	Madre	Mujer	4	Aicardi-Goutiere
U002	Mujer	Madre	Hombre	12	Distrofia muscular de Duchenne
U003	Hombre	Padre	Mujer	12	Mucopolisacaridosis tipo IIIB (Síndrome de Sanfilippo B)
U004	Hombre y mujer	Padre y madre	Hombre	3	Síndrome de Rubinstein-Taybi
U005	Mujer	Madre	Hombre	3	Síndrome Phelan-McDermid

### 3.6. Procedimiento.

#### 3.6.1. Revisión bibliográfica.

La elaboración del presente trabajo de investigación tuvo inicio en octubre de 2017, con la realización de una búsqueda bibliográfica en las bases de datos de Scopus, Dialnet, PubMed Central, OTSeeker y Web of Science.

Para ello, se han empleado los siguientes términos, en español e inglés: “Terapia Ocupacional”, “Occupational Therapy”, “ciencia de la ocupación”, “Occupational Science” “ergoterapia”, “ergotherapy”, “enfermedad rara”, “rare diseases”, “infancia”, “niños”, “childhood”, “child\*”, “familia”, “family”, “práctica centrada en la familia” y “family-centred practice”. En esta búsqueda bibliográfica, se ha utilizado los operadores booleanos AND y OR para combinar los descriptores citados. Del mismo modo, para la selección de los artículos correspondientes, se ha establecido como límite aquellos con acceso al texto completo y desde la red de la Universidade da Coruña (UDC).

Además de las bases de datos citadas, se emplearon otros recursos como el catálogo de la Biblioteca de la UDC, Google Académico, páginas web y libros de referencia en la materia.

### 3.6.2. Elaboración de la documentación.

Una vez realizada la búsqueda bibliográfica y leída la documentación relevante, se procede a la elaboración del cuestionario de cambios y prioridades ocupacionales y de la entrevista semiestructurada. Ambos documentos han sido diseñados por la investigadora y las directoras del presente estudio.

### 3.6.3. Entrada al campo y recogida de datos.

El diseño cuantitativo, como se ha expuesto, se abre a la participación de asociaciones no lucrativas que pertenecen a FEDER, las cuales proporcionan servicios, ayuda y apoyo a los niños y niñas con enfermedades raras y a sus familias. Por ello, el primer paso para la entrada al campo ha sido la entrega de una carta de presentación a esta entidad nacional (*Apéndice II. Carta de presentación*) en donde se exponen, principalmente, los objetivos y la metodología del estudio.

A continuación, ha sido preciso elaborar un protocolo de propuestas de colaboración, para su valoración por parte de la comisión de investigación de FEDER (*Apéndice III. Protocolo de Valoración de Propuestas de*

*Colaboración*). Una vez aceptada la colaboración en el presente estudio (*Apéndice IV. Aceptación de la propuesta de colaboración*), se lleva a cabo la recogida de datos del diseño cuantitativo, mediante el envío del cuestionario online.

Por otra parte, la entrada al campo de la parte cualitativa se realiza a través de las porteras, es decir, las directoras del trabajo de investigación, las cuales tienen acceso a la población a estudio. Una vez establecido el contacto con estas familias y aceptada su participación al estudio, se da inicio a las entrevistas semiestructuradas.

#### 3.6.4. Análisis de datos y discusión.

Se procede al análisis de los datos recogidos, extracción de resultados y a la elaboración de la discusión del estudio de investigación, así como la propuesta de un programa piloto de intervención de Terapia Ocupacional con las familias de niños y niñas con enfermedades raras.

### 3.7. Técnicas de recogida de datos.

El proceso de recopilación de información por parte de los participantes se lleva a cabo utilizando dos técnicas de recogida de datos: cuestionario online y entrevista semiestructurada.

#### 3.7.1. Cuestionario online.

El “Cuestionario de cambios y prioridades ocupacionales” se ha realizado para obtener la información descriptiva, de tipo cuantitativo del presente estudio de investigación.

Debido a que no se encontró ningún cuestionario que evalúe los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con ER, se llevó a cabo una elaboración propia (*Apéndice V. Cuestionario de cambios y prioridades ocupacionales*). Para ello, la investigadora se ha basado en la Escala de Calidad de Vida Familiar (36) y en el Marco de Trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional (3ª ed.) de la Asociación Americana de Terapia Ocupacional (AOTA) (16).

El “Cuestionario de cambios y prioridades ocupacionales” consta de un total de 62 preguntas, 49 de respuestas cerradas, con un formato de respuesta predefinido; y 13 de respuesta corta. Además, estas preguntas se dividen en 10 apartados: datos generales, preguntas iniciales, tiempo dedicado a uno mismo, actividad laboral, cuidado del hogar, descanso y sueño, ocio y tiempo libre, participación social, participación familiar y preguntas finales. La realización del cuestionario tiene una duración de, aproximadamente, 20 minutos.

Por último, para facilitar el acceso a los participantes del estudio, se ha empleado los formularios de *Google Forms* para la aplicación del cuestionario y recolección de datos.

### 3.7.2. Entrevista semiestructurada.

Para la recogida de la información de la vertiente cualitativa, se ha elaborado una entrevista semiestructurada dirigida a los familiares de primer y segundo grado de niños y niñas con enfermedad rara (*Apéndice VI. Entrevista semiestructurada*).

Con esta herramienta de investigación, se busca profundizar en los cambios ocupacionales y en la dinámica familiar de la población a estudio. La elaboración de esta entrevista semiestructurada permite seguir un guion con unas preguntas preestablecidas, variando su orden y el modo de la formulación en función de cada participante (32).

La entrevista semiestructurada está conformada por un total de 11 preguntas, cuya duración es de, aproximadamente, 30 minutos. Además, se emplea un dispositivo de grabación de sonido en donde se guardan las entrevistas realizadas entre los familiares de los niños y niñas con enfermedades raras y la investigadora, para facilitar su posterior transcripción y análisis. Es importante resaltar que las entrevistas han sido grabadas con previo consentimiento, manteniendo en todo momento el anonimato de los informantes.

### **3.8. Variables de estudio.**

En relación al diseño cuantitativo del estudio, se establecen una serie de variables a investigar, tanto numéricas como categóricas. Las variables estudiadas están recogidas en el *Apéndice VII. Variables categóricas y numéricas del estudio.*

### **3.9. Análisis de los datos.**

#### **3.9.1. Análisis cuantitativo.**

El instrumento que se emplea para la recogida y análisis de los datos procedentes de los cuestionarios ha sido el programa IBM SPSS Statistics v 25.0.

Las variables numéricas se expresan como media (M) y desviación típica (SD), mientras que las variables categóricas se presentan con sus valores absolutos y en porcentajes.

Para garantizar la privacidad de las personas participantes en el cuestionario online, se empleó la letra inicial “F” correspondiente a la palabra familia, seguido de un número, que fue asignado por orden de participación (por ejemplo, F001).

#### **3.9.2. Análisis cualitativo.**

El análisis de los datos procedentes de las entrevistas consiste en el estudio de las conversaciones con los familiares de niños y niñas con enfermedades raras, valorando de forma individual todas las preguntas y respuestas de las mismas.

El primer paso para llevar a cabo este análisis ha sido la transcripción de las entrevistas realizadas. Posteriormente, una vez leídas y analizadas, se generó una codificación de los datos, con categorías significativas para el estudio, acompañadas de *verbatim*s y etiquetas.

Para proteger la identidad de los participantes del diseño cualitativo, cada usuario fue anonimizado mediante un código. Así, se identifica a cada

participante con la letra “U”, de usuario, seguido de un número, el cual se corresponde al orden en el que han sido entrevistados (por ejemplo, U001).

Por último, y para garantizar la calidad de la investigación cualitativa, es necesario cumplir con una serie de criterios de rigor: la adecuación teórico-epistemológica, la relevancia, la credibilidad y la transferibilidad (33,37).

La *adecuación teórico-epistemológica* debe tomarse en cuenta desde el inicio de la investigación cualitativa, ya que se debe garantizar la correcta coherencia entre la pregunta a estudio y la teoría existente (37). Por ello, para la realización del trabajo, se ha llevado a cabo una búsqueda de la literatura existente relacionada con el problema planteado. De esta forma, se presenta el estado actual del tema y se justifica su realización tras descubrir escasa evidencia científica actual de la intervención de Terapia Ocupacional con la familia de niños/as con enfermedades raras.

La *relevancia* permite evaluar el logro de los objetivos planteados en el trabajo de investigación y la obtención de resultados que contribuyan al mejor conocimiento de la pregunta a estudio (37). Por ello, los objetivos de este estudio de investigación se han cumplido, aportando resultados relevantes y nuevas líneas de desarrollo.

La *credibilidad* se relaciona con el término científico de validez interna, y hace referencia al valor de la verdad, es decir, el grado en el que los resultados se relacionan con el fenómeno observado (37). Este criterio de calidad se consigue a través de la transcripción de las entrevistas realizadas, recogiendo y analizando los datos de manera exhaustiva.

La *transferibilidad o aplicabilidad* equivale a la validez externa, es decir, poder generar los resultados de la investigación a otros contextos (37). Para ello, en el presente estudio se lleva a cabo una descripción detallada del proceso y de los propios participantes.

### **3.10. Aspectos ético-legales.**

Para la realización del trabajo se han cumplido con las consideraciones éticas y legales necesarias.

El presente estudio ha sido expuesto y aceptado por las entidades públicas de nivel nacional y autonómico que proporcionan servicios y apoyo a los/as niños/as con enfermedades raras y a sus familias; a través de una carta de presentación (*Apéndice II. Carta de Presentación*).

Todo el proceso de investigación ha respetado los principios éticos que regulan el ejercicio profesional que indica el Código Ético de Terapia Ocupacional elaborado por la AOTA (38).

Asimismo, se han cumplido los aspectos éticos recogidos en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM), en relación con la investigación con seres humanos (39). Se ha garantizado en todo momento la privacidad de las personas participantes, respetando la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal (40). Por ello, para cumplir con lo acordado y garantizar esta privacidad, se empleó una codificación para cada persona.

Por otro lado, se ha proporcionado a los participantes una Hoja de Información (*Apéndice VIII. Hoja de información al participante*), explicando de este modo el propósito del estudio y aquellos aspectos relacionados con la participación en el mismo. Una vez conocida dicha información, se les proporcionó un documento de consentimiento para que comunicasen formalmente su aceptación a la colaboración en el desarrollo del presente trabajo (*Apéndice IX. Consentimiento Informado para la participación en un estudio de investigación*).

Por último, indicar que la participación en el trabajo de investigación ha sido completamente voluntaria.

#### **4. Resultados.**

A continuación, se exponen los resultados de este estudio, tanto del diseño cuantitativo como cualitativo.

En relación al análisis cuantitativo, los resultados se presentan en función de las variables a estudio (*Apéndice VII. Variables categóricas y numéricas del estudio*). Por otro lado, para el análisis cualitativo, se ha llevado a cabo un estudio de los testimonios de las entrevistas realizadas. Los resultados de este diseño se exponen a través de diferentes categorías extraídas de estas conversaciones.

##### **4.1. Resultados cuantitativos.**

La muestra final del diseño cuantitativo está formada por un total de 9 participantes, de los cuales el 88,9% son mujeres y el 11,1% hombres.

La media de edad ha sido de 41,78 años, presentando una desviación típica (SD) de 3,456, con un mínimo de 38 años y un máximo de 47. Todos los participantes en el cuestionario online mantienen una relación familiar de primer grado con los niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara. En cuanto a la Comunidad Autónoma de procedencia, el 44,4% de la muestra total pertenece a Cataluña y el 11,1% a Galicia, Andalucía, Madrid, Valencia y Murcia, respectivamente.

La media de número de hijos de la unidad familiar es de 1,44. Asimismo, el 88,9% de los participantes están casados, mientras que el 11,1% restante está divorciado. El nivel económico de todos los familiares que han colaborado en el cuestionario es medio. Por otro lado, en relación al nivel educativo de los participantes, se destaca que el 77,8% tienen estudios superiores y el 22,2% estudios secundarios.

El 25% de los participantes forma parte de la organización asociativa "Miradas que hablan", seguido de "Aesha", con el mismo porcentaje (*Gráfico I*).

**Gráfico I. Organización Asociativa**



En cuanto a los datos sociodemográficos de los menores con un diagnóstico de ER, el 77,8% son niñas y el 22,2% niños. Las edades oscilan entre 3 y 10 años, con una media de 6,89 años (SD = 3,10) (Tabla IV).

**Tabla IV.** Datos sociodemográficos de los niños y niñas con un diagnóstico de ER.

Código	Diagnóstico del niño/a
F001	Duplicación mecp2
F002	Aicardi-goutiere
F003	Síndrome de Rubistein-Taybi
F004	Síndrome de Rubistein-Taybi
F005	Hemiplejia Alternante Infantil
F006	Hemiplejia Alternante Infantil
F007	Duplicación mecp2
F008	Fiebre Mediterránea Familiar
F009	Epispadias

En el 100% de los casos, el cuidador principal es la madre del niño/a con ER. Además, los participantes del estudio destinan una media de 15,44 horas al cuidado diario del infante (SD = 8,502).

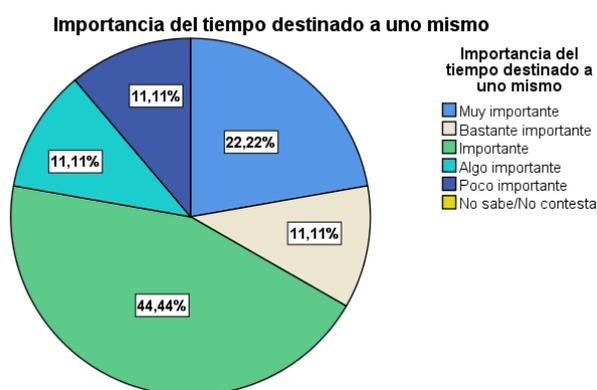
El 77,8% de la muestra total recibe algún tipo de ayuda para ello. De estos, el 71,4% perciben ayuda económica por hijo a cargo y el 28,6% alguna ayuda de la Ley de Dependencia.

Por otro lado, los participantes del estudio dedican una media de 0,44 horas (SD = 0,527) al día a realizar cosas que le interesen o dedicarse tiempo a

sí mismos, con un máximo de 1 hora y un mínimo de 0. El 33,3% afirma estar satisfecho con el tiempo destinado a estas actividades, frente al mismo porcentaje que indica estar muy insatisfecho. El 22,2% y 11,1% restante indica estar muy satisfecho e insatisfecho, respectivamente.

Asimismo, para el 66,6% de los participantes dedicar tiempo a sí mismos es importante o muy importantes. (*Gráfico II*).

**Gráfico II.** Importancia del tiempo destinado a uno mismo



En cuanto a la actividad laboral, 5 personas (55,6%) han señalado que no son la principal fuente de ingresos en el hogar. De ellas, el 40% ha solicitado una excedencia completa por cuidado de un hijo o familiar, el 40% han abandonado por completo el trabajo y el 20% compagina el cuidado del niño/a con el trabajo.

Además, el 33,3% de los participantes considera bastante importante el trabajo, seguido de muy importante, importante y algo importante, con un 22,2 %, respectivamente.

Por otro lado, los participantes destinan una media de 2,44 horas a realizar las actividades del hogar (SD = 0,527). Asimismo, el 88,9% compagina el cuidado del niño/a con el cuidado del hogar. Sólo el 22,2% tiene ayuda de otra persona para realizar las tareas del hogar. El 44,4% reciben esta ayuda a veces, el 11,1% casi nunca y el 22,2% nunca.

Asimismo, el 55,6% señalan sentirse satisfechos con el tiempo destinado al cuidado del hogar, y el 22,2% señala estar insatisfechos y muy insatisfecho con estas actividades, respectivamente.

En cuanto a la importancia de las actividades del hogar, el 44,4% indican que éstas son importantes, seguido de algo importantes con un 33,3%. El 11,1% refieren que estas actividades son bastante importantes y poco importante.

Por otra parte, las personas que han participado en el cuestionario online dedican una media de 6,78 horas al descanso y sueño, con un máximo de 8 horas y un mínimo de 5 (SD= 1,093). El 33,3% de los participantes indican estar satisfechos con el tiempo destinado al descanso y sueño, y el 22,2% señalan estar bastante satisfechos, insatisfechos y muy insatisfechos, respectivamente.

Asimismo, el 77,8% considera muy importante esta ocupación (*Gráfico III*).

**Gráfico III.** Importancia del descanso y sueño



Por otro lado, el 77,8% de los participantes afirman no tener tiempo libre en su día a día para llevar a cabo actividades lúdicas o de ocio de su interés. A la semana, aproximadamente, dedican una media de 2,44 horas a realizar estas actividades, con un máximo de 8 horas y un mínimo de 0 (SD=3,005). El 55,6% afirma estar insatisfechos con el tiempo destinado al ocio y tiempo libre (*Gráfico IV*).

**Gráfico IV.** Satisfacción con el tiempo destinado al ocio y tiempo libre



Asimismo, el 44,4% de los participantes manifiestan que estas actividades son bastante importantes, el 33,3% muy importante, y el 11,1% importante y algo importante, respectivamente.

En relación a la mejoría del tiempo destinado a las actividades de ocio y tiempo libre, el 44,4% de los participantes indican que permanecen igual, el 33,3% que han empeorado y tan sólo el 22,2% han mejorado.

Por otro lado, el 55,6% de los participantes han visto reducidas sus relaciones sociales con amigos/as en el último año. De ellas, 4 personas han indicado cuál consideran que es el motivo (*Tabla V*).

**Tabla V.** Motivo de la reducción de las relaciones sociales.

Código	Motivo de la reducción de las relaciones sociales
F001	“Poco tiempo y ganas”
F003	“Dedicación familiar”
F004	“Necesitamos horarios rígidos para que todo funcione”
F006	“A lo malo no se acostumbre nadie”

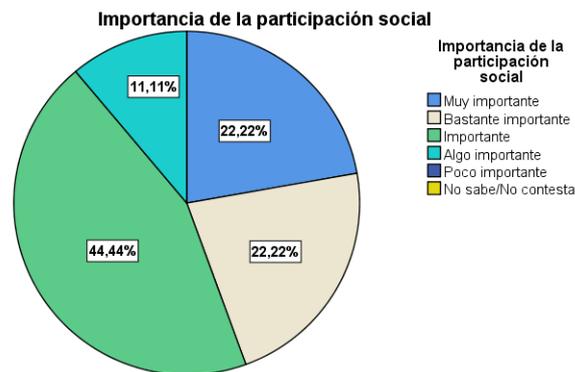
A pesar de esto, el 44,4% de la muestra final indica estar bastante satisfecho con el apoyo que obtiene de sus amigos/as, seguido de muy satisfechos, con un 33,3%. Asimismo, el 88,9% señala recibir un gran apoyo por parte de los miembros de su familia para el cuidado del niño/a.

En relación a la satisfacción de los participantes con el tiempo dedicado a la participación social, el 44,4% afirma sentirse satisfecho, frente al mismo

porcentaje que señala insatisfacción. El 11,1% señalan estar bastante satisfechos y muy insatisfechos, respectivamente.

Asimismo, el 44,4% de los familiares consideran importante la participación social (*Gráfico V*).

**Gráfico V.** Importancia de la participación social



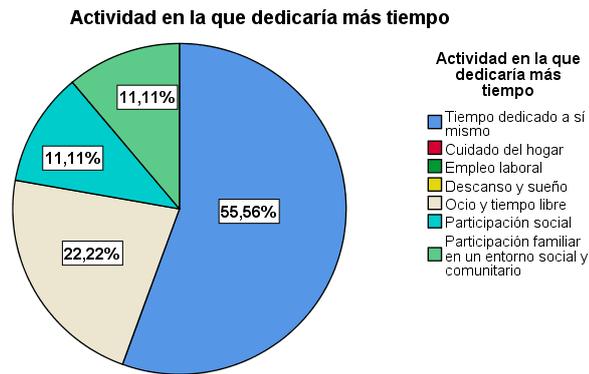
En cuanto a la participación familiar, el 88,9% de los participantes afirman dedicar tiempo a disfrutar en familia, pero el 77,8% no destinan todo el que les gustaría a realizar actividades de ocio juntos. De la muestra total, el 55,6% consideran que el diagnóstico de enfermedad rara no dificulta el hecho de realizar actividades en familia en un ámbito social y comunitario.

Además, el 100% indican que la participación familiar es muy importante o importante.

En relación a la satisfacción con el tiempo destinado a la participación familiar, el 33,3% afirma estar satisfecho, frente a un mismo porcentaje que indica no estarlo. Asimismo, el 22,2% y el 11,1% señalan estar bastante satisfechos y muy satisfechos, respectivamente.

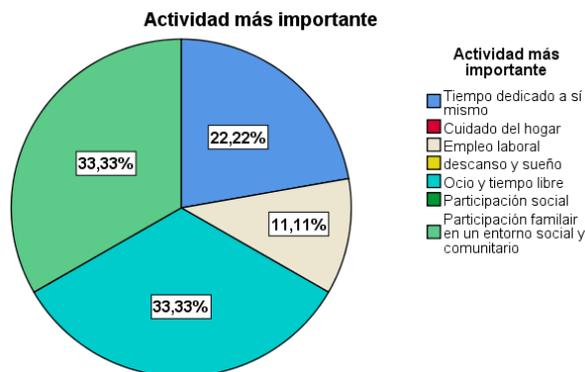
De los familiares participantes, el 55,6% han señalado que si tuvieran más tiempo lo emplearía en dedicarse tiempo a sí mismos, seguido de las actividades de ocio y tiempo libre, con un 22,2% (*Gráfico VI*).

**Gráfico VI.** Actividad en la que dedicarían más tiempo



Por último, la actividad que los participantes consideran más importante es, con un 33,3%, es el ocio y tiempo libre, así como la participación familiar, con el mismo porcentaje (*Gráfico VII*).

**Gráfico VII.** Actividad más importante.



#### 4.2. Resultados cualitativos.

Una vez realizado el análisis de los datos obtenidos tras la transcripción de las entrevistas, han emergido las siguientes categorías temáticas que favorecen el entendimiento del fenómeno a estudio:

- Cambios en las ocupaciones.
- Abandono de la actividad laboral.
- Los apoyos fundamentales del entorno social.
- El ocio como ocupación significativa y necesaria.
- La participación familiar como base para el afrontamiento.

A continuación, se define y se explica cada una de las categorías, apoyadas por diferentes *verbatim* extraídos de las conversaciones con los participantes.

### **Cambios en las ocupaciones**

Esta categoría hace referencia a los cambios producidos en las ocupaciones que realizan a diario los familiares de niños y niñas con enfermedades raras.

Uno de los primeros aspectos abordados es cómo es su día a día. En las respuestas obtenidas, se identifica que las actividades y ocupaciones que realizan los informantes en un día normal de semana están condicionadas y muy vinculadas a las terapias de los niños y niñas.

*“Va a depender un poco de las terapias de la niña [...] Los lunes vamos a fisioterapia a Coruña [...] Los martes y los viernes son los únicos días que tenemos libre, entonces ya llevo a la guardería de diez a una” (U001)*

*“Pues... Supongo que, como todas las familias, con unas rutinas. Lo que pasa es que nuestras rutinas son muy diferentes, en vez de... yo siempre digo, en vez de llevar al niño a actividades y tal, nosotros lo llevamos a terapias” (U004)*

*“Un día habitual es con terapias por la mañana, porque por semana el único día que no tenemos que ir a ninguna terapia es hoy” (U005)*

Las continuas visitas a hospitales reducen el tiempo de disfrute de las familias con los menores, sobre todo cuando no pueden participar en las mismas.

*“Yo ahora trabajo a media jornada y se supone que tengo tiempo para estar con él, pero el tiempo que tengo lo tengo que invertir en no estar con él, porque lo llevo a las terapias y que él avance de alguna manera, ¿sabes?” (U004)*

Sin embargo, las familias identifican como muy importante y necesario participar activamente en estas terapias.

*“En las terapias me es muy importante observarlo, ver qué intereses tiene en ese momento para llegar a casa y seguir fomentando eso... Y para mí es lo más importante” (U005)*

Por otro lado, se ha observado que las actividades desarrolladas por las familias en un día normal de semana están dirigidas a las necesidades y actividades de los niños/as.

*“A la tarde a ella le encanta ir al parque. Le gusta muchísimo ir en su silla ortopédica, como le decimos nosotros. Lo que pasa es que al parque que vamos normalmente no lo hay, pero la colocamos en uno en el que está sentadita y le ponemos unos cojines y se lo acolchamos” (U001)*

*“Sobre las cuatro y media voy a ver a mi hija, ya que ella vive con su madre. Suelo ir todas las tardes para verla y pasar tiempo juntos [...] Los días están enfocados a las necesidades y actividades de mi hija, ya que tiene un grado de dependencia máximo” (U003)*

*“Mi tiempo libre lo uso en las necesidades del niño” (U004)*

En relación a la satisfacción con las actividades desarrolladas a diario, se observa una ambigüedad en las conversaciones. Se ha identificado que, por lo general, los familiares están satisfechos con las actividades realizadas.

*“Sí, bueno... Yo creo que, a ver, tenemos que ir probando poco a poco. Sí, yo estoy satisfecha, y ella yo creo que también” (U001)*

*“Sí, estoy satisfechas con ellas” (U002)*

En cambio, también se percibe que los familiares no son capaces de indicar la satisfacción con su día a día, ya que no tienen tiempo para pensar en su satisfacción personal, o bien indican estar insatisfechos.

*“Bueno... no sabría decirte si estoy o no satisfecho con mi día a día. En realidad, no tengo tiempo para pensar en mi satisfacción personal diaria, ya que todo lo que hago está pensado para aprovechar el día al máximo y estar con mi hija” (U003)*

*“No... Nos gustaría tener más tiempo para estar con él” (U004)*

Para que esta satisfacción sea mayor, los participantes del estudio reducirían las horas dedicadas al cuidado del hogar, ya que les permitiría tener más tiempo para desarrollar otras actividades.

*“Hombre... cambiaría lo de limpiar. Mira, no tener que limpiar sería maravilloso. Pero bueno, en general estoy satisfecha, aunque me daría más tiempo” (U002)*

De esta forma, las actividades que llevarían a cabo si tuvieran más tiempo serían, principalmente, actividades dirigidas a las necesidades ocupacionales del niño/a, ya que consideran que es lo más importante.

*“Sí, sí que cambiaría algunas... Pues, por ejemplo, si el spa me quedara más cerca iría más veces al spa, porque yo sé que a ella le gusta mucho [...] En verano vamos a veces a la playa, y a ella le encanta [...] Si pudiera iría más veces allí, porque ella disfruta mucho” (U001)*

*“Pues sí, me gustaría tener más tiempo para poder pasar con el niño. Llevarlo a piscina... Si tuviera más tiempo lo llevaríamos a lo que él pudiera hacer” (U004)*

Por otro lado, los días de fin de semana suelen estar enfocados a desarrollar actividades en familia, ya sea en un entorno social y comunitario o en el propio hogar familiar. Además, señalan que el tipo de actividad realizada se encuentra condicionada al tiempo meteorológico, ya que cuando éste es desfavorable no se pueden desarrollar todas las actividades deseadas.

*“Vamos a tomar algo a la tarde, sobre las 8 o así a un bar cerca de casa. Y ella ahí está encantada, sentada con nosotros [...] Nosotros salimos mucho, no somos muy caseros. Únicamente eso, si llueve, que no hay muchos sitios donde ir” (U001)*

*“Solemos desayunar los cuatro juntos. Si tenemos que hacer alguna compra, vamos también los cuatro a comprar, o vamos a un centro comercial, o al cine... [...] Un fin de semana yo creo que como todo el mundo. Intentamos hacer lo mismo que si no estuviese enfermo. Intentamos no variarlo” (U002)*

*“Si hace mal tiempo estamos en casa, entonces vemos la televisión, ponemos alguna película que nos guste... Si hace buen tiempo solemos ir a dar un paseo a la tarde” (U003)*

En relación a las ocupaciones diarias, los participantes del estudio compaginan el cuidado del niño/a con otras actividades, principalmente, con las tareas del hogar. Pese a esto, el tiempo destinado al cuidado de los menores es mayor, siendo la principal prioridad de estas familias.

*“Yo me dedico a ella. Bueno, a ver, las cosas de casa las hago yo, porque soy la que está ahí, porque tengo un permiso en el trabajo para cuidarla. Pero yo me dedico a ella, principalmente” (U001)*

*“Lo compagino (el cuidado del niño) principalmente con las actividades de la casa. No cuido a nadie más, solo a él, y a mi misma, claro, porque ya tengo bastante... En general, nos cuidamos los cuatro entre nosotros” (U002)*

*“Cuando salgo (del trabajo) aún me tengo que preparar la comida. Entonces después de comer recojo todo y sobre las cuatro y media voy a ver a mi hija, ya que ella vive con su madre [...] Las actividades domésticas las llevo yo a cabo, ya que vivo solo” (U003)*

### **Abandono de la actividad laboral**

Los participantes han manifestado en sus discursos cambios en el trabajo, entendido como aquella actividad de carácter remunerado que se ejerce durante un tiempo (16).

Se observa que este abandono del trabajo lo llevan a cabo principalmente las madres de los niños y niñas con ER, siendo éstas las que se encargan, en la mayoría de los casos, del cuidado principal de los menores.

*“Yo me dedico a ella [...] porque tengo un permiso en el trabajo para cuidarla. Yo me dedico a ella, principalmente, y mi marido trabaja toda la mañana” (U001)*

En ocasiones, no se produce un abandono de la actividad laboral por parte de las madres, debido a que con anterioridad no se encontraban

trabajando. Por ello, han tomado la decisión de dedicarse por completo al cuidado del menor.

*“En principio no porque en ese momento no estaba trabajando [...] pues me quedaba yo con él” (U002)*

*“Es que realmente, ante de tenerlo, cuando me quedé embarazada [...] ya no me renovaron. Entonces la idea era, sin saber que el niño venía así, sería incorporarme al trabajo... bueno, buscarme otro trabajo. Pero, a día de hoy...” (U005)*

Asimismo, se observa que aquellas familias que no reciben ningún tipo de ayuda, principalmente económica, tienen la necesidad de continuar con la actividad laboral, lo que condiciona y reduce el tiempo empleado al cuidado del niño/a.

*“Yo tuve que dejar de trabajar, era autónoma y entonces tuve que dejarlo. Y a parte nos quedamos sin un duro, porque no tuve ninguna ayuda para dejar de trabajar. Si eres madre y autónoma no puedes tener un hijo enfermo. Porque yo conozco a madres que dejaron de trabajar y tiene un sueldo igual [...] Yo si tuviera esa opción, vamos... Mi hijo estaría... Pero bueno, es lo que hay, yo ahora trabajo a media jornada... Por lo menos nos buscamos la vida” (U004)*

En cambio, se percibe que aquellos familiares que no se encargan del cuidado principal de estos niños no han precisado dejarlo.

*“No, no tuve esa necesidad (abandonar el trabajo), por suerte sigo trabajando [...] Mi hija vive con su madre [...] y se dedica principalmente a su cuidado” (U003)*

En relación al motivo del abandono del trabajo, resalta la incompatibilidad de horarios entre la actividad laboral desempeñada y el cuidado del infante. Las horas destinadas al cuidado y manejo del menor, y las visitas a hospitales y a centros de rehabilitación impiden el acceso y mantenimiento de un empleo.

*“Sí, a ver, tienes que dejar de trabajar porque claro, ella [...] está en la guardería [...] No es sólo dejarla en la guardería de diez a una y poder*

*trabajar a esas horas. Lo que pasa es que hay días que... por ejemplo, los lunes ya no va, los miércoles hay que ir a buscarla antes... Y claro, nosotros vivimos en Narón y vamos a Coruña dos veces por semana, y yo tengo que tener esos días ya libres para poder llevarla” (U001)*

*“Pero es que realmente entre terapias y citas médicas... Y encima claro, cuando tengo citas médicas tengo que cambiar las terapias y encajarlas para que me entre en otro lado, y claro... Y no puedo, no puedo” (U005)*

A su vez, en cuanto a la satisfacción con esta elección, las mujeres participantes de este estudio afirman estar satisfechas, y no arrepentirse de su decisión para dedicarse al cuidado principal del niño/a.

*“Sí, estoy satisfecha. Y yo soy de las que piensa que ojalá no tuviera que tomar esa decisión... y ojalá tuviera que estar trabajando, pero bueno, me tocó” (U001)*

*“Sí, lo estoy” (U002)*

*“A ver, es que mi prioridad es él” (U005)*

Además, se observa que ésta fue tomada porque no han tenido otra opción, o porque consideran que es la mejor decisión, ya que quieren dedicarse al cuidado completo de estos niños y niñas.

*“Estoy contenta con la elección y bueno... a ver, a mí me gusta ir con ella a los sitios, y tampoco tengo a nadie que pudiera ir con ella. Mi marido trabaja y mi madre no tiene carné, no podría llevarla. Ella me puede ayudar para ir conmigo y acompañarme, pero no ir sola con la niña” (U001)*

*“Salir para ganar dinero y pagarle a una persona para que se encargue de él... No me tiene sentido. Porque no lo va a hacer como yo” (U005)*

Por otro lado, se percibe que esta toma de decisión es consensuada entre ambos progenitores.

*“No estaba trabajando, entonces ya decidimos que como yo no estaba trabajando, pues me quedaba yo con él. Y como su padre tiene el nivel de ingresos mucho mayor, pues lo decidimos entre los dos, que yo me quedaba en casa y él seguía trabajando” (U002)*

### Los apoyos fundamentales del entorno social

Esta categoría hace referencia a la necesidad e importancia del apoyo recibido por las familias de ambos progenitores.

En múltiples fragmentos se observa que los participantes identifican como esencial la ayuda obtenida por su familia.

*“Muy importante. Yo tengo una familia... Bueno, tanto yo como mi marido, estamos muy apoyados [...] No nos sentimos solos, para nada [...] Ella es la chichiña de la familia, todo el mundo la quiere... y eso es fundamental [...] Sentirte apoyada por tu gente y por tu familia es muy muy importante”*  
**(U001)**

*“Es que lo de la familia es muy importante para mí”* **(U002)**

*“Yo lo considero muy importante... Sí, muy importante. Es básica para mi vida. No sé... sentir que tu familia está cerca para apoyarte y ayudarte es la mejor sensación posible, sobre todo en los malos momentos”* **(U003)**

De esta forma, la familia proporciona una ayuda fundamental para el cuidado del niño/a con enfermedad rara. Los participantes del estudio pueden desenvolver actividades de ocio y tiempo libre, tanto en pareja como con amigos, gracias a este apoyo recibido.

*“Nosotros tenemos mucha ayuda y apoyo por parte de mi madre, y mi madre nos ayuda un montón. Si queremos que ir los miércoles al cine, queda mi madre con ella. O, por ejemplo, si queremos ir a algún concierto, tomar algo los sábados, podemos ir que ella la cuida”* **(U001)**

*“Si, por ejemplo, algún fin de semana tenemos alguna cena, yo tengo a mi cuñado que vive cerca, y muchas veces dejamos al niño con ellos porque entre los dos si pueden con el niño. Es un piso y entonces es más fácil. Intentamos hacer una vida normal”* **(U002)**

*“Su abuela, mi madre, ella es un gran apoyo para mí, y me ayuda mucho en el cuidado de la niña”* **(U003)**

*“Nos podemos compaginar porque están las abuelas en cualquier momento”* **(U004)**

Este apoyo es tan necesario e importante que no imaginan una vida sin dicha ayuda, indicando que su día a día sería más complicado, teniendo la sensación de aislamiento social.

*“Muchas veces, yo me imagino la vida sin el apoyo de la gente que tengo alrededor y yo creo que sería complicadísimo. Me sentiría solísima, pero no, nunca nos sentimos solos” (U001)*

*“El día que no estén, a ver cómo hacemos” (U004)*

También se identifica que el apoyo recibido por parte de otras familias con niños/as con enfermedades raras es importante, ya que en este entorno social se encuentran comprendidos.

*“Nos sentimos más comprendidos por el resto de las familias con Phelan, en esas reuniones que sí nos sentimos en familia... Que no tienes que preocuparte por que piensen mal si el niño tiene un comportamiento raro, que no tiene que dar explicaciones” (U005)*

Por otro lado, las relaciones sociales constituyen un aspecto significativo para estas familias, así como el apoyo recibido por amigos y personas de confianza.

*“Nosotros en ese sentido estamos muy apoyados. Eso no tiene precio, eso es fundamental. Y con mis amigos igual [...] A la hora de salir con nuestros amigos intentas normalizar la situación. Hay cosas que ella no puede hacer, claramente, pero pretendemos hacer que, es decir, a donde van ellos, ir nosotros” (U001)*

*“Yo creo que es muy importante [...] A ver... que no te quedes nunca en casa. Que intentes hacer una vida lo más normal posible, que sigas manteniendo las relaciones sociales” (U004)*

Pese a esto, se observa que estas relaciones se ven comprometidas, y que los vínculos sociales se rompen debido, en cierto modo, a la falta de tiempo para la participación social.

*“Porque ya no es una cuestión de que no puedas hacer cosas con el niño, es que hay mucha que no... esto te cambia mucho... el tener un hijo así y*

*la gente que tenías ahí, mucha gente desaparece de tu lado también eh...  
Y bueno, dentro de que tú también no puedes hacer la vida de antes... ahí  
te quedas un poco con las cuatro patas que tenías de siempre y poco más”*  
**(U004)**

Además, los participantes del estudio afirman que la situación de salud del niño/a dificulta establecer una relación social en un ámbito comunitario.

*“Por ejemplo, en el parque, los padres están todos hablando y yo tengo que  
estar con mi niño, porque no lo puedo dejar solo. Eso ya te separa”* **(U004)**

### **El ocio y tiempo libre como ocupación significativa y necesaria**

Esta categoría recoge la importancia de las actividades de ocio y tiempo libre para los familiares de niños y niñas con enfermedades raras. Se observa que el tiempo destinado a las actividades de ocio y tiempo libre es escaso.

*“Poco... muy, muy poco. En tres años nos hemos cogido dos días, él y yo  
solos. No tienes... imposible. Y menos trabajando, claro”* **(U004)**

Pese a esto, estos familiares intentan destinar, siempre que tienen oportunidad, tiempo a estas actividades. Por ello, las principales actividades lúdicas o de ocio que llevan a cabo son ir de cena, ir de compras e ir al cine, entre otras.

*“Los miércoles solemos ir siempre al cine, mi marido y yo [...] Cada dos o  
tres meses o así, siempre vamos de cena las amigas”* **(U001)**

*“Siempre que puedo, pues si, intento. Si tengo que ir a la peluquería voy, o  
una limpieza de cutis, o tengo que ir de compras... [...] Vamos a algún  
centro comercial o al cine”* **(U002)**

*“Las actividades que suelo hacer son leer, ver alguna película en casa...”*  
**(U003)**

*“Me gusta leer [...] también me gusta ir en bici, hacer alguna ruta con  
amigos”* **(U005)**

Asimismo, se decide participar en estas actividades para poder tener un momento de relajación, lo que les ayuda a afrontar el día con más energía. Además, indican que estas actividades les permiten dedicarse tiempo a sí mismos.

*“Sí, yo tengo momentos en los que puedo hacer cosas sola, yo me siento una privilegiada” (U001)*

*“Intento buscar algún momento para relajarme [...] Si pudiera tener más tiempo libre, pues... creo que lo dedicaría sobre todo para relajarme un poco más y poder afrontar el resto del día con más energía” (U003)*

*“Sí, una tarde a la semana me la dedico [...] Me parece importante despejarme un poco la mente” (U005)*

Una actividad de ocio y tiempo libre destacable que los participantes realizan para desconectar y relajarse es el deporte, principalmente el running, pilates o yoga. Estas actividades permiten afrontar la rutina familiar, además de promover el bienestar y la calidad de vida. Suelen ser desarrolladas, aproximadamente, dos veces a la semana.

*“Dos días a la semana intento ir a hacer pilates para mantener la espalda en condiciones” (U002)*

*“A veces también hago algo de ejercicio. Intento hacer dos veces a la semana yoga y running... suelen ser estas las actividades que hago para relajarme y desconectar de la rutina” (U003)*

*“Me tomo una tarde para mí, que voy a clases de yoga y... y luego quiero empezar con meditación, porque me hace falta, porque tengo que estar las veinticuatro horas con él y al final agota” (U005)*

Asimismo, para poder dedicar tiempo a hacer cosas que les interese o dedicarse tiempo a sí mismo, precisan compaginar horarios, principalmente, con su cónyuge.

*“Mi marido solo trabaja a las mañanas, y hay tardes que puedo hacer cosas yo sola. Quiero ir a hacer la compra y puedo ir yo sola” (U001)*

*“Intentamos compaginar para poder... si se queda uno en casa el otro puede salir, intentamos compaginarnos bien, sí” (U002)*

*“Depende de que el padre pueda quedarse con el niño, hay que compaginarse” (U005)*

A su vez, los participantes comparten sus actividades de ocio y tiempo libre con su pareja y amigos, en las que suelen participar también los/as niños/as.

*“Sí, con mi marido o con amigos [...] Y a veces algún fin de semana cuando salimos a tomar algo normalmente vamos mi marido y yo con otras parejas, con otros amigos [...] Sí, sí, suele venir ella también” (U001)*

*“Pues normalmente nos interesan cosas muy parecidas, entonces los cuatro... o yo y mi marido, o yo y los niños... o con alguna amiga también” (U002)*

*“Si libramos los dos, intentamos estar fuera de casa, con el niño siempre, por supuesto” (U004)*

Los participantes están satisfechos con el tiempo empleado en las actividades lúdicas, pero les gustaría emplear un mayor período temporal en ellas.

*“Sí, a ver... a lo mejor podría emplear más tiempo, supongo” (U001)*

*“Sí... se podría decir que sí. Me gustará tener más tiempo, pues sí. Pero tampoco tengo esa opción” (U003)*

Por ello, el poco tiempo destinado a estas actividades de ocio y tiempo libre condiciona esta satisfacción.

*“No, nos gustaría tener más tiempo, claro” (U004)*

### **La participación familiar como base para el afrontamiento**

Esta categoría pone de manifiesto una de las ocupaciones más importantes para las familias de niños con enfermedades raras, es decir, la participación familiar en un ámbito social y comunitario.

Cuando se les pregunta sobre la ocupación que consideran más importante, los participantes identifican principalmente las actividades en familia. Asimismo, para que esta participación familiar sea lo más satisfactoria posible, se debe desarrollar en actividades de ocio y tiempo libre.

*“Lo más importante... a ver, para mí el ocio y tiempo libre incluye participación social y familiar, entonces... diría eso. Para mí lo más importante es eso” (U001)*

*“Participación familiar, sin duda. Porque para mí es muy importante que en el entorno en el que nosotros vivimos con una persona con una enfermedad neuromuscular, que toda la familia se implique para hacer cosas” (U002)*

*“Participación familiar. Bueno... si es con el niño, ocio y tiempo libre. Es estar tiempo libre los dos con él. Porque nosotros nuestro tiempo libre que disfrutamos es el que podemos estar los tres juntos” (U004)*

Por otro lado, y en relación con la actividad más importante, también se ha observado que el descanso y sueño cumple una función destacable para los participantes, ya que les permite disfrutar más del resto de actividades.

*“Si tuviera que elegir... en mi caso elegiría un buen descanso y un sueño reparador. Para mi es fundamental para poder seguir en las mejores condiciones. Creo que esto me permitiría disfrutar más del día y me ayudaría en el resto de las actividades” (U003)*

*“A ver... descansar es muy importante. Nosotros tenemos suerte que él duerme bien, pero eso es vital, porque sería una tortura...” (U005)*

Continuando con la participación familiar, se identifica que los participantes procuran disfrutar de tiempo juntos siempre que tiene oportunidad. Las principales actividades que llevan a cabo son pasear, ir al cine, ir al parque o ver películas, entre otras.

*“Sí, sí, por supuesto que disfrutamos de tiempo juntos. Y a parte eso, que yo por ejemplo me doy cuenta de que, lo que tiene ya sabemos lo que tiene. Pero bueno, es una niña con la que puedes ir a todos los sitios [...] Ella con*

*total de que la tengas en el colo, o en la silla caminando... ¡está encantada!”*

**(U001)**

*“Sí, sí. Intento hacer cosas siempre que puedo con mi hija. Solemos pasear juntos, ver películas [...] visitamos a otros familiares”* **(U003)**

*“Vamos al parque, y ahora que viene el buen tiempo iremos a la playa”*

**(U004)**

*“Paseamos mucho, vamos los fines de semana a la aldea...”* **(U005)**

Por otro lado, es importante resaltar que los participantes del estudio consideran que la situación de salud de su hijo/a dificulta el hecho de realizar actividades en familia en un ámbito social y comunitario.

*“Sí, claro. Tú no puedes ir con él a darte un paseo por ahí. Claro, no puedes hacerlo que te de la gana [...] Ni ir a un cumpleaños de un amigo, por ejemplo. Con los ruidos le da un ataque de pánico”* **(U004)**

*“Hombre sí, porque, aunque no tenga rasgos físicos que digas... entonces hay momentos en el que él tiene un comportamiento de un bebé y no de un niño de tres años. Y claro... la gente lo ve como que les choca un poco... Aunque ahora lo llevamos mucho mejor, al principio sufríamos más”* **(U005)**

En otros casos, se observa que, aunque afirmen que esta situación limita la realización de ciertas actividades, consideran que se pueden desarrollar otras muchas, por lo que la participación familiar no se encuentra restringida.

*“Bueno... su situación actual sí que limita en parte la realización de actividades... Pero considero que se pueden hacer muchas otras cosas”*

**(U003)**

Asimismo, refieren que, aunque no las dificulte, las actividades desarrolladas son diferentes a las desarrolladas por otras familias, ya que se requiere una planificación previa de las mismas.

*“A ver, no las dificulta, pero son diferentes. Quiero decir, a ver... tú por ejemplo vas con ella un fin de semana y ya tienes que llevar la comida*

*preparada, porque no puedes decidir comer algo por ahí, porque yo le tengo que llevar la comida. Es diferente [...] Te adaptas.” (U001)*

#### **4.3. Propuesta de programa de intervención de TO.**

Como parte de los resultados de este trabajo, se plantea una propuesta de un programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a las familias de niños y niñas con ER, basada en las necesidades y prioridades que se han identificado tras la realización de este estudio de investigación (*Anexo X. Propuesta de programa de intervención de TO*).

## 5. Discusión.

El presente estudio de investigación ha tenido como objetivos principales explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años, y elaborar una propuesta de intervención desde Terapia Ocupacional. El análisis de los resultados obtenidos ofrece diferentes aspectos y cuestiones a tener en cuenta en esta discusión, consiguiendo alcanzar los objetivos propuestos.

Uno de los aspectos más destacables en el desarrollo de este trabajo es el reducido número de participantes. Se ha podido identificar en otros estudios que esta escasa muestra es una de las principales limitaciones de este tipo de población (14,41). Aunque la investigación es un elemento importante y esencial para cubrir las necesidades de los/as niños/as con ER y sus familias, ésta presenta ciertas dificultades metodológicas, entre las que destaca el bajo número de casos y la gran heterogeneidad de estas enfermedades (42). Asimismo, las familias afrontan una carga psicosocial que se agrava por la falta de recursos terapéuticos, la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria y la escasa ayuda sociosanitaria, lo que ayuda a explicar esta baja participación (4).

Pese a la reducida muestra, se puede identificar que las familias de niños y niñas con ER presentan ciertos cambios en las ocupaciones que realizan en su día a día. Éstos surgen, principalmente, porque la rutina familiar está condicionada y muy vinculada a las terapias y a las citas médicas de los menores. Este aspecto coincide con el estudio realizado por Anderson, Elliott y Zurynski en el que se determina que las familias llegan a acudir a los hospitales más de cincuenta veces en menos de un año (43). Como se ha podido observar tras la realización del presente estudio, las familias participantes acuden a hospitales y a centros de rehabilitación a diario, lo que reduce el tiempo de disfrute familiar y la realización de otras actividades. En el informe de FEDER sobre la *Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras* (44), se identifica que los niños y niñas con

enfermedades poco frecuentes presentan dificultades en el desarrollo de la vida familiar, debido a las características de las condiciones clínicas, entre los que destacan los largos períodos de hospitalización y visitas médicas a las que asisten estos niños y niñas (45).

Aunque se ha identificado que las terapias están relacionadas directamente con los cambios ocupacionales, las familias señalan como importante y necesario que los/as niños/as vayan a las mismas y, sobre todo, poder participar activamente en ellas. Por ello, se deben proponer alternativas para poder reducir estas continuas visitas a centros hospitalarios y que la rutina familiar no se vea comprometida, como pueden ser las visitas de intervención domiciliaria. Un estudio realizado por Somanadhan y Larkin en Irlanda, ha identificado que los padres y madres de niños/as con ER que reciben las terapias en el hogar familiar se muestran más satisfechos que cuando se llevan a cabo en el hospital. Asimismo, el hecho de realizarlas en casa les permite tener más tiempo para desarrollar otras actividades como, por ejemplo, las tareas del hogar, entre otras (46).

Además, las familias identifican como necesaria su participación activa durante las sesiones terapéuticas de los/as niños y niñas con ER. En diferentes estudios, se ha podido observar que estas familias se enfrentan a una falta de información por parte de los profesionales sanitarios sobre la enfermedad, el cuidado y el manejo del menor (8,12). Por ello, las familias afirman que una de sus mayores necesidades es la existencia de una atención integral que les proporcione ayuda y estrategias para evaluar las necesidades de los menores (8,47). Aunque, a día de hoy, no se contempla la importancia de la participación de los familiares en los servicios sociosanitarios, se ha demostrado que, para proporcionar una intervención temprana de calidad, se debe establecer una práctica centrada en la familia (24). De esta forma, es necesario reconocer este agente como el elemento más importante en el desarrollo y participación de los niños/as, ya que son los que mejor conocen sus necesidades (24,29) Además, la calidad de vida familiar es esencial para el estado físico, social y emocional de todos los menores, independientemente de su estado de salud (12). Por ello, es

fundamental que puedan participar en la planificación e implementación de las intervenciones (29).

Continuando con el abordaje de los cambios ocupacionales percibidos, se ha identificado una pérdida y abandono de la actividad laboral por parte de uno de los progenitores, principalmente la madre, para dedicarse al cuidado completo de estos niños y niñas. Asimismo, es importante destacar que, como se ha mostrado en los resultados, estos familiares destinan al cuidado diario de los menores una media de 15 horas, lo que dificulta compaginar esta tarea con la actividad laboral. Estos hallazgos coinciden con los de otros estudios, que señalan que la atención y el cuidado que requieren estos niños/as impide que uno de los progenitores pueda acceder o mantenerse en el mercado laboral (8). Asimismo, esta decisión es tomada, en parte, por el escaso apoyo sociosanitario que reciben (8,14,48).

La pérdida de empleo de uno de los progenitores provoca que la economía familiar se vea comprometida, lo que dificulta a su vez afrontar los gastos derivados del tratamiento médico, una de las prioridades de estas familias (8,14,43). En el informe de FEDER sobre la *Situación socio-sanitaria y educativa de menores con enfermedades poco frecuentes en España*, se identifica que existe una relación estadísticamente significativa entre la minoría de edad de la persona con una ER y los costes de oportunidad de sus cuidadores principales, debido a la pérdida de opciones de empleo, formación y/o la reducción de la jornada laboral. De esta forma, el/la cuidador/a principal debe abandonar su trabajo o, por el contrario, llevar a cabo una jornada parcial compaginada con el cuidado del niño/a, lo que repercute en las condiciones socioeconómicas de la familia (45).

En esta línea, es importante señalar que el abandono de la actividad laboral suele ser por parte de la madre de los niños y niñas con ER, quien se encarga del cuidado principal de éstos, asumiendo así el rol de cuidadora informal (8,48,49). Este cuidado, entendido como “un sistema informal de prestación de cuidados no remunerados” (50), puede provocar una sobrecarga al cuidador, que comprende problemas físicos, mentales y

socioeconómicos (51). En un estudio realizado por Gaité, Cantero, González y García se ha identificado que las madres refieren más necesidades no satisfechas que los padres, señalando la importancia de un mejor soporte familiar y social, Por ello, el hecho de que éstas actúen como las cuidadoras principales puede justificar esta mayor detección de necesidades (8).

Por otro lado, uno de los cambios ocupacionales que más señalan las familias de niños y niñas con ER participantes es el escaso tiempo empleado en el desarrollo de las actividades lúdicas y de ocio debido, principalmente, al tiempo que éstos dedican a los cuidados y atención de sus hijos/as (48,51). Estos cuidados son asumidos en la gran mayoría de casos por las familias, por lo que la vida cotidiana de éstas cambia, reduciéndose las oportunidades de realizar actividades de ocio y tiempo libre (48). Pese a esto, los familiares intentan destinar, siempre que tienen oportunidad, tiempo a estas actividades ya que, sin duda, esta área de ocupación aporta bienestar y satisfacción a las personas, ya que proporciona descanso, placer, autonomía y realización personal. Además, el ocio permite desarrollar vínculos sociales y afectivos y, sobre todo, participar en la comunidad (52). Por ello, esta pérdida y dificultad para participar en el ocio se identifica como una injusticia ocupacional, ya que existe una restricción para satisfacer las necesidades personales y sociales a partir de las ocupaciones significativas (53).

Del mismo modo que se ha identificado la importancia y la necesidad del ocio y tiempo libre, también se ha observado que la participación social es una de las prioridades ocupacionales manifestadas por los participantes. Sin embargo, en ocasiones el poco tiempo libre que presentan provoca que el contacto con personas relevantes al entorno, como los familiares y amigos, se pierda. Por ello, para estas familias es de vital importancia sentirse apoyadas por su entorno social y comunitario, y evitar así la sensación de aislamiento (45). En varios artículos, el apoyo familiar y social ha sido descrito como fundamental, sobre todo para proporcionar ayuda en las labores de cuidado (14,54).

Asimismo, es importante señalar que, frecuentemente, el propio desconocimiento de estas enfermedades en la sociedad provoque que las familias se sientan aisladas, ya que consideran que ninguna otra está pasando por una experiencia similar (8,14,41). Por ello, manifiestan la necesidad e importancia de interactuar con personas que se enfrentan a esta misma situación. Esta comunicación permite un intercambio de experiencias e información, fundamentales para estas familias, ya que “*lo que le diga una madre a otra es mágico*”. De esta forma, esta participación social es una red de apoyo imprescindible, tanto a nivel emocional, psicológico como de recursos (45).

Por otro lado, se observa en los resultados obtenidos que la participación familiar es una de las ocupaciones más importantes y primordiales para los participantes. Es definida por el Marco de Trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional de la AOTA (3ª ed.) como “*participar en las actividades que resultan en una interacción exitosa en los roles familiares requeridos y/o deseados*” (16). Las familias procuran, siempre que tiene ocasión, disfrutar de tiempo juntos, llevando a cabo actividades como pasear o ir al parque, en un entorno social y comunitario. Pese a esto, se ha identificado que la situación de salud de estos infantes dificulta el hecho de realizar actividades en familia en los ámbitos mencionados. En un estudio realizado por Hjorth, Kreichbergs, Sejersen y Lövgren, se destaca que lo que más demandan los padres de niños/as con ER es que los servicios sociosanitarios proporcionen consejos y apoyo para la vida diaria, tanto para las familias como para los pequeños. Los familiares anteponen, en la mayoría de los casos, sus necesidades a las de sus hijos/as (47).

Para poder satisfacer las necesidades de las familias de niños y niñas con enfermedades poco frecuentes, se precisa desarrollar una respuesta integral, que considere su singularidad y su entorno. La realidad es muy amplia y compleja, por lo que se requiere de más ayuda sociosanitaria y de intervenciones complementarias (41,48). Desde Terapia Ocupacional se debe desarrollar una intervención basada en la práctica centrada en la familia para promover la calidad de vida familiar. Debido a la escasa

bibliografía existente sobre el papel de la T.O. con las familias de estos niños/as, es preciso desarrollar una intervención adaptada a las necesidades de cada persona (24).

### **5.1. Limitaciones del estudio.**

Este estudio de investigación pone de manifiesto los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con ER, ofreciendo de esta forma una primera aproximación a la realidad de esta población. Sin embargo, se presenta un conjunto de limitaciones que es importante señalar.

La principal limitación de este estudio de investigación es la baja participación de las familias de niños y niñas con enfermedades raras, lo que dificulta que estos resultados puedan ser extrapolados a la población. Como se ha señalado, este tipo de investigación presenta ciertas dificultades metodológicas que se debe, en cierto modo, a la carga psicosocial que afrontan estas familias. Por eso, se recomienda desarrollar un estudio de mayor duración, que permita obtener una muestra más representativa.

Otra limitación que se ha identificado, y relacionado con la muestra del estudio, es que no se ha obtenido ninguna participación de familiares de segundo grado de estos niños y niñas, pese a que los criterios de inclusión incluían a esta población. Por ello, los datos obtenidos sólo pueden ser extrapolables a los padres y madres de los niños/as con ER. De esta forma se considera necesario realizar un estudio más amplio que tenga en cuenta a los familiares de primer y segundo grado.

### **5.2. Futuras líneas de investigación.**

Debido a la escasa bibliografía que existe actualmente sobre la intervención de Terapia Ocupacional con la familia de niños y niñas con enfermedades raras desde una práctica centrada en la familia, se identifica como necesario continuar investigando sobre este tema. Para ello, se recomienda realizar estudios de investigación con un tamaño de muestra mayor, que

permita obtener resultados estadísticamente significativos y extrapolables, y que aporten más información sobre los cambios y prioridades ocupacionales de esta población.

Asimismo, se sugiere llevar a cabo estudios de investigación con las familias de niños, niñas y adolescentes con enfermedades raras, ampliando el rango de edad hasta los 18 años. De esta forma, se puede identificar si existen diferencias en los cambios y prioridades ocupacionales, así como en las preferencias expresadas por los familiares, en relación con la edad del niño o la niña con una enfermedad rara.

Por otro lado, se considera relevante realizar un estudio que explore las necesidades y prioridades ocupacionales de los familiares de segundo grado, determinando así la existencia de diferencias con respecto a los padres y madres de estos niños y niñas.

Por último, para completar y evidenciar las aportaciones de la práctica centrada en la familia, se postula la necesidad de realizar un estudio longitudinal, para la aplicación del programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a estas familias propuesto, que permita comprobar su efectividad.

## 6. Conclusiones.

El presente estudio ha explorado y analizado los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con ER, realizando de esta forma una primera aproximación a la realidad de esta población. Por ello, tras los resultados obtenidos, se concluye que:

- Las familias asumen, en la gran mayoría de los casos, el cuidado principal de los niños y niñas con enfermedades raras, por lo que su vida cotidiana cambia, reduciéndose las oportunidades de participar en ocupaciones.
- La rutina familiar está vinculada al cuidado de estos menores y condicionada por las continuas visitas hospitalarias, lo que desencadena una serie de cambios ocupacionales.
- Se produce una pérdida y abandono de la actividad laboral por parte de uno de los progenitores, principalmente la madre, para poder dedicarse al cuidado completo de estos niños y niñas.
- La pérdida de ocio y tiempo libre es el cambio ocupacional que más señalan los participantes.
- El apoyo social y familiar es un aspecto significativo y necesario para estas familias. Sin embargo, el poco tiempo libre que presentan provoca que el contacto con personas relevantes de su entorno, como son otros familiares y amigos, se pierda.
- La principal prioridad ocupacional de las familias de niños/as con ER es la participación familiar, ya que en ocasiones la realización de estas actividades en un ámbito social y comunitario se ve comprometida.

Todos estos resultados permiten concluir que es necesario desarrollar una intervención individualizada, basada en la práctica centrada en la familia, para promover el desempeño ocupacional y la calidad de vida familiar.

## **7. Agradecimientos.**

En primer lugar, agradecer a todas las familias que han participado en este estudio, por compartir conmigo los aspectos más íntimos de vuestro día a día y, sobre todo, de vuestra vida. Sin vosotros, esto no sería posible.

A mis tutoras, Thais Pousada y María Darriba, por acompañarme en todo este proceso de aprendizaje. Por haber confiado en mí y apoyarme en todo este trayecto y, sobre todo, por no dejarme sola cuando todo parecía derrumbarse. Gracias por todo el esfuerzo que habéis puesto para que esto fuera adelante.

A la *Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*, por aceptar la colaboración en este estudio y permitirme conocer la realidad de estas familias.

A todos/as los/as que han contribuido en la realización de este trabajo de investigación, en especial a Candela, terapeuta ocupacional de FEGEREC, y a Sarah y Esther, de la Universidad de Deusto.

A mi familia, por brindar los valores que me han permitido ser quien soy. Por apoyarme y creer en mí cuando ni yo misma lo hacía. Por no dejarme nunca sola y animarme cuando iba a tirar la toalla. Simplemente, gracias por todo.

A mis amigas, por seguir ahí pese a la distancia y las dificultades. Por todos los buenos momentos compartidos. Sobran las palabras.

## 8. Bibliografía.

1. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Preguntas Frecuentes [Internet]. [citado 2 de abril de 2018]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes>
2. Comisión Europea: dirección general de sanidad y protección de los consumidores. Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes. Decisión nº 1295 del 29 de abril de 1999. Programa de trabajo anual para 1999-2003 1999 p. 1-10.
3. Organización Mundial de la Salud. Unidos para combatir las enfermedades raras [Internet]. World Health Organization; 2012 [citado 2 de abril de 2018]. Disponible en: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>
4. Rode J. Enfermedades Raras: El Conocimiento De Esta Prioridad De La Salud Pública. Eurordis [Internet]. 2005;1-17. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps\\_document-SN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf)
5. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras: concepto , epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar. 2008;31(2):9-20.
6. Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2):177-90.
7. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, Servicio de Valoración y Diagnóstico, editores. Guía para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras. 1ª. Murcia; 2016.
8. Gaité L, Cantero P, González D, García M. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. 1ª. Discapacidad RP sobre, editor. Madrid: Grafo, S.A.; 2005. 1-49 p.
9. García A, Rubio C, Durán P, Apestegui E. Intervención del Terapeuta Ocupacional en la Atención a Personas con Enfermedades

- Neurodegenerativas en Navarra [Internet]. Navarra: COTONANALTE; 2014. Disponible en: <http://terapias-ocupacionales.es/assets/files/COTONA/Documentos Publicados/Intervencion de Terapia Ocupacional en Enf Neurodegenerativas.pdf>
10. Fuentes MG. Enfermedades raras en pediatría. An Sist Sanit Navar. 2008;31(2):21-30.
  11. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit Siglo XXI. 2008;6(1):157-78.
  12. Gaité L, García M, González D, Álvarez J. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. An Sist Sanit Navar. 2008;31(2):165-76.
  13. Luengo Gómez S, Aranda M, de la Fuente M. Enfermedades raras desde la óptica médico-sanitaria. En: Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. 1ª. Madrid: IMSERSO; 2001. p. 35-82.
  14. Luz G dos S, da Silva MRS, Demontigny F. Priority needs referred by families of rare disease patients. Texto e Context Enferm. 2016;25(4):1-9.
  15. World Federation of Occupational Therapy (WFOT). Definition of Occupational Therapy [Internet]. 2016 [citado 15 de abril de 2018]. Disponible en: <http://www.wfot.org/aboutus/aboutoccupationaltherapy/definitionofoccupationaltherapy.aspx>
  16. American Occupational Therapy Association. Occupational Therapy Practice Framework: Domain & Process 3rd Edition. Am J Occup Ther. 2014;68(1):s1-48.
  17. World Federation of Occupational Therapy (WFOT). Where do OT's work? [Internet]. 2016 [citado 21 de abril de 2018]. Disponible en: <http://www.wfot.org/AboutUs/AboutOccupationalTherapy/WheredoOTswork.aspx>

18. Humphry R. Ocupación y desarrollo: una perspectiva contextual. En: Crepeu E, Cohn E, Schell B, editores. Willard & Spackman Terapia Ocupacional. 11<sup>a</sup>. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2011. p. 22-32.
19. Polonio B, Romero D. El proceso terapéutico en pediatría. En: Polonio B, Castellanos M, Viana I, editores. Terapia Ocupacional en la Infancia: teoría y práctica. 1<sup>a</sup>. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2008. p. 89-103.
20. Viana I, Pellegrini M. Desarrollo social y juego infantil. En: Polonio B, Castellanos M, Viana I, editores. Terapia Ocupacional en la Infancia: teoría y práctica. 1<sup>a</sup>. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2008. p. 57-76.
21. Ballesteros MPB, Ucedo LM-S, Redondo LG. Terapia Ocupacional Pediátrica: Algo más que un juego. TOG (A Coruña) [Internet]. 2015;monog. 7:100-14. Disponible en: <http://www.revistatog.com/mono/num7/pediatrica.pdf>
22. Domingo M. Visión general de la terapia ocupacional en pediatría. En: Terapia Ocupacional en pediatría. Madrid: Editorial Síntesis; 2015. p. 19-46.
23. Peñas O, Parra E, Duarte C. Orientaciones conceptuales , evaluativas y prácticas desde la terapia ocupacional para la participación de niños con enfermedades crónicas : revisión de la literatura. Rev Fac Med. 2017;65(2):275-82.
24. Dall'Alba L, Gray M, Williams G, Lowe S. Early intervention in children (0-6 years) with a rare developmental disability: The occupational therapy role. Hong Kong J Occup Ther. 2014;24(2):72-80.
25. Domingo M. Trabajo con las familias y guía de asesoramiento para padres con niños con TDAH. En: Terapia Ocupacional en pediatría. Madrid: Editorial Síntesis; 2015. p. 187-208.
26. Lawlor M, Mattingly C. Conocimiento de las perspectivas de la familia sobre la enfermedad y la experiencia de la discapacidad. En:

- Crepeau E, Cohn E, Boyt B, editores. Willard & Spackman Terapia Ocupacional. 11ª. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2011. p. 33-44.
27. Viana I, Pellegrini M. Consideraciones contextuales en la infancia: introducción al desarrollo del niño. En: Polonio B, Ballesteros M, Viana I, editores. Terapia Ocupacional en la Infancia: teoría y práctica. 1ª. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2008. p. 1-18.
28. Hanna K, Rodger S. Towards family-centred practice in paediatric occupational therapy : A review of the literature on parent – therapist collaboration. Aust Occup Ther J. 2002;49:14-24.
29. Edwards M, Millard P, Praskac L, Wisniewski P. Occupational therapy and early intervention: a family-centred approach. Occup Ther Int. 2003;10(4):239-52.
30. Peralta Lopez F, Arellano A. Familia y discapacidad. Una perspectiva teórico aplicada del Enfoque Centrado en la Familia para promover la autodeterminación. Electron J Res Educ Psychol. 2010;8(3):1339-62.
31. Hulley S, Cummings S, Browner W, Grady D, Newman T. Diseño de investigaciones clínicas. 4ª. Barcelona: Wolters Kluwer Health; 2014.
32. Novío S, Núñez M, Freire-Carabal M. Investigación en ciencias de la salud: metodología básica. 1ª. Santiago de Compostela: USC editora manuais; 2016.
33. Pedraz A, Zarco J, Ramasco M, Palmar A. Investigación cualitativa. 1ª. Barcelona: Elsevier; 2014.
34. FEDER. Misión visión y valores [Internet]. [citado 7 de mayo de 2018]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/index.php/2013-10-06-17-37-34/mision-vision-y-valores>
35. Polgar S, Thomas S. Introducción a la investigación en ciencias de la salud. 6ª. Barcelona: Elsevier; 2014.
36. Verdugo MRA, Rodríguez A, Sainz F. Escala de calidad de vida

- familiar [Internet]. Salamanca: INICO; 2012. Disponible en: [http://salud.univalle.edu.co/escuelas/rehabilitacion/Logros/Publicaciones/532\\_escala\\_de\\_calidad\\_de\\_vida\\_familiar.\\_manual\\_de\\_aplicacion..pdf](http://salud.univalle.edu.co/escuelas/rehabilitacion/Logros/Publicaciones/532_escala_de_calidad_de_vida_familiar._manual_de_aplicacion..pdf)
37. Noreña AL, Alcaraz-Moreno N, Rojas JG, Rebolledo-Malpica D. Aplicabilidad de los criterios de rigor y éticos en la investigación cualitativa. *Aquichán*. 2012;12(3):263-74.
  38. American Occupational Therapy Association. Occupational Therapy Code of Ethics. *Am J Occup Ther*. 2015;69(3):1-10.
  39. Manzini JL. Declaración De Helsinki: Principios Éticos Para La Investigación Médica Sobre Sujetos Humanos. *Acta Bioeth*. 2000;6(2):321-34.
  40. BOE. Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal. 1999.
  41. Castro A, García-Ruiz R. La escolarización de niños con enfermedades raras. *Visión de las familias y del profesorado*. *REICE*. 2014;12(1):119-35.
  42. Posada M, Alonso V, Bermejo E. Investigación en Enfermedades Raras. En: Catarata, editor. *Enfermedades raras*. 1ª. Madrid; 2016. p. 108-35.
  43. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8(1):1.
  44. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras*. 2014.
  45. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Situación socio-sanitaria y educativa de menores con enfermedades poco frecuentes en España*. 2017.
  46. Somanadhan S, Larkin PJ. Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with

- Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11(1):1-14.
47. Hjorth E, Kreicbergs U, Sejersen T, Lövgren M. Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2018;22(1):128-34.
  48. Saucés M, Ruiz R. Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prism Soc.* 2016;(17):373-95.
  49. Pareja M. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. *CES Derecho.* 2017;8(2):231-41.
  50. Jofré V, Mendoza S. Toma de decisiones en salud en mujeres cuidadoras informales. *Cienc y enfermería.* 2005;11(1):37-49.
  51. Espinoza K, Jofre V. Sobrecarga, apoyo social y autocuidado en cuidadores informales. *Cienc y enfermería.* 2012;18(2):23-30.
  52. Marí R, Cantero P, Vila E. El ocio en el marco de la terapia ocupacional desde una perspectiva comunitaria. En: Marí R, Cantero P, Vila E, editores. *Ocio, bienestar y calidad de vida en Terapia Ocupacional. 1ª.* Madrid: Editorial Síntesis; 2017. p. 31-44.
  53. Mcgrath M, Moldes IV, Fransen H, Hofstede-Wessels S, Lilienberg K. Community-university partnerships in occupational therapy education: A preliminary exploration of practice in a European context. *Disabil Rehabil.* 2014;36(4):344-52.
  54. von der Lippe C, Diesen P, Feragen K. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med.* 2017;5(6):758-73.
  55. García-Sánchez FA, Escorcía CT, Sánchez M., Orcaja N, Hernández E. Atención temprana centrada en la familia. *Siglo Cero Rev Española sobre Discapac Intelect.* 2014;45(251):6-27.
  56. Simó S, Urbanowski R. El Modelo Canadiense del Desempeño Ocupacional I. *Rev Gall Ter Ocup.* 2006;(3):1-27.
  57. Health Survey. Cuestionario de Salud (SF-36 v2.0). 2003.

58. Marí R, Cantero P, Vila E. El ocio en el marco de la terapia ocupacional desde una perspectiva comunitaria. En: Ocio, bienestar y calidad de vida en Terapia Ocupacional. 1ª. Madrid: Editorial Síntesis; 2017. p. 31-44.

## 9. Apéndices.

### 9.1. Apéndice I. Cronograma del período del estudio.

Actividades	Año 2017			Año 2018					
	Octubre	Noviembre	Diciembre	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo	Junio
Búsqueda bibliográfica									
Elaboración de los instrumentos de evaluación (cuestionario online y entrevista semiestructurada)									
Solicitud de los permisos a las entidades públicas									
Contacto con los participantes del estudio									
Aplicación de los instrumentos de valuación con los participantes (cuestionario online y entrevista semiestructurada)									
Análisis de los resultados									
Elaboración de la discusión, las conclusiones y el programa de intervención de Terapia Ocupacional									

## 9.2. Apéndice II. Carta de Presentación.

Estimada entidad, organización asociativa y sin ánimo de lucro:

Mi nombre es Laura Lorenzo Barbeito, alumna de 4º curso del Grado en Terapia Ocupacional de la Facultade de Ciencias da Saúde (Universidade da Coruña). A través de esta carta de presentación, me gustaría solicitar su colaboración para la realización de un trabajo de investigación, con el fin de llevar a cabo el Trabajo de Fin de Grado. El título del estudio es “Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: Cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras”. Asimismo, está tutorizado por María José Darriba Fraga y Thais Pousada García; terapeutas ocupacionales y profesoras de la Facultade de Ciencias da Saúde.

El **objetivo de la investigación** es explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años. Asimismo, se pretende detectar los problemas, necesidades y demandas de las familias de niños con enfermedades raras; y explorar la dinámica familiar y de participación de las familias con niños con enfermedades raras en un entorno social y comunitario.

Este estudio de investigación se va a llevar a cabo a través de una **metodología** mixta, incluyendo la perspectiva cualitativa y cuantitativa. Desde la vertiente cualitativa se llevará a cabo un enfoque fenomenológico, con el fin de conocer y entender las experiencias vividas de un grupo de personas, en este caso, los familiares de niños y niñas con enfermedades raras. Por otro lado, el diseño cuantitativo se aplicará a través de un estudio descriptivo, transversal y observacional; es decir, el investigador únicamente se limita a describir, observar, medir y analizar las diferentes variables a estudio. La selección de los participantes del estudio se establece a través de unos **criterios de inclusión y exclusión**, tanto para la parte cualitativa como para la cuantitativa.

**Tabla I.** Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cuantitativa.

<b>Criterios de inclusión</b>	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.
<b>Criterios de exclusión</b>	Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad.
	Pertenecer a alguna organización asociativa, sin ánimo de lucro, de ámbito internacional.
	Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.

**Tabla II.** Criterios de inclusión y exclusión de los participantes en la investigación cualitativa.

<b>Criterios de inclusión</b>	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
	Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.
	Familias que manifiestan su consentimiento a realizar una entrevista en profundidad.
<b>Criterios de exclusión</b>	Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad.
	Residir o formar parte de una entidad de apoyo fuera de la comunidad autónoma de Galicia.
	Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.

El **periodo de estudio** será de aproximadamente 9 meses, dando comienzo en octubre de 2017 y finalizándolo en junio de 2018; realizando la entrada al campo en el mes de febrero.

Por otro lado, para la **recogida de datos**, se llevará a cabo a través de una entrevista semiestructurada y/o un cuestionario online. La participación de cada persona tendrá una duración total, aproximada, de cuarenta minutos: treinta minutos en la realización de la entrevista semiestructurada y diez

minutos en la elaboración del cuestionario. Aquellas personas que cumplan los criterios de inclusión y exclusión de la parte cuantitativa del estudio llevarán a cabo el cuestionario online, mientras que los participantes que cumplan los de la vertiente cualitativa colaborarán en la entrevista semiestructurada.

Para la realización de este trabajo de investigación, se tendrán en cuenta ciertos **aspectos éticos-legales**. Se les proporcionará a los participantes una Hoja de Información, así como un documento de Consentimiento Informado. Se garantizará la privacidad de las personas participantes, respetando la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal. Asimismo, este estudio cumplirá los aspectos éticos recogidos en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM), en relación con la investigación con seres humanos. Por ello, para cumplir con lo acordado y garantizar esta privacidad, se empleará una codificación para cada persona, con el fin último de que ningún dato lleve a la identificación de los participantes.

La participación en el estudio es completamente voluntaria, sin la obtención de ningún beneficio directo. De esta forma, se pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras bajo un enfoque centrado en la familia.

Por ello, se solicita el consentimiento para el inicio y realización del estudio de investigación indicado.

Atentamente,

---

Laura Lorenzo Barbeito

En A Coruña, a \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 20\_\_

### 9.3. Apéndice III. Protocolo de Valoración de Propuestas de Colaboración.



#### PROTOCOLO DE VALORACIÓN DE PROPUESTAS DE COLABORACIÓN

**INFORMACIÓN NECESARIA PARA VALORAR LA PROPUESTA (A  
rellenar por la persona u entidad que presenta la propuesta)**

#### **Datos de la persona que presenta la propuesta:**

Nombre y Apellidos	Laura Lorenzo Barbeito
Entidad a la que representa	Grado de Terapia Ocupacional en la Facultad de Ciencias de la Salud (Universidad de A Coruña)
Cargo	Estudiante
Teléfono	
Email	
Dirección	
Otros datos de interés	

#### **Datos de la persona de FEDER a la que se entrega esta propuesta**

Nombre y Apellidos	Estrella Mayoral (SIO FEDER)
--------------------	------------------------------

**Fecha en la que presenta la propuesta: 24/02/2018**

## 1. Breve descripción de la propuesta (Fecha, lugar, tipo de actividad, participantes, etc.).

La propuesta que se formula a continuación es un estudio de investigación, el cual forma parte de la realización de un Trabajo de Fin de Grado de Terapia Ocupacional de la Universidade da Coruña. El título de este es "*Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras*". Asimismo, está tutorizado por María José Darriba Fraga y Thais Pousada García; terapeutas ocupacionales y profesoras de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Este estudio de investigación se llevará a cabo a través de una metodología mixta, incluyendo la perspectiva cualitativa y cuantitativa. Desde la vertiente cualitativa se llevará a cabo un enfoque fenomenológico, con el fin de conocer y entender las experiencias vividas de un grupo de personas, en este caso, los familiares de niños y niñas con enfermedades raras. Por otro lado, el diseño cuantitativo se aplicará a través de un estudio descriptivo, transversal y observacional; es decir, el investigador únicamente se limita a describir, observar, medir y analizar las diferentes variables a estudio.

La selección de los participantes del estudio se establece a partir de los siguientes criterios de inclusión y exclusión, tanto para la parte cualitativa como para la cuantitativa.

- Criterios de inclusión y exclusión en la investigación cuantitativa.
- Criterios de inclusión:
  - Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
  - Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.

- Criterios de exclusión:
  - Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad
  - Pertener a alguna organización asociativa, sin ánimo de lucro, de ámbito internacional.
  - Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.
- Criterios de inclusión y exclusión en la investigación cualitativa
- Criterios de inclusión:
  - Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara, independientemente del tipo de patología.
  - Familiar de primer o segundo grado, así como tutor legal de un niño o niña con una edad comprendida entre 3 y 12 años.
  - Familias que manifiestan su consentimiento a realizar una entrevista en profundidad.
- Criterios de exclusión:
  - Ser familiar de primer o segundo grado menor de edad.
  - Residir o formar parte de una entidad de apoyo fuera de la comunidad autónoma de Galicia.
  - Rechazar la participación en el estudio o no firmar el consentimiento informado.

El periodo de estudio será de aproximadamente 9 meses, dando comienzo en octubre de 2017 y finalizándolo en junio de 2018.

Por otro lado, la recogida de datos se llevará a cabo a través de una entrevista semiestructurada y/o un cuestionario online. Aquellas personas que cumplan los criterios de inclusión y exclusión de la parte cuantitativa del estudio llevarán a cabo el cuestionario online, mientras que los participantes que cumplan los de la vertiente cualitativa colaborarán en la entrevista semiestructurada.

La participación en el estudio es completamente voluntaria, sin la obtención de ningún beneficio directo. De esta forma, se pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras bajo un enfoque centrado en la familia.

Por ello, se solicita el consentimiento y colaboración para el inicio y realización del estudio de investigación indicado.

**2. Objetivos generales y específicos de la propuesta (*En el caso de que la propuesta sea de captación de fondos, traslada el importe que se espera recaudar*).**

El primer objetivo general del estudio es explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 10 años. El segundo objetivo general que se propone es el de elaborar un programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a las familias de niños y niñas con enfermedades raras.

Asimismo, como objetivos específicos, se pretende detectar los problemas, necesidades y demandas de las familias de niños con enfermedades raras; y explorar la dinámica familiar y de participación de las familias con niños con enfermedades raras en un entorno social y comunitario.

Por otro lado, esta propuesta no tiene como fin ninguna captación de fondos.

**3. Traslada los avales de la propuesta en el caso de que los hubiera.**

El estudio de investigación no cuenta con ningún tipo de aval, a nivel oficial o institucional. No obstante, sí cuenta con el apoyo y tutorización

de dos profesoras de la UDC, con especialidad en la atención a la infancia, siendo una de ellas vicepresidenta de la Asociación Gallega contra las enfermedades neuromusculares y miembro del Comité de Expertos de FEDER. La otra profesora es miembro de la Junta directiva de la Asociación Gallega de Atención Temprana.

### **3.1. ¿El proyecto tiene evidencia científica en el caso de que fuera necesaria?**

El proyecto que se presenta cuenta con escasa evidencia científica. Por ello, se hace necesario investigar la intervención de terapia ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras desde un enfoque centrado en la familia.

### **4. ¿Existe financiación? Explica con qué partidas cuenta la propuesta.**

El trabajo de investigación forma parte de la realización de un Trabajo de Fin de Grado de Terapia Ocupacional. Por ello, el estudio no cuenta con ningún tipo de financiación.

### **5. Traslada el resto de los colaboradores o partners de la propuesta y explica cuál es el papel de cada uno.**

El desarrollo de la parte cualitativa del trabajo de investigación se llevará a cabo en colaboración con tres entidades:

- Unidad de Atención Temprana del Hospital Universitario Arquitecto Marcide de Ferrol.
- Asociación Gallega contra las Enfermedades Neuromusculares.
- Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC).

El principal papel de estos agentes es contribuir con la selección de las potenciales familias que formen parte de la muestra del estudio para la aplicación de las entrevistas (metodología cualitativa).

**6. Explica con el máximo grado de detalle cuál es el papel de FEDER en la propuesta. Es decir, ¿A qué se compromete FEDER participando en dicha colaboración?**

El papel de FEDER en la propuesta es facilitar la entrada de campo de esta investigación para el desarrollo de la **metodología cuantitativa**, que implica la aplicación de un cuestionario online. Así, se solicita la colaboración para el acceso a la población de estudio, es decir, el contacto con los familiares de primer y segundo de niños y niñas con enfermedades raras.

De esta manera, si se acepta la participación, FEDER participaría como un agente transmisor de la encuesta online (que es totalmente anónima y ofrecerá toda la información sobre el estudio, incluyendo la aceptación en la participación o consentimiento informado para los participantes), que está siendo elaborada por la alumna de terapia ocupacional, bajo la supervisión de sus tutoras.

En ningún momento se solicita a FEDER la cesión de datos de carácter personal y/o clínico, ya que la participación en el trabajo será totalmente anónima y voluntaria, para las personas que cumplan los criterios de inclusión.

**7. Valora económicamente el coste que la propuesta supondrá a FEDER**

La presente propuesta no supondrá ningún coste económico a FEDER

## **8. Valora qué tiempo le supondrá a FEDER participar en la propuesta**

El tiempo que le supondrá participar a FEDER está estimado en, aproximadamente, dos meses, el tiempo requerido para el desarrollo del trabajo de campo en la vertiente cuantitativa.

En sí mismo, los técnicos de FEDER dedicarán un tiempo muy limitado en la selección de las posibles entidades / miembros de la organización, y en el envío del enlace de la encuesta online. La recogida de datos y su posterior análisis será llevado a cabo por la alumna, con la supervisión de sus tutoras.

FEDER, como entidad participante y si así lo desea, podrá tener acceso a los resultados del estudio, así como a la posibilidad de publicarlos y difundirlos por sus diferentes medios (garantizando siempre la confidencialidad de los datos).

## **9. ¿Cómo colabora el proyecto a los fines sociales de FEDER?**

Con ese estudio de investigación se pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras bajo un enfoque centrado en la familia.

## **10. Explica cuál será la contraprestación que recibirá FEDER por el apoyo a la propuesta (detalla si esta contraprestación será económica, en especie, etc...)**

FEDER no recibirá ninguna contraprestación por el apoyo a esta propuesta. Este trabajo de investigación, como anteriormente se ha detallado, tiene como fin explorar los cambios y prioridades ocupacionales manifestados por la familia de niños y niñas con enfermedades raras. De esta forma, se busca aumentar la evidencia

científica de la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras bajo un enfoque centrado en la familia.

### **11. Explica la calidad técnica de la propuesta de colaboración.**

La calidad técnica de la propuesta está avalada porque se basa en el diseño de un estudio de investigación para la realización de un Trabajo de Fin de Grado. Se ha establecido un proceso de desarrollo en base a una metodología cualitativa y otra vertiente cuantitativa, incluyendo como técnicas de recogida de datos: la entrevista semiestructurada, el diario de campo, así como un cuestionario online.

El análisis de los datos cualitativos se realizará en base a la transcripción y análisis de los discursos de los participantes, la triangulación de los mismos y la extracción de categorías de significado.

La parte cuantitativa se analizará con la aplicación de pruebas estadísticas de contraste de hipótesis, en base a las respuestas a las preguntas cerradas del cuestionario online. La información vertida en las preguntas abiertas será tratada como variables cualitativas.

### **12. Traslada iniciativas y propuestas anteriores similares y llevados a cabo (se recomienda adjuntar la máxima información posible y añadir fotografías)**

Es la primera vez que se realiza una propuesta de participación de FEDER en un Trabajo Fin de Grado de Terapia Ocupacional.

Se constata la participación anterior con otras instituciones de educación superior, como la Universidad de Deusto, a través del Grupo Neuroemotion, con una línea de investigación centrada en el abordaje de los aspectos psicosociales de las familias con alguna persona con enfermedad neuromuscular.

### **13. Otros datos que considere de interés.**

Para la realización de este trabajo de investigación, se tendrán en cuenta los correspondientes aspectos éticos-legales. Se les proporcionará a los participantes una Hoja de Información, así como un documento de Consentimiento Informado. Se garantizará la privacidad de las personas participantes, respetando la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal. Asimismo, este estudio cumplirá los aspectos éticos recogidos en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM), en relación con la investigación con seres humanos. Por ello, para cumplir con lo acordado y garantizar esta privacidad, se empleará una codificación para cada persona, con el fin último de que ningún dato lleve a la identificación de los participantes.

#### 9.4. Apéndice IV. Aceptación de la propuesta de colaboración.

De: **tecnicoinvestigacion** <[tecnicoinvestigacion@enfermedades-raras.org](mailto:tecnicoinvestigacion@enfermedades-raras.org)>

Fecha: 1 de marzo de 2018, 14:34

Asunto: Estudio Terapia Ocupacional

Para:

Buenos días,

Se ha aprobado la colaboración con el estudio.

Por favor, en cuanto tengáis la encuesta hacédnosla llegar, ya que nos gustaría hacer seguimiento de la misma antes de enviarla por boletín a las asociaciones.

Quedo pendiente de cualquier cuestión.

Muchas gracias,

Lara Albacete

Técnico de investigación

Federación Española de Enfermedades Raras

--

**CONFIDENCIALIDAD.** El contenido de esta comunicación, así como el de toda la documentación anexa, es confidencial y va dirigido únicamente al destinatario del mismo. En el supuesto de que usted no fuera el destinatario, le solicitamos que nos lo indique y no comunique su contenido a terceros, procediendo a su destrucción.

## **9.5. Apéndice V. Cuestionario para el estudio de cambios y prioridades ocupacionales.**

### ***Cuestionario para el estudio de los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con ER***

El siguiente cuestionario ha sido elaborado como parte de un Trabajo de Fin de Grado de Terapia Ocupacional, cuyo principal objetivo es explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años. Asimismo, se pretende detectar los problemas, necesidades y demandas de estas familias; y explorar su dinámica familiar y participación en un entorno social y comunitario.

Las posibles molestias o inconvenientes que puede suponer para usted la participación en este estudio es el tiempo dedicado a la realización de este cuestionario, que será de, aproximadamente, 20 minutos. Es necesario indicar que se garantizará en todo momento su privacidad, respetando la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal. De esta forma, sus datos serán codificados, con el fin último de que ningún dato lleve a la identificación de los participantes. Se recuerda que la participación en el estudio es completamente voluntaria, sin la obtención de ningún beneficio directo. De esta forma, únicamente se pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras, bajo un enfoque centrado en la familia.

Por ello, a continuación, se muestran una serie de preguntas. Se ruega que conteste a la totalidad de estas, con la mayor sinceridad posible. Además, el cuestionario puede ser finalizado en el momento que usted lo vea oportuno.

De antemano, muchas gracias por su colaboración.

- He leído la información y acepto participar en el estudio

## Datos generales

1. Género de la persona que cubre el cuestionario:

- Hombre
- Mujer

2. Edad de la persona que cubre el cuestionario:

---

3. Comunidad Autónoma:

---

4. Relación familiar con el/la niño/a con un diagnóstico de enfermedad rara:

- Padre/Madre
- Abuelo/a
- Hermano/a
- Tutor legal

5. Número de hijos/as:

---

6. Estado civil:

- Soltero/a
- Viudo/a
- Casado/a
- Comprometido/a
- Divorciado/a
- Viviendo en pareja

7. Nivel educativo:

- Sin estudios
- Estudios primarios
- Estudios secundarios (E.S.O., Bachillerato, Formación Profesional de Grado Medio)
- Estudios superiores (Formación Profesional de Grado Superior, Diplomatura, Licenciatura, Graduado, Máster, Doctorado)

8. Nivel económico:

- Nivel económico bajo

- Nivel económico medio
- Nivel económico alto

9. Género del niño/a con un diagnóstico de enfermedad rara:

- Hombre
- Mujer

10. Edad del niño/a

---

11. Diagnóstico del niño/a:

---

### **Preguntas iniciales**

12. ¿Forma parte de alguna organización asociativa, sin ánimo de lucro de apoyo a personas con enfermedades raras? Si la respuesta es afirmativa, indique cual.

- Sí
- No

13. Si la respuesta anterior es afirmativa, ¿cuál es la organización asociativa, sin ánimo de lucro, a la que pertenece?

---

14. ¿Usted es el/la cuidador/a principal del niño/a? Si la respuesta es no, indique quién es el cuidador/a principal.

- Sí
- No

15. Si la anterior respuesta es negativa, indique quién es el cuidador/a principal.

\_\_\_\_\_

16. ¿Cuántas horas destina diariamente al cuidado del niño/a?

\_\_\_\_\_

17. ¿Dispone de alguna ayuda para su cuidado?

- Sí
- No

18. En caso de respuesta afirmativa, ¿qué tipo de ayuda recibe?

- Ayuda económica por hijo a cargo
- Ayuda de la Ley de Dependencia
- Ayuda propia de la comunidad autónoma (no relacionada con la Ley de Dependencia)
- Ayuda de la asociación para sufragar tratamientos o terapias
- Otro tipo de apoyo económico
- Otra: \_\_\_\_\_

### **Tiempo dedicado a uno mismo**

19. ¿Cuántas horas al día dedica a hacer cosas que le interese o dedicarse tiempo a sí mismo/a?

\_\_\_\_\_

20. ¿Está satisfecho/a con el tiempo destinado a estas actividades?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

21. ¿Qué importancia tiene para usted dedicar tiempo a sí mismo/a?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy importante      | <input type="checkbox"/> Algo importante     |
| <input type="checkbox"/> Bastante importante | <input type="checkbox"/> Poco importante     |
| <input type="checkbox"/> Importante          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

22. En el último año, ¿ha mejorado en cantidad su tiempo destinado a hacer cosas de su interés?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ha mejorado     | <input type="checkbox"/> Ha empeorado        |
| <input type="checkbox"/> Permanece igual | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

### Actividad laboral

23. ¿Es usted la principal fuente de ingresos en el hogar?

- Sí
- No

24. En caso negativo, ¿ha tenido que dejar de trabajar para poder ocuparse del cuidado del niño/a?

- Sí, he abandonado el trabajo completamente
- Sí, he solicitado una excedencia completa por cuidado de un hijo o familiar
- Sí, he solicitado una excedencia parcial por cuidado de un hijo o familiar
- No, no trabajaba con anterioridad
- No, compagino el cuidado del niño/a con el trabajo
- Otra: \_\_\_\_\_

25. En caso de que siga trabajando, ¿está satisfecho/a con el trabajo que realiza?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

26. ¿Qué importancia tiene para usted el trabajo?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy importante      | <input type="checkbox"/> Algo importante     |
| <input type="checkbox"/> Bastante importante | <input type="checkbox"/> Poco importante     |
| <input type="checkbox"/> Importante          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

### Cuidado del hogar

27. ¿Cuántas horas destina al cuidado del hogar?

\_\_\_\_\_

28. ¿Compagina el cuidado del niño/a con el cuidado del hogar?

- Sí
- No

29. ¿Recibe ayuda de otra persona para la realización de las tareas del hogar?

- |   |                                     |
|---|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Sí, siempre    | <input type="checkbox"/> Casi nunca |
| <input type="checkbox"/> Con frecuencia | <input type="checkbox"/> Nunca      |
| <input type="checkbox"/> A veces        |                                     |

30. ¿Está satisfecho/a con el tiempo destinado al cuidado del hogar?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

31. ¿Qué importancia tiene para usted el cuidado del hogar?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy importante      | <input type="checkbox"/> Algo importante     |
| <input type="checkbox"/> Bastante importante | <input type="checkbox"/> Poco importante     |
| <input type="checkbox"/> Importante          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

32. En el último año, ¿ha mejorado en cantidad su tiempo destinado a las tareas del hogar?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ha mejorado     | <input type="checkbox"/> Ha empeorado        |
| <input type="checkbox"/> Permanece igual | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

### Descanso y sueño

33. ¿Cuántas horas destina al descanso y sueño?

\_\_\_\_\_

34. ¿Está satisfecho/a con el tiempo destinado para su descanso y sueño?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

35. ¿Qué importancia tiene para usted el descanso y sueño?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy importante      | <input type="checkbox"/> Algo importante     |
| <input type="checkbox"/> Bastante importante | <input type="checkbox"/> Poco importante     |
| <input type="checkbox"/> Importante          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

36. En el último año, ¿ha mejorado en cantidad su tiempo destinado a su descanso y sueño?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ha mejorado     | <input type="checkbox"/> Ha empeorado        |
| <input type="checkbox"/> Permanece igual | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

### Ocio y tiempo libre

37. ¿Posee en su día a día tiempo libre para llevar a cabo actividades lúdicas o de ocio, de su interés?

- Si  
 No

38. A la semana, ¿aproximadamente, cuántas horas destina a actividades de ocio y tiempo libre?

39. ¿Cuáles son las actividades principales que destina al ocio y tiempo libre?

- Actividades de recreación tranquila (pasatiempos, manualidades, costura, lectura...)
- Actividades de recreación activa (deportes, paseos, viajes)

40. ¿Con quién suele compartir su ocio y tiempo libre?

- En solitario
- Con familiares
- Con amigos/as
- Otra: \_\_\_\_\_

41. ¿Está satisfecho/a con el tiempo destinado para el ocio y tiempo libre?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

42. ¿Qué importancia tiene para usted el ocio y tiempo libre?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy importante      | <input type="checkbox"/> Algo importante     |
| <input type="checkbox"/> Bastante importante | <input type="checkbox"/> Poco importante     |
| <input type="checkbox"/> Importante          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

43. En el último año, ¿ha mejorado en cantidad sus actividades de ocio y tiempo libre?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ha mejorado     | <input type="checkbox"/> Ha empeorado        |
| <input type="checkbox"/> Permanece igual | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

### Participación social

44. Recientemente, ¿ha visto a amigos/as y/o familiares que no forman parte de su núcleo de convivencia?

- |   |                                     |
|---|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Siempre        | <input type="checkbox"/> Casi nunca |
| <input type="checkbox"/> Con frecuencia | <input type="checkbox"/> Nunca      |
| <input type="checkbox"/> A veces        |                                     |

45. ¿Recibe visitas o llamadas de amigos/as y familiares?

- |   |                                     |
|---|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Siempre        | <input type="checkbox"/> Casi nunca |
| <input type="checkbox"/> Con frecuencia | <input type="checkbox"/> Nunca      |
| <input type="checkbox"/> A veces        |                                     |

46. ¿Con quién suele contar para hablar de sus problemas personales?

- Amigos/as
- Familiares
- Ambos
- Ninguna persona
- Otra: \_\_\_\_\_

47. ¿Está satisfecho/a con el apoyo que obtiene de sus amigos/as?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Muy satisfecho/a      | <input type="checkbox"/> Insatisfecho/a      |
| <input type="checkbox"/> Bastante satisfecho/a | <input type="checkbox"/> Muy insatisfecho/a  |
| <input type="checkbox"/> Satisfecho/a          | <input type="checkbox"/> No sabe/No contesta |

48. ¿Ha visto reducidas sus relaciones sociales con amigos en el último año?

- Si
- No

49. Si la respuesta anterior es afirmativa, indique, si quiere, a qué cree que podría ser debido.

50. ¿Considera que recibe un gran apoyo por parte de los miembros de su familia para el cuidado del niño/a?

- Sí
- No

51. ¿Está satisfecho/a con el tiempo dedicado a su participación social?

- Muy satisfecho/a
- Bastante satisfecho/a
- Satisfecho/a
- Insatisfecho/a
- Muy insatisfecho/a
- No sabe/No contesta

52. ¿Qué importancia tiene para usted la participación social?

- Muy importante
- Bastante importante
- Importante
- Algo importante
- Poco importante
- No sabe/No contesta

53. En el último año, ¿ha mejorado en cantidad su tiempo dedicado a la participación social?

- Ha mejorado
- Permanece igual
- Ha empeorado
- No sabe/No contesta

### **Participación familiar**

54. ¿Dedica su familia a disfrutar de tiempo juntos?

- Sí
- No

55. ¿Destina todo el tiempo que le gustaría a realizar actividades de ocio en familia?

- Sí
- No

56. ¿Cuáles son las personas de referencia con las que suele compartir actividades en familia?

- Familiares que no conviven conmigo
- Amigos/as
- Compañeros/as de trabajo
- Vecinos/as
- Otra: \_\_\_\_\_

57. ¿Considera que el diagnóstico de enfermedad rara dificulta el hecho de realizar “actividades en familia” en un ámbito social y comunitario?

- Sí
- No

58. ¿Está satisfecho/a con el tiempo destinado a la participación familiar?

- Muy satisfecho/a
- Bastante satisfecho/a
- Satisfecho/a
- Insatisfecho/a
- Muy insatisfecho/a
- No sabe/No contesta

59. ¿Qué importancia tiene para usted la participación familiar?

- Muy importante
- Bastante importante
- Importante
- Algo importante
- Poco importante
- No sabe/No contesta

60. En los últimos meses, ¿ha mejorado en cantidad su participación familiar en un entorno social y comunitario?

- Ha mejorado
- Permanece igual
- Ha empeorado
- No sabe/No contesta

### Preguntas finales

61. Si tuviera más tiempo para dedicárselo a sí mismo/a ¿en qué grupo de actividades lo emplearía?

- Dedicarse tiempo a sí mismo/a
- Cuidado del hogar
- Empleo laboral
- Descanso y sueño
- Ocio y tiempo libre
- Participación social
- Participación familiar en un entorno social y comunitario

62. De las siguientes actividades, ¿cuál considera más importante para usted?

- Tiempo dedicado a sí mismo/a
- Cuidado del hogar
- Empleo laboral
- Descanso y sueño
- Ocio y tiempo libre
- Participación social
- Participación familiar en un entorno social y comunitario

## 9.6. Apéndice VI. Entrevista semiestructurada.

### ***Entrevista para el estudio de los cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras***

Buenos días/buenas tardes, mi nombre es Laura Lorenzo Barbeito, estudiante del Grado de Terapia Ocupacional en la Universidad de A Coruña.

En primer lugar, me gustaría agradecerle su colaboración en la participación de esta entrevista, cuya elaboración forma parte de un Trabajo de Fin de Grado.

Como se le ha informado previamente, el objetivo último de este estudio es explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de niños y niñas con enfermedades raras entre 3 y 12 años. Asimismo, se pretende detectar los problemas, necesidades y demandas de estas familias; y explorar su dinámica familiar y de participación en un entorno social y comunitario.

Se recuerda que las respuestas serán confidenciales y que, además, la participación en el estudio es completamente voluntaria. Por ello, se podrán finalizar la entrevista en el momento que usted vea oportuno.

**Fecha:**

**Código:**

**Relación familiar:**

#### **Preguntas**

1. ¿Cómo es un día normal de semana para usted y su familia?
2. ¿Está satisfecho/a con las actividades realizadas en su día a día?  
¿Cambiaría algunas actividades realizadas en su día a día?,  
¿cuáles?

3. ¿Compagina el cuidado del niño/a con otras actividades (por ejemplo: laborales, domésticas, de ocio, de cuidado de otros...)? En caso afirmativo, ¿cuáles son esas actividades?
4. ¿Dedica tiempo para hacer cosas que le interesen o dedicarse tiempo a sí mismo/a? ¿qué actividades realiza?, ¿qué actividades le gustaría poder llevar a cabo?
5. En relación a la actividad laboral, ¿es usted la principal fuente de ingresos en el hogar?
  - En caso negativo, ¿ha tenido que dejar de trabajar para poder ocuparse del cuidado del niño/a? ¿Qué ha supuesto para usted el abandono del trabajo? ¿Está satisfecho/a con esta elección?
  - En caso afirmativo, ¿Compagina el trabajo con el cuidado del niño/a? ¿Cómo se organiza en su día a día para compaginar el trabajo con el cuidado del niño/a? ¿Está satisfecho/a con esta elección?
6. ¿Qué actividades le gusta realizar cuando tiene oportunidad? ¿Le gustaría poder tener más tiempo para realizar actividades lúdicas? ¿Con quién suele compartir su ocio y tiempo libre? ¿Suelen participar su(s) hijo(s)? ¿Está satisfecho/a con el tiempo empleado a las actividades lúdicas o de ocio?
7. ¿Cómo es un día normal de fin de semana para usted y su familia?
8. ¿Dedica usted y su familia a disfrutar de tiempo juntos?
  - En caso afirmativo, ¿qué actividades realizan? ¿Con quién las llevan a cabo?
  - En caso negativo, ¿cuál es el motivo? ¿qué actividades le gustaría realizar en familia?
9. ¿Qué importancia tiene para usted la participación familiar en un entorno social y comunitario?
10. ¿Considera que la situación de salud de su hijo/a dificulta el hecho de realizar “actividades en familia” en un ámbito social y comunitario?

11. Por último, ¿cuál de estas actividades considera más importante para usted: tiempo dedicado a sí mismo, cuidado del hogar, empleo laboral, descanso y sueño, ocio y tiempo libre, participación social y/o participación familiar? ¿Por qué?

**Muchas gracias por su atención y participación.**

## 9.7. Apéndice VII. Variables categóricas y numéricas del estudio.

Variables categóricas	
Tipo de variable	Opciones de respuesta
Género	Masculino, femenino
Comunidad Autónoma	Nombre de la Comunidad Autónoma
Parentesco familiar	Padre/madre, abuelo/abuela, hermano/hermana
Estado Civil	Soltero/a, casado/a, divorciado/a, viudo/a comprometido/a, viviendo en pareja
Nivel educativo	Sin estudios, estudios primarios, estudios secundarios, estudios superiores
Nivel económico	Bajo, medio, alto
Género del niño/a	Masculino, femenino
Diagnóstico del niño/a	Diagnóstico médico
Formar parte de una organización asociativa	Sí, no
Organización asociativa	Nombre
Cuidador principal	Padre/madre, abuelo/abuela, hermano/hermana
Ayuda para el cuidado del niño/a	Sí, no
Tipo de ayuda	Ayuda económico por hijo a cargo, ayuda de la Ley de Dependencia, Ayuda propia de la comunidad autónoma, ayuda de la asociación para sufragar tratamientos o terapias, otro tipo de apoyo económico
Satisfacción tiempo dedicado a uno mismo	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia tiempo dedicado a uno mismo	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría tiempo dedicado a uno mismo	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Principal fuente de ingresos en el hogar	Sí, no
Abandono de la actividad laboral	Sí, abandono completo; Sí, excedencia completa por cuidado de un familiar; Sí, excedencia parcial por cuidado de un familiar; No, no trabajaba con anterioridad; No, compagino el cuidado del niño/a con el trabajo
Satisfacción actividad laboral	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia actividad laboral	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Compaginar el cuidado del niño/a con el cuidado del hogar	Sí, no

Cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras

Ayuda de otra persona en las tareas del hogar	Sí, siempre; con frecuencia; a veces; casi nunca; nunca
Satisfacción cuidado del hogar	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia cuidado del hogar	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría cuidado del hogar	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Satisfacción descanso y sueño	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia descanso y sueño	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría descanso y sueño	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Tiempo libre para realizar actividades de ocio	Sí, no
Actividades principales de ocio	Actividades de recreación tranquila, actividades de recreación activa
Personas con las que comparte el ocio	En solitario, familiares, amigos/as
Satisfacción actividades de ocio	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia actividades de ocio	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría actividades de ocio	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Quedada con amigos y/o familiares	Siempre, con frecuencia, a veces, casi nunca, nunca
Visitas o llamadas de amigos y/o familiares	Siempre, con frecuencia, a veces, casi nunca, nunca
Personas con las que hablar los problemas personales	Amigos/as, familiares, ambos, ninguna persona, otra
Satisfacción con el apoyo de sus amigos/as	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Reducción de las relaciones sociales	Si, no
Motivo de la reducción de las relaciones sociales	
Apoyo de los miembros de su familia	Si, no
Satisfacción participación social	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia participación social	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría participación social	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Disfrute de tiempo familiar	Si, no

Destina todo el tiempo que desea en actividades de ocio en familia	Si, no
Personas de referencia con las que comparte actividades en familia	Familiares con los que no convive, amigos/as, compañeros/as de trabajo, vecinos/as, otra
El diagnóstico de ER dificulta las actividades en familia	Si, no
Satisfacción participación familiar	Muy satisfecho, bastante satisfecho, satisfecho, insatisfecho, muy insatisfecho, no sabe/no contesta
Importancia participación familiar	Muy importante, bastante importante, importante, algo importante, poco importante, no sabe/no contesta
Mejoría participación familiar	Ha mejorado, permanece igual, ha empeorado, no sabe/no contesta
Actividad a la que dedicaría más tiempo	Tiempo dedicado a sí mismo, cuidado del hogar, empleo laboral, descanso y sueño, ocio y tiempo libre, participación social, participación familiar
Actividad más importante	Tiempo dedicado a sí mismo, cuidado del hogar, empleo laboral, descanso y sueño, ocio y tiempo libre, participación social, participación familiar
<b>Variables numéricas</b>	
<b>Nombre de la variable</b>	<b>Opciones de respuesta</b>
Edad	Años
Número de hijos	Número
Edad del niño/a	Años
Horas cuidado del niño/a	Número
Horas cuidado de uno mismo	Número
Horas cuidado del hogar	Número
Horas descanso y sueño	Número
Horas actividades de ocio	Número

## 9.8. Apéndice VIII. Hoja de información al participante.

### *Hoja de información al participante en un estudio de investigación*

**Título:** Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: Cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras

**Investigadora:** Laura Lorenzo Barbeito

**Directoras:** María José Darriba Fraga y Thais Pousada García

**Centro:** Facultad de Ciencias de la Salud (Universidade da Coruña)

Este documento tiene por objeto ofrecerle información sobre un **estudio de investigación** en el que se le invita a participar.

Si decide participar en el mismo, debe recibir información personalizada del investigador, **leer antes este documento** y hacer todas las preguntas que precise para comprender los detalles sobre el mismo. Si así lo desea, puede llevar el documento, consultarlo con otras personas, y tomar el tiempo necesario para decidir si participa o no.

La participación en este estudio es completamente **voluntaria**. Ud. puede decidir no participar o, si se acepta hacerlo, cambiar de parecer retirando el consentimiento en cualquier momento sin dar explicaciones. Le aseguramos que esta decisión no afectará a la relación con su médico ni a la asistencia sanitaria a la que Ud. tiene derecho.

- **¿Cuál es el propósito del estudio?**

Por medio de este estudio se pretende como objetivo principal explorar y analizar los cambios y las prioridades ocupacionales de las familias de

niños y niñas con un diagnóstico de enfermedad rara. Como objetivos secundarios, se busca identificar los problemas, necesidades y demandas de las familias de niños y niñas con enfermedades raras; así como explorar la dinámica de las familias con los niños en un entorno social y comunitario. De esta forma, se podrá conocer si la Terapia Ocupacional puede intervenir directamente con las familias de niños con enfermedades raras, bajo un enfoque centrado en la familia.

- **¿Por qué me ofrecen participar a min?**

Usted es invitado a participar porque cumple con los criterios de inclusión del estudio de investigación, es decir, es mayor de edad y madre/padre o tutor legal de un niño o niña con enfermedad rara con una edad comprendida entre 3 y 12 años.

- **¿En qué consiste mi participación?**

Se llevará a cabo una entrevista semiestructurada, con el fin de conocer los cambios y prioridades ocupacionales de los padres con niños o niñas con enfermedades raras. Además, se les pedirá que cubran un cuestionario que permita analizar más detalladamente los objetivos de este estudio de investigación.

Su participación tendrá una duración total estimada cuarenta de minutos: treinta minutos en la realización de la entrevista semiestructurada y diez minutos en la elaboración del cuestionario.

- **¿Qué molestias o inconvenientes tiene mi participación?**

El estudio no tiene ningún riesgo para la salud ni contra la integridad de los participantes.

Las posibles molestias o inconvenientes que puede suponer para usted la participación en este estudio es el tiempo dedicado a la realización de la entrevista y el cuestionario.

- **¿Obtendré algún beneficio por participar?**

No se espera que Ud. obtenga beneficio directo por participar en el estudio. La investigación pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre la intervención de Terapia Ocupacional en niños y niñas con enfermedades raras bajo un enfoque centrado en la familia. Esta información podrá ser de utilidad en un futuro para otras personas.

- **¿Recibiré la información que se obtenga del estudio?**

Si Ud. lo desea, se le facilitará un resumen de los resultados del estudio.

- **¿Se publicarán los resultados de este estudio?**

Los resultados de este estudio serán remitidos a publicaciones científicas para su difusión, pero no se transmitirá ningún dato que pueda llevar a la identificación de los participantes.

- **¿Cómo se protegerá la confidencialidad de mis datos?**

El tratamiento, comunicación y cesión de sus datos se hará conforme a lo dispuesto por la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal. En todo momento, Ud. podrá acceder a sus datos, oponerse, corregirlos o cancelarlos, solicitando ante el investigador.

Solamente el equipo investigador, y las autoridades sanitarias, que tienen deber de guardar la confidencialidad, tendrán acceso a todos los datos recogidos por el estudio. Se podrá transmitir a terceros información que no pueda ser identificada. En el caso de que alguna información sea transmitida a otros países, se realizará con un nivel de protección de los datos equivalente, como mínimo, al exigido por la normativa de nuestro país.

Sus datos serán recogidos y conservados hasta terminar el estudio de modo codificado, que quiere decir que poseen un código con el que el equipo investigador podrá conocer a quien pertenece.

El responsable de la custodia de los datos es *Laura Lorenzo Barbeito*. Al terminar el estudio los datos serán anonimizados y los archivos de voz destruidos.

- **¿Existen intereses económicos en este estudio?**

El investigador no recibirá retribución específica por la dedicación al estudio.

Ud. no será retribuido por participar. Es posible que de los resultados del estudio se deriven productos comerciales o patentes. En este caso, Ud. no participará de los beneficios económicos originados.

- **¿Cómo contactar con el equipo investigador de este estudio?**

Ud. puede contactar con Laura Lorenzo Barbeito, estudiante de cuarto curso del Grado de Terapia Ocupacional, al teléfono \_\_\_\_\_ o en el correo electrónico \_\_\_\_\_.

**Muchas gracias por su atención y colaboración.**

### 9.9. Apéndice IX. Consentimiento informado para la participación en un estudio de investigación.

#### ***Documento de consentimiento para la participación en un estudio de investigación***

**Título:** Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: Cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras

Yo, \_\_\_\_\_,

- Leí la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me entregó, pude conversar con Laura Lorenzo Barbeito y hacer todas las preguntas sobre el estudio.
- Comprendo que mi participación es voluntaria, y que puedo retirarme del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.
- Accedo a que se utilicen mis datos en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.
- Presto libremente mi conformidad para participar en este estudio.

Fdo.: El/la participante,

Fdo.: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y Apellidos:

Nombre y Apellidos:

Fecha:

Fecha:

## **9.10. Apéndice X. Propuesta de programa de intervención de Terapia Ocupacional.**

### ***Propuesta de programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido a las familias de niños y niñas con enfermedades raras.***

A continuación, se plantea una propuesta de elaboración de un programa de intervención basado en las necesidades y prioridades que se han identificado en el estudio de investigación.

La población a quién se dirige esta intervención está formada por las familias de niños y niñas con enfermedades raras que tengan comprometido su desempeño ocupacional.

El programa se plantea desde la perspectiva de la práctica centrada en la familia, considerando a esta como una parte indispensable de la intervención.

Asimismo, se pretende colaborar con el núcleo familiar, teniendo en cuenta sus fortalezas, expectativas, intereses y necesidades. Por ello, se planteará a través de la familia y en el entorno natural. De esta forma, se realizará un aprovechamiento de las rutinas para generar oportunidades de aprendizaje a través del contexto natural del niño/a (55).

Por último, es necesario indicar que esta propuesta tiene cabida en aquellas entidades privadas sin ánimo de lucro de ámbito nacional que proporcionan servicios, ayuda y apoyo a los niños con enfermedades raras y a sus familias. Por ello, los recursos con los que se trabajarán son los proporcionados por estas entidades.

#### **Objetivos del programa de intervención.**

- **Objetivo general.**

El principal objetivo del programa de intervención es fortalecer y apoyar el funcionamiento familiar.

- **Objetivos específicos.**

- Promover una atención individualizada para fomentar la participación de las familias en las actividades cotidianas.
- Ofrecer al núcleo familiar una atención integral.

### **Plan de intervención.**

- **Evaluación inicial.**

La evaluación inicial será realizada por un profesional de la Terapia Ocupacional. La recogida de información sobre las personas que participarán en el programa se llevará a cabo mediante diferentes técnicas: entrevistas, observación e instrumentos estandarizados de evaluación.

Asimismo, los instrumentos estandarizados serán aplicados a los familiares de niños y niñas con ER.

### **Entrevista semiestructurada.**

El principal método de recogida de información en el proceso de evaluación será la entrevista semiestructurada dirigida a los familiares de primer y segundo grado de niños y niñas con enfermedad rara. Se aplicará en este caso el mismo guion planteado en el trabajo de investigación (*Apéndice VI. Entrevista semiestructurada*). Así, se busca profundizar en los cambios ocupacionales y en la dinámica familiar de la población a estudio.

La entrevista semiestructurada está conformada por un total de 11 preguntas, y se estima que su duración es de aproximadamente 30 minutos. Asimismo, las entrevistas son realizadas por un terapeuta ocupacional a ser posible con ambos padres o tutores legales.

### **Observación.**

La observación permite identificar el desempeño ocupacional y la dinámica familiar de las familias de niños/as con ER, llevando a cabo una observación participante (formando parte del grupo y promoviendo la realización de diferentes actividades) y no participante (observando a los participantes en la realización de actividades).

### **Medida canadiense del desempeño ocupacional (C.O.M.P.)**

Este instrumento de valoración, propia del Modelo Canadiense del Desempeño Ocupacional, mide la autopercepción de la persona sobre su desempeño y satisfacción ocupacional. Consta de cuatro partes, donde se clasifican las prioridades de la persona y se evalúa la satisfacción de esta en la realización de las actividades, agradas en los siguientes ítems, cuidado de sí mismo, productividad y ocio (56):

- Paso 1: identificación de problemas del desempeño ocupacional.
- Paso 2: calificación de la importancia de las actividades.
- Paso 3 y 4: calificación de la evaluación inicial y reevaluación.

Esta herramienta se administrará en la evaluación inicial y final.

### **Escala de Calidad de Vida Familiar.**

Esta escala de evaluación es una adaptación española de la Family Quality of Life Survey que mide la calidad de vida familiar. Tras su administración, se puede identificar las necesidades y prioridades de la familia y desarrollar un plan de intervención (36).

La Escala de Calidad de Vida Familiar está dividida en tres secciones:

- Información sociodemográfica
- Información sobre apoyos y servicios: examina los apoyos que recibe y necesita tanto la persona con discapacidad como su familia.
- Información sobre Calidad de Vida Familiar: evalúa el grado de importancia y satisfacción sobre el desempeño ocupacional y dinámica familiar.

### **Cuestionario de salud SF-36 de Calidad de Vida.**

El cuestionario SF-36 es un instrumento que proporciona un perfil del estado de salud de una persona. Contiene 36 preguntas que abordan diferentes aspectos relacionados con la vida cotidiana de la persona. Estos

se agrupan y miden en ocho ítems, que valoran la independencia del usuario (57).

▪ **Intervención.**

Tras las necesidades identificadas en el estudio de investigación "*Terapia Ocupacional y práctica centrada en la familia: Cambios y prioridades ocupacionales de las familias de niños con enfermedades raras*", el programa se estructurará, principalmente, en cuatro áreas de intervención:

- Ocio y tiempo libre
- Participación familiar
- Participación social
- Descanso y sueño

Los objetivos, la planificación y la implementación de la intervención serán consensuados y acordados entre la familia y el profesional.

La atención desde Terapia Ocupacional será llevada a cabo en el entorno natural de los niños/as, principalmente en el hogar familiar. En este contexto se puede desarrollar un asesoramiento a los familiares y a los cuidadores de niños/as con ER para realizar su labor adecuada y saludablemente. De esta forma, se fomentará rutinas adecuadas para el cuidado del infante. Asimismo, se proporcionarán orientaciones al cuidador acerca de técnicas de atención.

Por otro lado, se realizará un asesoramiento para la adaptación del hogar familiar, ofreciendo consejos y recomendaciones sobre la recolocación del mobiliario, para fomentar la autonomía de los niños y la calidad de vida familiar.

Asimismo, el horario será también consensuado con la familia, pudiendo desarrollar más sesiones si así lo solicitan, o modificar la frecuencia, en función de los logros alcanzados durante la intervención. La duración de cada sesión será de, aproximadamente, 45-60 minutos, adaptado también a las necesidades de los participantes.

## Ocio y tiempo libre.

El ocio constituye un área de ocupación importante en la vida de las personas. Se define como aquella “*actividad no obligatoria que está intrínsecamente motivada y comprometida durante un tiempo discrecional o libre, es decir, un tiempo no comprometido con ocupaciones obligatorias tales como trabajo, cuidado propio o dormir*” (16).

Tras la realización del trabajo de investigación, se ha identificado que este tipo de actividades permiten a las familias tener un momento de relajación, lo que les ayuda a afrontar la situación con más energía. Pese a que señalan esta actividad como importante y necesaria en su día a día, las familias de niños y niñas indican estar insatisfechos con el tiempo destinado al ocio y tiempo libre. Por ello, es muy importante abordar estas actividades en el programa de Terapia Ocupacional.

Los objetivos que se buscan alcanzar se observan en la *Tabla I*.

**Tabla I.** Objetivos Ocio y Tiempo Libre

<b>Objetivo General</b>
Fomentar el desempeño ocupacional en el área de ocio y tiempo libre.
<b>Objetivos Específicos</b>
Fomentar actividades de socialización.
Incorporar las actividades recreativas en la rutina diaria.
Proporcionar estrategias para la participación en actividades de ocio, tanto de la familia como del niño/a con ER.

Las principales actividades que se desarrollarán en la intervención son las siguientes (*Tabla II*).

**Tabla II.** Actividades Ocio y Tiempo Libre

<b>Actividades Ocio y Tiempo Libre</b>
<b>Identificación de intereses de ocio y tiempo libre.</b> Ej.: Proporcionar orientaciones para la organización de la rutina familiar y recomendar actividades de ocio alternativo a realizar en el hogar familiar.

**Exploración de recursos de ocio en la comunidad.**

Ej.: Búsqueda de actividades de ocio desarrolladas en su ayuntamiento de referencia que se adecúen a las necesidades de la rutina familiar.

**Identificación de actividades de ocio para los niños/as con ER.**

Ej.: Búsqueda de alternativas de ocio accesibles en la comunidad, como pueden ser los parques accesibles o las escuelas deportivas inclusivas.

**Participación familiar.**

La participación familiar es fundamental tanto para padres como hijos/as, ya que les permite pasar tiempo juntos y fortalecer los vínculos que los unen. La participación familiar implica “*participar en las actividades que resultan en una interacción exitosa en los roles familiares requeridos y/o deseados*” (16).

Tras el trabajo de investigación realizado, se ha identificado que la participación familiar es una de las áreas más importantes para las familias de niños y niñas con enfermedades raras. Pese a que la mayoría afirma estar satisfecho con el tiempo destinado en la participación familiar, les gustaría disfrutar de más tiempo juntos. Por ello, se considera que desde Terapia Ocupacional se debe fomentar la realización de actividades en familia.

Con la implementación de este programa de intervención se busca conseguir los objetivos expuestos en la *Tabla III*.

**Tabla III.** Objetivos Participación Familiar

<b>Objetivo General</b>
Promover la participación familiar de los participantes
<b>Objetivos Específicos</b>
Fomentar las actividades vinculadas a la participación social, de forma normalizada, en un entorno social y comunitario
Ofrecer estrategias para favorecer la participación familiar

Las actividades que se desarrollarán en el programa de intervención de Terapia Ocupacional están indicadas en la *Tabla IV*.

**Tabla IV.** Actividades Participación Familiar

<b>Actividades Participación Familiar</b>
<b>Identificación de actividades conjuntas para la participación colectiva de los miembros de la familia.</b> Ej.: Identificar las preferencias familiares, en cuanto al desarrollo de actividades colectivas como la asistencia a celebraciones, eventos o actividades comunitarias en asociaciones.
<b>Identificación de recursos para la participación y turismo accesibles y adaptados.</b> Ej.: Búsqueda de recursos de ocio y turismo accesibles y adaptados que ofrece la comunidad, adaptados a los intereses de la familia, como pueden ser los parques naturales adaptados.
<b>Desarrollo de estrategias para mejorar la participación familiar.</b> Ej.: Proporcionar orientaciones para realizar un viaje en familia o recomendar el uso de ciertos productos de apoyo.

### **Participación social.**

La participación social es un área de ocupación fundamental para la vida de las personas, fomentando su calidad de vida. Asimismo, el apoyo social desempeña un rol crucial para la participación en la comunidad (58). Ésta es definida como *“el entrelazado de ocupaciones para apoyar el compromiso deseado en las actividades en la comunidad y en la familia, así como aquellas que involucran a compañeros y amigos”* (16).

Las familias de niños y niñas con enfermedades raras identifican como importante la participación social. En cambio, la mayoría afirma estar insatisfecho con el tiempo dedicado a esta ocupación. Asimismo, muchos de los participantes del estudio han visto reducidas sus relaciones sociales con amigos en el último año. Por ello, es fundamental tener presente esta área de ocupación en el programa de intervención de Terapia Ocupacional.

Los objetivos que se buscan alcanzar se pueden observar en la *Tabla V*.

**Tabla V.** Objetivos Participación Social

<b>Objetivo General</b>
Promover la participación social de las familias y niños/as con ER
<b>Objetivos Específicos</b>
Favorecer actividades de socialización
Fomentar los vínculos sociales fuera del entorno familiar

Las principales actividades se muestran en la *Tabla VI*.

**Tabla VI.** Actividades Participación Social

<b>Actividades Participación Social</b>
<b>Identificación de actividades y prioridades de participación social en un entorno comunitario.</b> Ej.: Identificar actividades de interés, como puede ser asistir a funciones de teatro, circenses o espectáculos con amigos
<b>Desarrollo de estrategias para promover la participación social con amigos/as</b> Ej.: Proporcionar consejos para la organización de la rutina familiar, que permita desarrollar actividades en un entorno social; y proponer los recursos de adaptación y accesibilidad requeridos para facilitar el desarrollo de actividades vinculadas a la participación social de la familia.

### **Descanso y sueño.**

El descanso y sueño es esencial para la salud y la calidad de vida de las personas. Sin un correcto descanso y sueño, la capacidad de concentración y de participar en las actividades cotidianas disminuye. Esta ocupación es definida como aquellas "*actividades relacionadas con obtener el sueño y un descanso restaurador que apoye la participación activa en otras áreas de ocupación*" (16).

Durante el estudio de investigación, se ha detectado que el descanso y sueño es una actividad muy importante para las familias de niños y niñas con enfermedades raras, pero un gran porcentaje indica no estar satisfechos con el tiempo empleado a esta ocupación. Por ello, es

necesario tener en cuenta el descanso y sueño en el programa de intervención.

Los objetivos que se buscan alcanzar están expuestos en la Tabla VII.

**Tabla VII.** Objetivos Descanso y Sueño

<b>Objetivo General</b>
Promover el desempeño ocupacional en el área de descanso y sueño
<b>Objetivos Específicos</b>
Promover hábitos de vida saludable
Ofrecer estrategias para favorecer el descanso y sueño

Las actividades que se desarrollarán en el programa de intervención de Terapia Ocupacional serán, principalmente, aquellas dirigidas a desarrollar pautas de higiene de descanso y sueño (*Tabla VIII*).

**Tabla VIII.** Actividades Descanso y Sueño

<b>Actividades Descanso y Sueño</b>
<b>Exploración e identificación de los factores que impiden el correcto descanso y sueño.</b> Ej.: Determinar la importancia relativa de estos factores y tratar de identificar estrategias para reducir o eliminar su efecto.
<b>Establecimiento de rutinas favorecedoras del descanso antes de acostarse</b> Ej.: Orientaciones para establecer unos horarios para dormir.
<b>Proporcionar recomendaciones de higiene del sueño y técnicas de relajación y control de estrés</b> Ej.: Proporcionar consejos para la realización de la meditación.

- **Evaluación de los resultados de la intervención.**

Transcurrido un período de tiempo de, aproximadamente, tres meses, se llevará a cabo una evaluación, realizando de nuevo la entrevista semiestructurada, para conocer los cambios producidos tras la implementación de la intervención. Además, se volverán a pasar las escalas iniciales (C.O.M.P., Escala de Calidad de Vida Familiar y el

Cuestionario SF-36), para obtener datos que nos permitan realizar una comparación con la evaluación de seguimiento.

Asimismo, la aplicación de estos instrumentos estandarizados permite ir determinando la eficacia de este programa de intervención.

De esta forma, transcurrido este tiempo, se podrá evaluar si la intervención desde Terapia Ocupacional ha conseguido los objetivos planteados. Si tras su aplicación se identifica un aumento de la satisfacción de los familiares en las áreas de ocupación, se continuará con el programa de intervención siempre y cuando éstos lo deseen. Si por el contrario la intervención no tiene el éxito esperado se deberá revisar la formulación de los objetivos y establecimiento de prioridades para adecuar los resultados a las expectativas previas y determinar estrategias válidas para su consecución.

En todo momento, la familia podrá decidir su mantenimiento en el programa de intervención, y podrá abandonar su participación en caso de que así lo deseen.