



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

**Facultade de Ciencias da Saúde**

**Grado en Terapia Ocupacional**

Curso académico 2018/2019

TRABAJO DE FIN DE GRADO

**Ataxia da Costa da Morte:**

**Un análisis del desempeño ocupacional de  
las personas con ataxia SCA36**

**Alba Souto Moreira**

**Junio 2019**

**Directoras del trabajo:**

**Bárbara Mansilla Barreiro.** Profesora asociada a la Facultad de Ciencias de la Salud. Terapeuta Ocupacional.

**M<sup>a</sup> Jesús Sobrido Gómez.** Coordinadora del grupo de investigación sobre genética de enfermedades neurológicas (grupo EO16) del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS), Hospital Clínico Universitario de Santiago, SERGAS.

## Índice

|   |    |
|---|----|
| Índice de figuras .....   | 7  |
| Resumen.....  | 8  |
| Resumo.....   | 9  |
| Abstract .....  | 10 |
| 1. Introducción.....  | 11 |
| 1.1. Definición de la ataxia y epidemiología .....  | 11 |
| 1.2. Ataxia SCA36: definición, características clínicas, diagnóstico<br>y tratamiento ..... | 12 |
| 1.3. Terapia ocupacional y ataxia .....   | 13 |
| 2. Objetivos.....   | 16 |
| 2.1. Objetivo principal.....  | 16 |
| 2.2. Objetivos específicos .....  | 16 |
| 3. Metodología .....  | 17 |
| 3.1. Tipo de estudio de investigación .....   | 17 |
| 3.2. Ámbito de estudio.....   | 17 |
| 3.3. Período de estudio.....  | 17 |
| 3.3.1. Búsqueda bibliográfica.....  | 18 |
| 3.4. Selección de participantes.....  | 19 |
| 3.4.1. Criterios de selección .....   | 19 |
| 3.4.2. Criterios de retirada .....  | 20 |
| 3.5. Entrada al campo .....   | 21 |
| 3.6. Recogida de datos .....  | 21 |
| 3.7. Método de análisis de datos .....  | 23 |
| 3.8. Aspectos éticos y legales .....  | 24 |
| 3.9. Variables del estudio .....  | 25 |

|        |  |    |
|--------|--|----|
| 3.10.  | Criterios de veracidad y rigor metodológico .....  | 27 |
| 4.     | Resultados .....   | 29 |
| 4.1.   | Análisis descriptivo de las variables del estudio.....   | 29 |
| 4.1.1. | Descripción de las características de los participantes con la condición de salud ataxia SCA36 .....                             | 29 |
| 4.1.2. | Características sociodemográficas de los familiares .....  | 32 |
| 4.1.3. | Herramientas de evaluación.....  | 34 |
| 4.1.4. | Estudio de la relación entre la edad y la satisfacción con la vida o la calidad de vida .....                                    | 37 |
| 4.2.   | Resultados cualitativos.....   | 38 |
| 4.2.1. | Cambios en las ocupaciones .....   | 38 |
| 4.2.2. | Los problemas comunicativos y el aislamiento .....   | 44 |
| 4.2.3. | La familia y las redes de apoyo.....   | 46 |
| 4.2.4. | Los cambios en el entorno físico.....  | 50 |
| 4.2.5. | El desconocimiento de la Terapia Ocupacional .....   | 52 |
| 4.3.   | Prioridades ocupacionales a través de la Medida Canadiense del Desempeño Ocupacional.....  | 53 |
| 5.     | Discusión .....  | 54 |
| 6.     | Conclusiones.....  | 64 |
| 7.     | Agradecimientos .....  | 66 |
| 8.     | Bibliografía referenciada .....  | 67 |
| 9.     | Apéndices .....  | 72 |
|        | Apéndice I: Lista de abreviaturas.....   | 72 |
|        | Apéndice II: Documento de consentimiento para la participación en un estudio de investigación para las personas con Ataxia SCA36 | 73 |

|   |            |
|---|------------|
| <b>Apéndice III: Documento de consentimiento para la participación en un estudio de investigación para los familiares y/o cuidadores de las personas con Ataxia SCA36 .....</b> | <b>75</b>  |
| <b>Apéndice IV: Documento informativo para los participantes .....</b>  | <b>77</b>  |
| <b>Apéndice V: Entrevista semiestructurada para las personas con Ataxia SCA36 .....</b>   | <b>87</b>  |
| <b>Apéndice VI: Entrevista semiestructurada para las personas con Pre-Ataxia SCA36 .....</b>  | <b>89</b>  |
| <b>Apéndice VII: Entrevista semiestructurada para el cuidador y/o familiar de la persona con Ataxia SCA36 .....</b>   | <b>91</b>  |
| <b>Apéndice VIII: Entrevista semiestructurada para el cuidador y/o familiar de la persona con Pre-Ataxia SCA36 .....</b>  | <b>93</b>  |
| <b>Apéndice IX: Cuestionario de Salud SF-12.....</b>  | <b>95</b>  |
| <b>Apéndice X: Escala de Satisfacción con la Vida.....</b>  | <b>98</b>  |
| <b>Apéndice XI: Instrumento de Valoración Canadiense del Desempeño Ocupacional .....</b>  | <b>99</b>  |
| <b>Apéndice XII: Escala de Sobrecarga del Cuidador de Zarit .....</b>   | <b>102</b> |

## Índice de tablas

[Tabla I.](#) Cronograma del trabajo de investigación

[Tabla II.](#) Criterios de selección de las personas con ataxia SCA36

[Tabla III.](#) Criterios de selección de las personas con pre-ataxia SCA36

[Tabla IV.](#) Criterios de selección de familiares y/o cuidadores de personas con ataxia SCA36 o pre-ataxia SCA36

[Tabla V.](#) Características sociodemográficas de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36

[Tabla VI.](#) Características sociodemográficas de los familiares de los afectados por ataxia SCA36

[Tabla VII.](#) Escala de Satisfacción con la Vida

[Tabla VIII.](#) Cuestionario de Salud SF-12

## Índice de figuras

Figura 1. Modificaciones arquitectónicas en el hogar.

Figura 2. Prioridades ocupacionales compartidas por el grupo de participantes con la condición de salud de ataxia SCA36.

## Resumen

**Objetivo:** Explorar y describir el desempeño ocupacional de las personas con ataxia SCA36 desde su propia perspectiva individual y la de su familiar y/o persona cuidadora informal.

**Metodología:** Este trabajo de investigación se ha abordado desde un enfoque mixto. Desde la metodología cualitativa se ha empleado un enfoque fenomenológico para tratar de obtener una comprensión profunda de la experiencia vivida por los participantes. Desde la metodología cuantitativa se ha llevado a cabo un estudio descriptivo y transversal.

**Resultados:** Del total de 9 participantes con la condición de salud de SCA36 el 44,4% ha tenido que realizar modificaciones arquitectónicas en su hogar. Los participantes muestran un nivel medio de satisfacción con la vida a pesar de que el 44,4% han tenido que dejar de hacer alguna tarea por la enfermedad. Las mayores repercusiones en las áreas de autocuidado y productividad se encuentran relacionadas con el desequilibrio. El área de ocio se encuentra comprometida por los problemas comunicativos (hipoacusia y disartria).

De las 8 personas pertenecientes al grupo de familia, el 50% asume el rol de cuidadora informal no percibiendo sobrecarga por el cuidado de su familiar.

**Conclusiones:** Ante las dificultades evidenciadas de los participantes con la condición de salud de SCA36 en todas las áreas de ocupación, los terapeutas ocupacionales deben colaborar en promover su participación en ocupaciones significativas, fomentando así una justicia ocupacional y disminuyendo el riesgo de exclusión social.

**Palabras clave:** *Terapia Ocupacional, ataxia SCA36, desempeño ocupacional, ocupación, calidad de vida, ocio.*

**Tipo de estudio:** Trabajo de investigación



## Resumo

**Obxectivo:** explorar e describir o desempeño ocupacional das persoas con ataxia SCA36 dende a súa propia perspectiva individual e a do seu familiar e/ou persoa coidadora informal.

**Metodoloxía:** este traballo de investigación foi abordado dende un enfoque mixto. Dende a metodoloxía cualitativa, empregouse un enfoque fenomenolóxico para tratar de obter unha comprensión profunda da experiencia vivida polos participantes. Dende a metodoloxía cuantitativa levouse a cabo un estudo descritivo e transversal.

**Resultados:** Do total de 9 participantes coa condición de saúde de SCA36, o 44,4% tivo que realizar modificacións arquitectónicas no seu fogar. Os participantes mostran un nivel medio de satisfacción coa vida a pesar de que o 44,4% tivera que abandonar algunhas tarefas pola enfermidade. As maiores repercusións nas áreas de autocoidado e produtividade atópanse relacionadas co desequilibrio. A área de ocio atópase comprometida polos problemas comunicativos (hipoacusia e disartria).

Das 8 persoas pertencentes ó grupo de familia, o 50% asume o rol de coidadora informal sen percibir sobrecarga polo coidado do seu familiar.

**Conclusións:** ante as dificultades evidenciadas dos participantes coa condición de saúde de SCA36 en todas as áreas de ocupación, os terapeutas ocupacionais deben colaborar en promover a súa participación en ocupacións significativas, fomentando así unha xustiza ocupacional e diminuindo o risco de exclusión social.

**Palabras clave:** *Terapia Ocupacional, ataxia SCA36, desempeño ocupacional, ocupación, calidade de vida, ocio.*

**Tipo de estudio:** Traballo de investigación

## Abstract

**Objetives:** To explore and describe the occupational performance of people with ataxia SCA36 from their own individual perspective and that of their family member and/or informal caregiver.

**Methodology:** This research work has been approached from a mixed methods research. From the qualitative methodology, a phenomenological approach has been used to try to obtain a deep understanding of the experience lived by the participants. On the other hand, from the quantitative methodology, a descriptive and cross-sectional study has been carried out.

**Results:** Of the total of 9 participants with the health condition SCA36, 44.4% had to make architectural modifications in their home. The participants showed an average level of satisfaction with life despite the fact that 44.4% have had to stop doing certain tasks because of their illness. The greatest consequences in the areas of self-care and productivity are related to the imbalance. The leisure area is compromised by communication problems (hearing loss and dysarthria).

Of the 8 persons belonging to the family group, 50% assume the role of the informal caregiver and do not sense overburdened by the care of their relative.

**Conclusions:** Given the evident difficulties of participants with the health condition SCA36 in all areas of occupation, occupational therapists must collaborate in promoting their participation in meaningful occupations, thus fostering occupational justice and decreasing the risk of social exclusion.

**Keywords:** Occupational Therapy, ataxia SCA36, occupational performance, occupation, quality of life, leisure.

**Type of work:** Research work

### 1. Introducción

#### 1.1. Definición de la ataxia y epidemiología

En 1864 Duchenne de Boulogne utiliza el término ataxia (término de etiología griega compuesto por el prefijo 'a-', que define la ausencia de algo; y 'taxia' cuyo significado es orden), para describir el trastorno de la marcha producido por la tabes dorsalis. Previamente Nikolaus Friedrich en 1863 describió la ataxia recesiva que en la actualidad recibe su nombre <sup>(1)</sup>. En 1899 Babinsky describió los signos y síntomas de las ataxias cerebelosas, los cuales fueron complementados posteriormente por los informes de Holmes en 1907 <sup>(2)</sup>.

A lo largo del siglo XX se fueron puliendo las primeras clasificaciones de las ataxias degenerativas, fundamentadas en criterios clínicos y patológicos, éstas fueron catalogadas en: ataxias cerebelosas, ataxias olivopontocerebelosas y ataxias espinocerebelosas; las cuales a su vez fueron divididas en esporádicas y heredadas <sup>(1)</sup>. En los años 80 Anita Harding realizó una clasificación de las ataxias de herencia autosómica dominante basada en la exploración neurológica. Este tipo de ataxias cuyo acrónimo inicial era ADCA, pasó a ser sustituido en los años 90 por SCA (ataxias espinocerebelosas) <sup>(2)</sup>.

Hasta el momento se han catalogado 40 SCA, las cuales configuran un grupo heterogéneo y cada vez más amplio de trastornos degenerativos, que comparten entre sí la presencia de ataxia entre sus manifestaciones clínicas más relevantes y su herencia siguiendo un patrón autosómico dominante<sup>(1)</sup>.

Los estudios sobre la prevalencia de las SCAs son muy escasos y la mayoría no reflejan la incidencia real de la enfermedad. La SCA3 es el subtipo más comúnmente diagnosticado en la mayor parte del mundo, especialmente en Portugal y Brasil. La SCA2 es la forma más común en Cantabria y en Cuba y la SCA6 en el norte del Reino Unido <sup>(3)</sup>.

## Ataxia da Costa da Morte

En Galicia la ataxia con mayor prevalencia es la SCA36 o también denominada “ataxia da Costa da Morte” <sup>(1)</sup> ataxia sobre la que versa este trabajo.

### 1.2. Ataxia SCA36: definición, características clínicas, diagnóstico y tratamiento

En el año 2011 un equipo de investigación japonés publicó por primera vez la mutación de la SCA36 en un conjunto de pacientes de la región japonesa de Chugoku (Ataxia del Río Asida) <sup>(4)</sup>. Posteriormente, ha sido descrita esta misma mutación en dos grandes familias de una pequeña región de la costa del noroeste gallego, en la provincia de A Coruña: na “Costa da Morte” (ataxia da Costa da Morte) <sup>(5)</sup>.

En la actualidad el mayor número de afectados por la mutación se encuentra en Galicia, dado que esta ha presentado a lo largo de su historia altas tasas de emigración, condiciona que la enfermedad se encuentre bastante extendida. Hasta el momento se han detectado portadores y afectados en distintos lugares como: Japón, Albacete, Francia, China, Polonia, Turquía e Italia <sup>(1)</sup>.

La ataxia SCA36 está causada por una mutación en el gen NOP56, el cual se encuentra localizado en el cromosoma 20. Los síntomas son producidos por la degeneración de las células que componen el cerebelo, encargado del control del equilibrio y de la coordinación de los movimientos del cuerpo. Las manifestaciones comúnmente comienzan en la etapa adulta, entre los 40 y 60 años de edad, con un cuadro de inestabilidad y desequilibrio de inicio temprano, siendo esta en la mayoría de los casos el síntoma inicial de SCA36 <sup>(1)</sup>.

A este cuadro clínico se incorpora la pérdida progresiva de audición por una hipoacusia neurosensorial, produciéndose un escotoma > 40 dB a partir de 2.400Hz. La incoordinación de los movimientos que se manifiesta como disimetría y disdiadococinesia a las que se añaden disfagia y fasciculaciones linguales que pueden contribuir a la disartria que presentan los afectados por esta mutación <sup>(1)</sup>.

## Ataxia da Costa da Morte

Otros signos posibles de la enfermedad son piramiladismo, nistagmo, ptosis palpebral, deterioro cognitivo ligero o moderado con un patrón de síndrome disejecutivo frontal y afectación emocional en algunos afectados (1).

Para confirmar o descartar el diagnóstico de SCA36 es necesario un estudio genético que confirme la mutación en el gen NOP56. En la actualidad, en los casos en los que se haya identificado la mutación en la familia, es posible tanto el diagnóstico en sujetos asintomáticos como el diagnóstico embrionario preimplantación y prenatal (1).

La intensidad de la afectación motora suele medirse a través de la Scale for Assessment and Rating of Ataxia (SARA) (6).

Hasta el momento la SCA36 carece de tratamiento curativo que permita reducir sustancialmente la pérdida motora debida a la degeneración del cerebelo, por lo que es imprescindible implementar estrategias encaminadas a prevenir la evolución y las limitaciones ocasionadas por esta condición de salud.

En la actualidad se plantea el enfoque holístico y multidisciplinario para el tratamiento de las diversas complicaciones asociadas en las ataxias cerebelosas, entre las que se encuentran los problemas: neurológicos, médicos, sociales y emocionales.

Los terapeutas ocupacionales son reconocidos como parte de ese equipo, con la finalidad de promover la salud y bienestar a través de la ocupación de los afectados (7,8).

### 1.3. Terapia ocupacional y ataxia

La Terapia Ocupacional (TO) es definida por la Federación Mundial de terapeutas ocupacionales (WFOT) como “una profesión que se ocupa de la promoción de la Salud y el Bienestar a través de la ocupación. El objetivo de la Terapia Ocupacional es capacitar a las personas para participar en las actividades de la vida diaria. Los terapeutas logran este resultado mediante la habilitación de los individuos para realizar aquellas tareas que

optimizarán su capacidad para participar, o mediante la modificación del entorno para que éste refuerce la participación” <sup>(9)</sup>.

A esta definición se puede añadir la del modelo creado en 1997, el Modelo Canadiense de Desempeño Ocupacional, que “describe el punto de vista de la Terapia Ocupacional sobre la relación dinámica y entrelazada entre las personas, su medio ambiente y la ocupación, que resulta en el desempeño ocupacional de la persona a lo largo de su vida” <sup>(10)</sup>.

Este desempeño ocupacional, entendido desde la disciplina como “la capacidad de la persona de elegir, organizar y desarrollar de forma satisfactoria ocupaciones significativas y culturalmente adaptadas, en búsqueda del cuidado personal, del disfrute de la vida y para contribuir a la sociedad ” <sup>(10)</sup>, se ve comprometido en cuanto a las personas afectadas de ataxias espinocerebelosas y en concreto de SCA36 se refiere, a partir del momento en el que los síntomas de la enfermedad se manifiestan.

De manera habitual, “es un familiar el que asume el papel del cuidador principal, apoyando al afectado en su desempeño ocupacional” <sup>(11)</sup>. Asumir este rol de cuidador puede repercutir en la salud de estas personas, llegando a existir el riesgo de sobrecarga. Identificar estas situaciones es necesario para el desarrollo de acciones preventivas para dicha sobrecarga <sup>(11)</sup>. Es necesario incluir a la familia y al cuidador principal en un abordaje integral de las personas que presenten enfermedades crónicas <sup>(12)</sup>.

Es por ello que el papel de la Terapia Ocupacional es esencial en personas con ataxia “ya que es una patología que afecta al paciente y dificulta el desempeño ocupacional, favoreciendo la aparición de limitaciones y restricciones en la participación de las actividades básicas (AVD) e instrumentales (AIVD) de la vida diaria, participación social, ocio y tiempo libre” <sup>(13)</sup>, estas personas muestran importantes modificaciones en sus ocupaciones. Por este motivo, el profesional ayuda a la personas con esta condición de salud a incrementar su desempeño ocupacional, desarrollándose de esta manera en los roles deseados en las diversas situaciones de su vida <sup>(11)</sup>.

El objetivo primordial de la intervención de la Terapia Ocupacional es involucrar a la persona en una ocupación dentro de un entorno para encontrarse activo. La ocupación, entendida esta como “grupos de actividades y tareas de la vida diaria, nominadas, organizadas y a las que se les da un valor y significado por los individuos y la cultura” conforma una necesidad humana básica, puesto que se encuentra íntimamente relacionada con la salud (entendiendo este concepto más allá de la ausencia de enfermedad) y con la calidad de vida de las personas <sup>(10,11)</sup>. Encontrarse afectado por una enfermedad neurodegenerativa no puede provocar que el usuario no desarrolle sus ocupaciones y sus roles ocupacionales.

El terapeuta ocupacional actuará prestando sus servicios “a las personas con algún problema que interfiere en el desempeño satisfactorio de su ocupación” <sup>(14)</sup> contribuyendo de esta manera al bienestar de la persona.

Desde la TO se debe buscar en todo momento una práctica profesional que se rija por la filosofía actual de la disciplina, una práctica centrada en la persona, sus aspiraciones y sus objetivos vitales.

Dada la poca existencia de evidencia en relación a la ataxia desde la Terapia Ocupacional y más en concreto la inexistente evidencia en relación a la SCA36, se considera relevante la realización de un trabajo de investigación que permita conocer las necesidades ocupacionales de los afectados gallegos por SCA36 y las detectadas por sus familiares, a fin de analizar en primera persona el desempeño ocupacional de esta población y la justificación de la Terapia Ocupacional en este ámbito de actuación.

## 2. Objetivos

### 2.1. Objetivo principal

El objetivo principal de este estudio es explorar y describir el desempeño ocupacional de las personas con ataxia SCA36 desde su propia perspectiva individual y la de su cuidador/a y/o familiar más cercano.

### 2.2. Objetivos específicos

- Descubrir las áreas de desempeño ocupacional que se encuentren comprometidas en las personas con ataxia SCA36.
- Explorar las modificaciones ocupacionales tras el diagnóstico.
- Explorar la repercusión de la hipoacusia y la disartria en el desempeño ocupacional.
- Identificar el nivel de calidad de vida y satisfacción con la vida en personas con ataxia SCA36.
- Cuantificar el grado de sobrecarga de los cuidadores/as de las personas con SCA36.



### 3. Metodología

#### 3.1. Tipo de estudio de investigación

Este trabajo de investigación se ha abordado desde un enfoque mixto, en el que se emplea tanto la metodología cuantitativa como cualitativa con el fin de lograr los objetivos propuestos.

Por un lado con la metodología cualitativa la investigadora pretende “obtener una comprensión profunda de los significados y definiciones de la situación tal como nos la presenta las personas” <sup>(15)</sup>. En este tipo de metodología se ha seguido un enfoque fenomenológico ya que este tipo de diseño se centra en indagar las experiencias subjetivas e individuales de los participantes <sup>(15)</sup>.

Desde la metodología cuantitativa se realizará un estudio descriptivo y transversal.

#### 3.2. Ámbito de estudio

Este estudio se ha desarrollado en colaboración con el Grupo de Investigación sobre genética de enfermedades neurológicas del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago, Hospital Clínico Universitario de Santiago, Servicio Gallego de Salud (SERGAS).

Los participantes son personas con ataxia SCA36 o pre-ataxia SCA36 y sus familiares y/o cuidadores principales.

#### 3.3. Período de estudio

Esta investigación se ha desarrollado entre los meses de septiembre de 2018 a mayo de 2019. Realizando en los primeros meses tanto las búsquedas bibliográficas como el diseño del estudio para posteriormente en marzo comenzar con el trabajo de campo, el cual se ha llevado a cabo entre los meses de marzo y abril.

A continuación se presenta el cronograma del trabajo de investigación (*Tabla I*), en el que se muestran las distintas fases en las que se ha dividido el proceso.

**Tabla I.** Cronograma del trabajo de investigación

| CRONOGRAMA DEL TRABAJO DE INVESTIGACIÓN |  |
|---|--|
| <b>Octubre 2018</b>                     | Búsqueda bibliográfica y análisis de esta  |
| <b>Noviembre 2018</b>                   | Búsqueda bibliográfica y análisis de esta  |
| <b>Diciembre 2018</b>                   | Elaboración del proyecto de investigación  |
| <b>Enero 2019</b>                       | Elaboración del proyecto de investigación  |
| <b>Febrero 2019</b>                     | Primer contacto con los participantes  |
| <b>Marzo 2019</b>                       | Realización del trabajo de campo entrevistando a los participantes y transcripción de las mismas |
| <b>Abril 2019</b>                       | Análisis e interpretación de los datos obtenidos   |
| <b>Mayo 2019</b>                        | Redacción de la discusión y las conclusiones   |
| <b>Junio 2019</b>                       | Entrega y defensa del Trabajo Fin de Grado   |

### 3.3.1. Búsqueda bibliográfica

Para la realización de este trabajo de investigación se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica en varias bases de datos científicas PubMed, Web of Science, Scopus, Cinahl y Dialnet. Para complementar la búsqueda se han consultado la distinta documentación, tanto en formato papel como electrónica, de la biblioteca de la Universidade de A Coruña.

Se han empleado diversos términos para realizar las búsquedas: “occupational therapy”; “ataxia”; “spinocerebellar ataxias”; “activities of daily living” y “occupational performance”. Además se han empleado los operadores booleanos “AND” y “OR”.

### 3.4. Selección de participantes

Para esta investigación se ha llevado a cabo un muestreo intencional y de conveniencia, seleccionando a los participantes más accesibles para la investigadora y aquellos que puedan ofrecer la mayor cantidad de información sobre la pregunta de investigación <sup>(16)</sup>.

Se han seleccionado un total de 17 participantes, 9 personas con diagnóstico de la enfermedad de ataxia SCA-36 y 8 familiares y/o cuidadores principales.

La clasificación de los participantes con ataxia SCA36 se ha basado en las puntuaciones de la Escala SARA <sup>(6)</sup>. Considerando a la muestra con una puntuación menor a o igual a 3 como el grupo con pre-ataxia y a la población con puntuaciones mayores a 3 como personas con ataxia.

#### 3.4.1. Criterios de selección

- Criterios de selección de personas con Ataxia SCA-36

A continuación se presenta la *Tabla II* en la que se encuentran recogidos los criterios de inclusión y exclusión utilizados para seleccionar a los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36.

**Tabla II.** Criterios de selección de personas con ataxia SCA36

| CRITERIOS DE SELECCIÓN DE PERSONAS CON ATAXIA SCA36 |                                     |
|---|-------------------------------------|
| CRITERIOS DE INCLUSIÓN                              | CRITERIOS DE EXCLUSIÓN              |
| Ser mayor de 18 años.                               | No aceptar participar en el estudio |
| Tener una puntuación > 3 en la escala SARA          | Alteraciones cognitivas             |
|   | Hipoacusia severa y profunda        |
|   | Presentar disartria grave           |

## Ataxia da Costa da Morte

- Criterios de selección de personas con Pre-Ataxia

A continuación se presenta a través de la *Tabla III* los criterios de inclusión y exclusión de los participantes con la condición de salud de pre-ataxia SCA36.

**Tabla III.** Criterios de selección de personas con pre-ataxia SCA36

| CRITERIOS DE SELECCIÓN DE PERSONAS CON PRE-ATAXIA SCA36 |                                      |
|---|--------------------------------------|
| CRITERIOS DE INCLUSIÓN                                  | CRITERIOS DE EXCLUSIÓN               |
| Ser mayor de 18 años.                                   | No aceptar participar en el estudio. |
| Tener una puntuación $\leq 3$ en la escala SARA         | Alteraciones cognitivas              |
|   |                                      |

- Criterios de selección de cuidadores/as y/o familiares

En la *Tabla IV*, se muestran los criterios de selección de los participantes familiares y/o cuidadores de las personas con la condición de salud de ataxia SCA36 o de pre-ataxia SCA36.

**Tabla IV.** Criterios de selección de familiares y/o cuidadores de personas con ataxia SCA36 o pre-ataxia SCA36

| CRITERIOS DE SELECCIÓN DE FAMILIARES Y/O CUIDADORES DE PERSONAS CON ATAXIA SCA 36 O PRE-ATAXIA SCA 36 |                                      |
|---|--------------------------------------|
| CRITERIOS DE INCLUSIÓN  | CRITERIOS DE EXCLUSIÓN               |
| Ser mayor de 18 años  | No aceptar participar en el estudio. |
| Convivir diariamente con la persona con ataxia o pre-ataxia SCA-36                                    | Alteraciones cognitivas              |

### 3.4.2. Criterios de retirada

Se contempla como motivo principal de abandono del estudio la decisión del sujeto de abandonar de manera voluntaria el estudio.

### 3.5. Entrada al campo

La Orden SSI/81/2017, de 19 enero por la que se publica el Acuerdo de la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud, recoge que los alumnos de Terapia Ocupacional en formación no pueden acceder a la información clínica y personal de los pacientes <sup>(17)</sup>. Dado que esta es la situación en la que se encuentra la investigadora principal, el acceso a la citada información es realizada por MJ.S.G. De esta manera, la captación de participantes en esta investigación ha sido realizada por la neuróloga MJ.S.G, conocida por todos los participantes y la persona con acceso completo a las historias clínicas. Con los criterios de inclusión y exclusión definidos por la investigadora, la profesional junto con la participación de la Asociación Gallega de Ataxias (AGA) ha sido la encargada del primer contacto y reclutamiento de la muestra. Tras la explicación por parte de MJ.S.G del trabajo de investigación realizado por la alumna a las personas reclutadas; las personas que aceptaron libremente contribuir en el estudio fueron citadas el día y a la hora acordada para su participación.

La investigadora (alumna), ha sido la persona encargada de entregar a la muestra seleccionada el documento de consentimiento informado (*Apéndices II y III*) a los participantes y la hoja de información (*Apéndice IV*).

El trabajo de campo se ha desarrollado entre los meses de marzo y abril de 2019. En él se ha llevado a cabo la realización de las entrevistas y cuestionarios a los participantes, los cuales previamente han firmado el consentimiento anteriormente mencionado (*Apéndices II y III*).

### 3.6. Recogida de datos

Para la recogida de datos se han empleado tanto una entrevista semiestructurada, realizada por la propia investigadora (alumna), como herramientas estandarizadas.

## Ataxia da Costa da Morte

Los días: 13, 16 y 27 de marzo, se establecieron citas con los participantes del estudio de investigación para realizar las entrevistas.

Las entrevistas y herramientas han sido aplicadas en un espacio facilitado por la Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC) situado en A Coruña y en la Casa Cultural de Cabana de Bergantiños. En el momento de realizarlas tan solo se encontraban en la sala la alumna y la persona entrevistada. Ninguna otra persona ha podido entrar para garantizar la confidencialidad de la información.

En el momento previo al comienzo de la entrevista se entregó y explicó la hoja de información a/la participante (*Apéndice IV*), así como la hoja de Consentimiento Informado (*Apéndices II y III*). Nuevamente la investigadora principal de manera verbal facilitó información sobre los objetivos, la finalidad del trabajo así como sobre la posibilidad de abandonar el estudio en cualquier momento.

Las entrevistas mostraban diferencias respecto a la población a la que se dirigiesen: personas con ataxia SCA36 (PA) (*Apéndice V*), personas con pre-ataxia SCA36 (PPA) (*Apéndice VI*), familiar/cuidador persona con ataxia SCA36 (FPA) (*Apéndice VII*) y familiar de persona con pre-ataxia SCA36 (FPPA) (*Apéndice VIII*). Además con el fin de conocer la calidad de vida relacionada con la salud se ha empleado en los usuarios/as el Cuestionario de Salud SF-12 (*Apéndice IX*) y la Escala de Satisfacción con la Vida (*Apéndice X*).

Con el fin de conocer las prioridades ocupacionales de los entrevistados con diagnóstico de SCA-36, se ha empleado el Instrumento de Valoración Canadiense del Desempeño Ocupacional (Canadian Occupational Performance Measure) (*Apéndice XI*). A través de este instrumento se han identificado los problemas en la función ocupacional de los afectados <sup>(18)</sup>, empleando la primera parte de la medida.

Además a los familiares identificados como el cuidador/a principal de la persona con SCA36, se les ha administrado la Escala de Sobrecarga del

Cuidador de Zarit (*Apéndice XII*), para identificar la carga percibida por el cuidador principal.

Estas entrevistas han sido grabadas en formato audio, con la finalidad de reproducir textualmente, con fidelidad y exactitud todas las construcciones conversacionales <sup>(16)</sup>, garantizando el anonimato en todo momento. Los cuestionarios han sido cubiertos en papel y codificados para de esta manera asegurar la no identificación del sujeto por parte de ninguna persona externa al equipo.

Para valorar más adecuadamente la relación entre los discursos de los participante y sus comportamientos se ha realizado una triangulación entre dos técnicas, la entrevista y la observación participante <sup>(16)</sup>.

### 3.7. Método de análisis de datos

Para el análisis de la información cualitativa se ha seguido el método de comparación constante, “método de análisis de datos cualitativos donde la información recopilada es codificada en temas emergentes o códigos” <sup>(19)</sup>.

Este análisis de la información recopilada se realizó en varias fases:

- Transcripción de las grabaciones: las entrevistas en formato audio han sido guardadas bajo llave hasta el momento de ser transcritas de forma textual. A la par que se procesan los datos, sus significados y relaciones son contrastados constantemente. Tras este proceso, estas entrevistas han sido eliminadas para preservar la confidencialidad de los datos aportados.
- Codificación y categorización temática: la codificación “es un término que cubre un proceso sistemático y riguroso de análisis y conceptualización por medio del cual se aplican procedimientos y estrategias que culminan con el surgimiento de una categoría central” <sup>(20)</sup>. Por ello tras la transcripción de las entrevistas estas fueron codificadas, y los códigos agrupados en categorías para su análisis temático.

Para la obtención de datos para la realización de un análisis descriptivo, se han empleado las herramientas: Escala de Satisfacción con la Vida (*Apéndice X*), Cuestionario de salud SF-12 (*Apéndice IX*) y la Escala de Sobrecarga del Cuidador de Zarit (*Apéndice XII*). Por otra parte se han recogido datos para el análisis estadístico a través de las entrevistas semiestructuradas.

Con los datos obtenidos se realizó un análisis descriptivo de las variables del estudio con el SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) versión 23.

En este estudio las variables categóricas han sido descritas en valores absolutos y/o en porcentajes. En las variables cuantitativas que han seguido una distribución normal (realizada a través del Test de Kolmogorow-Smirnov) se ha calculado la media y la desviación estándar (DE), en el caso contrario se analizó la mediana y los percentiles 25 ( $Q_1$ ) y 75 ( $Q_3$ ) y los valores máximos y mínimos.

Para estudiar la relación entre diversas variables relacionadas se han utilizado los test estadísticos chi-cuadrado de Person o el test exacto de Fisher, coeficiente de correlación  $\rho$  de Spearman y la U de Mann-Whitney, según el tipo de variable de cada análisis realizada. Tan solo dos de las relaciones han sido estadísticamente significativas con un valor  $p < 0,05$ .

### 3.8. Aspectos éticos y legales

Para la realización de este TFG, tanto la investigadora principal como las directoras del presente trabajo se han comprometido a que dicha investigación respetará las normas éticas y legales aplicables y vigentes a este tipo de estudio. Se han tenido en cuenta el cumplimiento de las Normas de Buena Práctica Clínica <sup>(21)</sup> así como la Declaración de Helsinki <sup>(22)</sup>, a pesar de que en este trabajo de investigación no se ha realizado ningún experimento con seres humanos. En todo momento se ha garantizado la protección y tratamiento de los datos personales de los



participantes aplicando tanto la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y Garantía de los Derechos Digitales (LOPDGDD) <sup>(23)</sup> como el Reglamento general de Protección de Datos de la UE 2016-679, de 27 abril de 2016, relativo a la protección y tratamiento de datos personales y la libre circulación de estos <sup>(24)</sup>. Para mantener la confidencialidad tanto de los participantes como de sus relatos, sus datos fueron codificados de manera alfanumérica. Las entrevistas fueron grabadas, previo consentimiento informado (*Apéndices II y III*), y transcritas para posteriormente ser eliminadas.

Como en el apartado selección de los participantes se muestra, se ha aplicado la Orden SSI/81/2017, de 19 de enero, en la que se publica el Acuerdo de la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud <sup>(17)</sup>, por el que se determinan las pautas básicas de acceso a la documentación clínica por parte de los alumnos de Ciencias de la Salud.

Asimismo, se ha seguido una práctica ética de la Terapia Ocupacional basada en el Código Ético de Terapia Ocupacional de la Federación Mundial de Terapia Ocupacional (WFOT) <sup>(25)</sup>.

### 3.9. Variables del estudio

- Características sociodemográficas

Recogidas a través de los datos de filiación de las entrevistas semiestructuradas.

- Edad
- Género: masculino/femenino
- Situación actual: ataxia o pre-ataxia.
- Estado civil: soltero, casado, divorciado o viudo
- Núcleo de residencia: rural, semiurbano o urbano
- Vive solo: si/no
- Tiene cuidar: si/no

## Ataxia da Costa da Morte

- Nivel de estudios: primarios, secundarios, formación profesional o universitarios.
- Situación laboral: activo, incapacidad temporal, incapacidad permanente, gran invalidez, jubilación y no ha trabajado.

- Escala de satisfacción con la vida (SWLS)

Escala compuesta por cinco ítems: “en la mayoría de los sentidos mi vida se acerca a mi ideal”, “las condiciones de mi vida son excelentes”, “estoy satisfecho/a con mi vida”, “hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida” y “si tuviera que vivir mi vida de nuevo, no cambiaría casi nada”. Dichos ítems se puntúan del 1 al 7, siendo 1 = totalmente en desacuerdo y 7 = totalmente de acuerdo <sup>(26)</sup> (*Apéndice X*).

- Cuestionario de salud SF-12

Este cuestionario genérico de salud sirve para evaluar la Calidad de Vida relacionada con la Salud (CVRS). Este instrumento compuesto por doce ítems, tiene como finalidad evaluar la capacidad funcional así como el grado de bienestar de las personas mayores de 14 años <sup>(27)</sup>, a través de ocho dimensiones: función física (2 ítems), rol físico (2 ítems), dolor corporal (1 ítem), función social (1 ítem), rol emocional (2 ítems) y salud mental (2 ítems) <sup>(28)</sup>.

- Instrumento de valoración Canadiense del Desempeño Ocupacional (C.O.P.M)

Este instrumento “de evaluación individual ha sido diseñado para detectar el cambio en la autopercepción del cliente sobre su desempeño ocupacional en el tiempo, a nivel de realización y de satisfacción” <sup>(18)</sup>. Dado que el contacto con los participantes se limitó al tiempo de realización de la investigación, tan solo se ha aplicado el apartado para identificar y valorar

las prioridades ocupacionales, no administrado la herramienta en su totalidad por carecer de sentido.

- Escala de Sobrecarga del Cuidador de Zarit (ZBI)

Este instrumento autoadministrado tiene por finalidad evaluar el nivel de carga subjetiva percibida por el cuidador primario <sup>(29)</sup>. La versión española de esta escala fija su corte en 47 puntos, dividiendo la muestra en dos grupos: sobrecarga del cuidador ,con puntuaciones iguales o superiores a 47 y no sobrecarga con puntuaciones menores a 47 puntos <sup>(29)</sup>.

### 3.10. Criterios de veracidad y rigor metodológico

- Consistencia

La consistencia (también denominada dependencia) hace referencia “al grado en que diferentes investigadores que recolecten datos similares en el campo y efectúen los mismos análisis, generen resultados equivalentes” <sup>(15)</sup>. Existen dos clases de consistencia: interna y externa. A través del análisis de los datos por parte de tres personas diferentes (M.J.S.G; B.M.B y A.S.M), se ha realizado una triangulación con el fin de obtener este rigor metodológico en este trabajo de investigación.

- Credibilidad

Este criterio se refiere a “cómo los resultados de una investigación son verdaderos para las personas que fueron estudiadas y para otras personas que han experimentado o estado en contacto con el fenómeno investigado” <sup>(15)</sup>. Para cumplir con este rigor metodológico, a la par que la grabación en formato audio de las entrevistas realizas, la investigadora principal ha empleado un cuaderno de campo para las anotaciones surgidas en el trabajo de campo. Además se han realizado transcripciones textuales de todas las entrevistas realizadas para su posterior análisis desde la triangulación (alumna y tutoras del trabajo).

## Ataxia da Costa da Morte

- Auditabilidad

Esta estrategia “permite que otro investigador examine los datos y pueda llegar a conclusiones iguales o similares a las del investigador original, siempre y cuando tengan perspectivas similares” <sup>(15)</sup>. Para asegurar la auditabilidad (también denominada confirmabilidad) de este estudio, se ha realizado una descripción exhaustiva de la metodología llevada a cabo a lo largo de todo el proceso de investigación.

- Transferibilidad:

La trasferibilidad o aplicabilidad “se refiere a la posibilidad de extender los resultados del estudio a otras poblaciones” <sup>(15)</sup>. Para ello es necesario describir en profundidad el lugar y las características definitorias de las personas donde el fenómeno ha sido estudiado. Es por ello que se ha realizado una descripción da Costa da Morte y se han expuesto las características sociodemográficas de los participantes en el estudio.

## 4. Resultados

Los resultados obtenidos tras el trabajo de campo serán divididos en dos apartados: en primer lugar se realizará un análisis descriptivo de las variables del estudio (tanto de los afectados como de los familiares), desde una metodología cuantitativa. Posteriormente, se expondrán los resultados cualitativos de las entrevistas llevadas a cabo a los participantes así como de los resultados obtenidos a través de la administración, a los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36, del Instrumento Medida Canadiense del Desempeño Ocupacional.

### 4.1. Análisis descriptivo de las variables del estudio

#### 4.1.1. Descripción de las características de los participantes con la condición de salud ataxia SCA36

El tamaño total de la muestra es de 17 participantes, de los cuales 9 personas se encuentran en el grupo de participantes con la condición de salud de ataxia SCA36.

La edad media de los participantes con esta condición de salud es de 62,8 (DE 8,3), siendo 53 los años que presenta la menor y 75 el mayor.

La *Tabla V*, muestra las características sociodemográficas de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36. El perfil que ha primado en esta investigación es el de varones (88,2%), casados (88,9%) y con un nivel de estudios primarios (55,6%).

En relación al núcleo de residencia, el 66,7% de la muestra residen en el entorno urbano de la ciudad de A Coruña.

En la actualidad, de la muestra seleccionada, tan solo 1 persona se mantiene en activo laboralmente (11,1%).

## Ataxia da Costa da Morte

**Tabla V.** Características sociodemográficas de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36 ( $n=9$ )

| <b>Variables de estudio</b> | <b><i>n</i></b> | <b>Porcentaje</b> |
|-----------------------------|-----------------|-------------------|
| Edad: media (DE)            |                 | 62,8 (8,3)        |
| Género                      |                 |                   |
| Masculino                   | 7               | 77,7              |
| Estado civil                |                 |                   |
| Soltero/a                   | 1               | 11,1              |
| Casado/a                    | 8               | 88,9              |
| Tiene cuidador              |                 |                   |
| No                          | 5               | 55,6              |
| Nivel de estudios           |                 |                   |
| Primarios                   | 5               | 55,6              |
| Secundarios                 | 1               | 11,1              |
| Formación Profesional       | 2               | 22,2              |
| Universitarios              | 1               | 11,1              |
| Núcleo de residencia        |                 |                   |
| Rural                       | 2               | 22,2              |
| Semiurbano                  | 1               | 11,1              |
| Urbano                      | 6               | 66,7              |
| Trabajo                     |                 |                   |
| Activo                      | 1               | 11,1              |
| Incapacidad laboral         | 3               | 33,3              |
| Jubilado/a                  | 4               | 44,4              |
| Adaptación del hogar        |                 |                   |
| No                          | 5               | 55,6              |

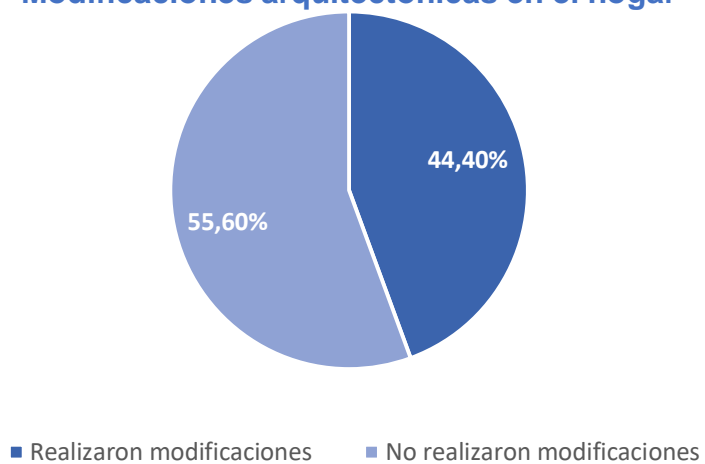
---

DE: desviación estándar

## Ataxia da Costa da Morte

Tal y como se muestra en la *Figura 1*, el 44,4% de la muestra ha tenido que realizar modificaciones arquitectónicas en su hogar tras el diagnóstico de la ataxia.

### Modificaciones arquitectónicas en el hogar



**Figura 1.** Modificaciones arquitectónicas en el hogar.

## 4.1.2. Características sociodemográficas de los familiares

En la *Tabla VI*, se muestran las características sociodemográficas de los familiares de los participantes con ataxia SCA36.

La muestra se encuentra compuesta por 8 personas, cuya media de edad es 60,6 (DE 7), siendo 53 años los del menor y 71 años los de la mayor.

Entre los familiares, el perfil prevalente en este estudio se ha compuesto por mujeres (75%), casadas (100%) y con un nivel de estudios primario (50%). El núcleo de residencia predominante es el situado en entornos urbanos (75%), teniendo que adaptar sus hogares tras el diagnóstico de la enfermedad a sus familiares el 50% de la muestra.

El 50% de los familiares asumen el rol del cuidador, presentando estos una edad media de 61 años.

**Tabla VI.** Características sociodemográficas de los familiares de los afectados por ataxia SCA36 ( $n=8$ )

| <b>Variables de estudio</b> | <b><i>n</i></b> | <b>Porcentaje</b> |
|-----------------------------|-----------------|-------------------|
| Edad: media (DE)            |                 | 60,6 (7)          |
| Género                      |                 |                   |
| Femenino                    | 6               | 75                |
| Estado civil                |                 |                   |
| Casado/a                    | 8               | 100               |
| Es cuidador/a               |                 |                   |
| Si                          | 4               | 50                |
| Nivel de estudios           |                 |                   |
| Primarios                   | 4               | 50                |
| Secundarios                 | 2               | 25                |
| Universitarios              | 2               | 25                |
| Núcleo de residencia        |                 |                   |
| Rural                       | 1               | 12,5              |
| Semiurbano                  | 1               | 12,5              |
| Urbano                      | 6               | 75                |

DE: desviación estándar



## Ataxia da Costa da Morte

**Tabla VI.** Características sociodemográficas de los familiares de los afectados por ataxia SCA36 ( $n=8$ ). (Continuación)

| <b>Variables de estudio</b> | <b><i>n</i></b> | <b>Porcentaje</b> |
|-----------------------------|-----------------|-------------------|
| Trabajo                     |                 |                   |
| Activo/a                    | 3               | 37,5              |
| Jubilado/a                  | 2               | 25                |
| No trabaja                  | 3               | 37,5              |
| Adaptación del hogar        |                 |                   |
| No                          | 4               | 50                |

DE: desviación estándar

### 4.1.3. Herramientas de evaluación

#### 4.1.3.1. Escala de Satisfacción con la Vida

En la *Tabla VII* se muestra a través de la media y la mediana las puntuaciones obtenidas para cada uno de los cinco ítems que componen la Escala de Satisfacción con la vida.

Con el análisis de la *Tabla VII* se observa que las media de todos los ítems, a excepción de “Hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida”, oscilan entre 4 y 5,8. El ítem número 4 (“Hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida”) obtuvo una mediana de 6.

Los participantes muestran un nivel medio de satisfacción con la vida. El ítem que más se acerca a la mayor satisfacción es el ítem número 4, que hace referencia a conseguir las cosas que los participantes quieren en la vida.

Todos los valores obtenidos se encuentran en el rango de valores medios de esta escala, siendo 1 = totalmente en desacuerdo y 7= totalmente de acuerdo.

**Tabla VII.** Escala de satisfacción con la vida ( $n=9$ )

|   | <b>Media (DE)</b> | <b>Mediana (Q<sub>1</sub>-Q<sub>3</sub>)</b> |
|---|-------------------|--|
| En la mayoría de los sentidos mi vida se acerca a mi ideal            | 4,8 (1,8)         |  |
| Las condiciones de mi vida son excelentes                             | 4 (2,2)           |  |
| Estoy satisfecho/a con mi vida  | 4,8 (2,3)         |  |
| Hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida |                   | 6 (3,5-6,5)                                  |
| Si tuviera que vivir mi vida de nuevo, no cambiaría casi nada         | 5,8 (1,3)         |  |

Escala de Satisfacción la vida: 1 = totalmente en desacuerdo; 7 totalmente de acuerdo; DE: desviación estándar; Q<sub>1</sub>-Q<sub>3</sub>: 1º y 3º cuartil.

## 4.1.3.2. Cuestionario de Salud SF-12

En la *Tabla VIII*, se muestran los datos obtenidos en relación a la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por SCA36 ( $p=9$ ). En relación a su salud actual, la mayoría de los participantes han identificado que la enfermedad los ha limitado mucho para la subida de varios pisos por las escaleras (55,6%).

Respecto a la salud física, el 44,4% de los entrevistados “ha dejado de hacer alguna tarea” y “han hecho menos de lo que quisieran” por la enfermedad.

En la esfera emocional, cabe destacar que 6 de cada 10 participantes reconocen que siempre se sienten “calmados y tranquilos” y que a 7 de cada 10 el dolor no le ha dificultado en su vida.

**Tabla VIII.** Cuestionario de salud SF-12 ( $n=9$ )

| Variable   | Media (DE)  | n (%)    |
|--|-------------|----------|
| Salud actual                                       |             |          |
| Su salud es  | 3,11 (1,27) |          |
| Esfuerzos moderados                                |             |          |
| Sí, me limita mucho                                |             | 1 (11,1) |
| Sí, me limita un poco                              |             | 5 (55,6) |
| No, no me limita nada                              |             | 3 (33,3) |
| Subir varios pisos por las escaleras               |             |          |
| Sí, me limita mucho                                |             | 5 (55,6) |
| Sí, me limita un poco                              |             | 4 (44,4) |
| Salud física                                       |             |          |
| Hizo menos de lo que quisiera                      |             |          |
| No   |             | 5 (55,6) |
| Tuvo que dejar de hacer alguna tarea en el trabajo |             |          |
| No   |             | 5 (55,6) |
| Salud emocional                                    |             |          |
| Hizo menos de lo que quisiera                      |             |          |
| No   |             | 8 (88,9) |
| No hizo en su trabajo las cosas cuidadosamente     |             |          |
| No   |             | 8 (88,9) |

*n* (%): número de casos y su porcentaje; DE: desviación estándar.

## Ataxia da Costa da Morte

**Tabla VIII.** Cuestionario de salud SF-12 ( $n=9$ ) (Continuación)

| Variable                                      | Media (DE)  | <i>n</i> (%) |
|---|-------------|--------------|
| El dolor ha dificultado su trabajo habitual   |             |              |
| Nada  |             | 7 (77,8)     |
| Un poco                                       |             | 1 (11,1)     |
| Regular                                       |             | 1 (11,1)     |
| ¿Cuánto tiempo se sintió calmado y tranquilo? |             |              |
| Siempre                                       |             | 6 (66,7)     |
| Casi siempre                                  |             | 2 (22,2)     |
| Muchas veces                                  |             | 1 (11,1)     |
| ¿Cuánto tiempo tuvo mucha energía?            | 2,56 (1,67) |              |
| ¿Cuánto tiempo se sintió desanimado y triste? |             |              |
| Algunas veces                                 |             | 2 (22,2)     |

*n* (%): número de casos y su porcentaje; DE: desviación estándar.

#### 4.1.3.3. Escala de sobrecarga del cuidador de Zarit

Con respecto a la valoración del nivel de sobrecarga que percibe el cuidador, se utilizó la escala de Zarit. En ella se obtuvo una puntuación mediana de 22(Q<sub>1</sub>-Q<sub>3</sub>: 20,25-27,5). Al obtener una puntuación inferior a 47, se puede afirmar que los participantes no perciben una situación de sobrecarga en relación al cuidado de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36.

#### 4.1.4. Estudio de la relación entre la edad y la satisfacción con la vida o la calidad de vida

Existe una relación estadísticamente significativa entre la edad y la puntuación total de la escala SF12-Mental ( $p = 0,047$ ). El coeficiente de correlación fue de 0,67, por lo que la correlación es fuerte, y el signo del coeficiente es positivo, por lo que al aumentar la edad, aumenta también la puntuación total de la escala SF12-Mental.

Existe una asociación estadísticamente significativa entre la edad y la puntuación total de la Escala de Satisfacción con la Vida ( $p = 0,047$ ). El coeficiente de correlación fue de 0,67, por lo que la correlación es fuerte, y el signo del coeficiente es positivo, por lo que al aumentar la edad, aumenta la satisfacción del participante con la vida.

## 4.2. Resultados cualitativos

Tras el análisis de los datos, emergen cinco categorías temáticas diferenciadas pero a su vez interrelacionadas: “cambios en las ocupaciones”, “los problemas comunicativos y el aislamiento”, “familia y redes de apoyo”, “cambios en el entorno físico” y “el desconocimiento de la Terapia Ocupacional”; todas ellas componen las experiencias ocupacionales de los afectados gallegos por SCA36 y los familiares desde su propia voz.

Los “verbatim” de los participantes en la investigación se identificarán con los siguientes códigos: para las personas con SCA36 (PPA1, PA1- PA8) y para los familiares de estos (FPPA1, FPA1-FPA7).

### 4.2.1. Cambios en las ocupaciones

A lo largo de todos los discursos y de todas las entrevistas, el eje central ha sido el desequilibrio. Independientemente de la temática de la cuestión formulada lo relativo al desequilibrio de los afectados se manifestaba en todos los diálogos.

Este desequilibrio es considerado tanto por los afectados como por los propios familiares, la característica clínica de la enfermedad que más repercute en el desempeño ocupacional. Esta repercusión compromete las ocupaciones de los afectados, produciéndose ante esto dos situaciones: realizar las ocupaciones de diferente manera o por lo contrario dejar de hacerlas.

A través de sus discursos se realiza una descripción pormenorizada de las modificaciones que las personas con SCA36 han tenido que realizar por el desequilibrio y el miedo a las caídas.

- Autocuidado

En el autocuidado destaca los problemas referidos por todos los entrevistados, que presentan los síntomas, en relación al lavado corporal.

**PA1:** “(...) a ducha fágoa solo de momento, pero notei moito cambio (...) antes sempre me duchaba de pe e agora sempre sentado **para non perder a estabilidade e poder chegar os pes**”.

**PA5:** “(...) aínda me sigo duchando eu solo, pero teño que facelo sentado, senón teño que facelo agarrado **porque perdo o equilibrio moi fácil**”.

**PA6:** “(...) antes duchábame moi rápido e máis non me costaba traballo ningún, agora teño que sentarme e agarrarme a asidera **para non perder o equilibrio**”.

**PA8:** “(...) yo me ducho en bañera, pero he tenido que colocar asideras y tabla de bañera **para no caerme**, lo hago por seguridad más que por comodidad”.

**FPA1:** “(...) modificou a maneira de ducharse, pero sigueo facendo el solo. Emprega silla de ducha para poder lavar os pes, dado que se está de pe e se abaixa **xa perde o equilibrio**”.

**FPA6:** “(...) para la ducha necesita un poco de ayuda, antes se duchaba de pie y ahora empieza a ducharse sentado (...) para el lavado de miembros inferiores **presenta desequilibrio** (...) el sujetándose más o menos puede ir lavándose por sí solo, pero mejor lo hace sentado, sobre todo para prevenir caídas”.

Resaltan también los cambios realizados en la tarea de vestido.

**FPA3:** “(...) o vestido faino el, **lévalle máis tempo** pero bueno (...) bueno, solo solo...tampouco, os botóns e as cremalleras téñollos que abrochar eu porque non coordina. **Cóstalle moito** poñerse os calcetíns e atar os cordóns dos zapatos, pero vouno deixando que faga el (...) o que sí ahora **xa intento comprarlle calzado sen cordóns**”.

**PA5:** “(...) voume vestindo eu, **lévame moito tempo** pero vouno facendo (...) **siempre sentado, senón xa caio**. Para abotoar cousas pequenas **preciso axuda, perdín destreza nos dedos**”

**PA7:** “(...) eu antes para vestirme facíao todo de pe e todo perfecto, agora non son capaz (...) **perdo o equilibrio**, necesito arrimar a espalda o armario ou sentarme para vestirme (...) noto que se estou de pé voume, e xa estiven a punto de caer varias veces”.

- Productividad

En relación a la productividad los discursos son variados, dada la edad en la que aparecen los síntomas, muchos de los afectados ya se encontraban en situación de jubilación.

**PA1:** “(...) eu estiven no estranxeiro e para España xa vin jubilado, mentras traballaba **non tiña ningún síntoma aínda**”.

**PA3:** “(...) eu jubileime os 62 anos, antes de ter o diagnóstico. Pero antes de jubilarme **non tiña ningún síntoma** que me repercutise no traballo”.

Distintos son los testimonios de aquellas personas que han tenido que dejar su trabajo por las limitaciones que presentaban en su desarrollo.

**PA2:** “ He dejado el trabajo a raíz de la enfermedad (...) **me costaba mucho firmar** y para mi trabajo era necesario (...) **me costaba mucho explicarme** cuando la gente venía a consultar alguna duda, cuando no me entendían todavía me ponía más nerviosa y hablaba peor (...) al final pedí el traslado para un departamento donde no estaba de cara al público (...) allí estuve una temporada, pero cada vez me resultaba máis incómodo no poder realizar todas las tareas por mí misma y que mis compañeros tuviesen que ayudarme (...) perdía el equilibrio constantemente, el ir por un café era una tarea agotadora, tuve caídas en el trabajo (...) cuando vi que **ya no podía hacer las cosas ya me fui**”.



**PA5:** “(...) deixei de traballar porque **non era capaz**, caía. Eu traballaba na construción, andaba por moitos tellados e tropezaba e caía eu solo”.

**PA8:** “(...) decidí yo parar de trabajar, **cada día me encontraba con más dificultades para realizar mi trabajo**. Yo era director comercial y antes de que los propios problemas me siguiesen limitando, decidí yo que era el momento de parar”.

La persona que continua en activo, comienza a percibir dificultades en la realización de su trabajo.

**PA7:** “(...) agora estou de baixa pero por un motivo externo a enfermidade (...) traballo a xornada completa. No traballo nunca caín pero estiven a punto en varias ocasións (...) os problemas de equilibrio **estánme empezando a limitar** porque hai zonas no traballo nas que teño medo (...) polo posto que ocupo teño que subir por escaleiras moi estreitas, subir a camións...e claro, **véxome incapaz** (...) hai cousas que antes facía a diario e agora por medo e respecto fago unha vez a semana ou cada dúas”.

- Ocio

En relación al ocio, entendido este como “el disfrute de la vida”<sup>(10)</sup>, son muchos los cambios percibidos tanto por los afectados de SCA36 como por sus familias.

En algunos de los casos se refieren importantes cambios en la realización de deportes significativos para los afectados.

**FPA1:** “(...) antes éramos xogadores de golf, pero desde que empezou a ter os síntomas **deixamos de xogar** (...) o non poder conducir tampouco non podíamos ir hasta o campo onde temos compradas as plazas (...) eso levouno moi mal, era moi significativo para el”.

**FPA3:** “(...) El sempre xogou o fútbol, gustáballe moito. Cando xa non podía xogar, seguiu como 1º entrenador do equipo, a medida que a

*enfermedade avanzaba e estaba máis limitado, pasou a ser 2º entrenador (...) cas limitacións que ten **ahora xa non vai nin o campo**, non quere nin velos. Tamén deixou de ir a ximnasia de mantemento, víase incapaz de facela”.*

**PA2:** *“(...) yo iba a clases de Yoga, lo dejé hace unos meses (...) el monitor era muy majo, me adaptaba todos los ejercicios (...) yo llegué a un punto en el que me frustraba que todas hubiesen acabado de hacer la postura y yo aún ni la empezase, **no era capaz**, entonces lo dejé”.*

**PA4:** *“(...) eu antes era cazador, iba todos os fins de semana (...) cando empecei a ter síntomas, moito antes do diagnóstico, abandoneina (...) sempre fora moi bo, e de unha temporada para outra **xa non era capaz** de atinarlle a ningunha peza, faltábame o equilibrio o disparar”.*

A pesar de las modificaciones producidas en los deportes previamente practicados por los participantes con la condición de salud de SCA36, todos los entrevistados han comenzado a caminar de manera regular.

**PA1:** *“(...) todos os días vamos camiñando hasta o polideportivo para facer a ximnasia de mantemento, chova ou trone, vou andando (...) desde o diagnóstico **impuxenme ir camiñar todos os días**”.*

**PA7:** *“(...) pola ataxia **comecei a camiñar**, ahora fago a diario, aínda que chova ou trone (...) ahora xa e unha necesidade para min camiñar, polo menos 1 hora o día”.*

**FPPA1:** *“(...) desde o diagnóstico atópase máis volcada en facer deporte, **camiña moito máis**”.*

**FPA3:** *“(...) desde que o diagnosticaron **comezamos a camiñar diariamente**. Incluso ahora que el usa a silla eléctrica, en distancias cortas e en sitios sen costas intenta seguir dando paseos cortiños”.*

Un discurso compartido, es la gran afectación que el alcohol y trasnochar produce en la sintomatología de las personas con ataxia SCA36. En todos

los casos se ha producido un abandono de ambas situaciones para prevenir el empeoramiento posterior del equilibrio.

**FPA7:** “(...) *ahora por las noches pues ya no podemos salir a cenar o a tomar algo con los amigos, nosotros estamos hasta las 8 o 9 de la tarde con ellos y después nos vamos, **trasnochar le afecta mucho***”.

**FPA2:** “(...) *el o ocio que tiña era baixar o bar cos amigos (...) como se bebe, aínda que sea unha cerveza, **está peor da ataxia**, perde o equilibrio (...) deixou de ir o bar fai 3 ou 4 anos que xa nin o pisa*”.

**PA7:** “(...) *desde o diagnóstico deixei de tomar alcohol, **afectame moito o equilibrio se o tomo***”.

**PA5:** “(...) *a nos gústamos moito bailar, antes non perdíamos unha verbena. Ahora eu xa non podo ir, se trasnocho un pouco o dia seguinte xa non me levanto **pola falta de equilibrio***”.

#### 4.2.2. Los problemas comunicativos y el aislamiento

Los entrevistados que presentan disartria y los familiares de estos, identifican esta característica clínica de la SCA36 como la principal causa de alteraciones en la participación social, seguida esta por la pérdida auditiva.

**PA2:** “(...) a mí me cuesta mucho explicarme y hablar, y cuando la gente no me entiende cada vez me pongo más nerviosa, hablo peor y es incómodo para ambas partes...**ya no hablo tanto como antes**”.

**PA3:** “(...) a fala agora limitame moito, moitas palabras non me saen, préndeme a lingua...**xa non intento falar moito** porque me costa moito traballo falar ben”.

**PA4:** “(...) eu antes era moi sociable...falaba con todo o mundo, agora prefiero estar a solas no invernadero **para non pasar traballos falando con nadie**”.

**FPA1:** “(...) **non ten gana de estar cos amigos nin de falar ca xente**...sabe que non fala ben...solo quere falar conmigo. A min gustaríame unha vida máis sociable, pero hasta lle da rabia que eu fale ca xente”.

**FPA4:** “(...) desde a enfermidade **esquiva máis falar ca xente** polo problema da fala...ponse nervioso e xa non lle salen as palabras. En persona aínda o vas entendendo, pero por teléfono xa nada...dende fai un tempo xa non contesta se o chaman”.

Al igual que la disartria ,en esta población, la hipoacusia también genera una alteración en la realización de la comunicación oral, refiriéndose ésta a “la dificultad de una persona de participar activa y efectivamente en una conversación en distintos medios de escucha”<sup>(30,31)</sup>.

Esta necesidad o ansia de aislarse por una comunicación ineficaz, tanto en el seno familiar como con compañeros o amigos, forma parte del discurso de aquellas personas evaluadas que presentan la característica pérdida auditiva de la SCA36.

**PA4:** “(...) o oído *limitame* moito cando hai barullo, porque se me está falando unha persoa non aprecio as palabras. Se estou vendo a televisión cos netos e estes non paran de facer ruído, xa non entendo nada...por eso **prefiero estar eu solo**”.

**PA7:**” (...) na casa **prefiero ver a televisión solo**, porque o volumen a que a poño xa nadie máis a aguanta”.

**FPA1:** “(...) o non escoitar nin falar ben xa chegou a un punto no que lle parece que estorba en todos os sitios, entón **reclúese máis**”.

**FPA2:** “(...) *ánimicamente* eu pensó que non comprender ben as conversacións sí que lle afectou. Antes era máis sociable agora **xa non fai por relacionarse**”.

A los afectados que siguen en activo laboralmente y presentan pérdida auditiva, esta comienza a causar limitaciones en el puesto laboral que ocupan.

**PA7:** “Noto moita *pérdida de oído*. En ambientes ruidosos xa non entendo nada, igual entendo unha palabra de cinco que me din...**no traballo esto e un gran problema** porque o estar de encargado teño que escoitar todo o que me din e non son capaz.”.

En la población estudiada, tanto los propios afectados como sus familiares relacionan los problemas en el habla y los problemas auditivos con el aislamiento y los problemas en las relaciones interpersonales así como en las actividades grupales.

#### 4.2.3. La familia y las redes de apoyo

Tanto la enfermedad como la muerte son situaciones universales que colocan a las familias frente a uno de los más grandes desafíos de la vida, mientras algunas cuentan con la capacidad de adaptación y superarán la crisis otras sufrirán un deterioro en su calidad de vida. La familia ofrece a las personas el soporte necesario en cualquier momento de su vida <sup>(12)</sup>.

Y precisamente esas diferencias en la manera de asumir los cambios en la familia se muestran en los discursos de la población analizada.

**PA4:** *“(...) na casa estábamos acostumbrados ás enfermidades xa, entón hai que coller o que veña e **superar todo xuntos.**”*

**FPA4:** *“(...) claro que a enfermidade influí na familia, gran parte dela fixo as probas e a moitos doulles positivos a SCA36. Pero eso sí, somos todos unha piña ante os problemas e **superamos todo xuntos.**”*

**PA2:** *“(...) al ser un tema genético, a mis hijos **les afectó mucho** el pensar que algún día puedan llegar a desarrollar limitaciones. Y aunque en casa siempre fuimos muy positivos y afectuosos, **la familia sufre mucho...** aunque intentan disimularlo se preocupan por mi futuro”.*

**PA7:** *“(...) **a familia sofre moito**, o primeiro ano despois do diagnóstico levamolo todos muy mal, porque eu pagueinas con todo o mundo que me rodeaba”.*

Al tratarse de una enfermedad hereditaria, la cual es compartida por diferentes personas de una misma familia, varias de las personas entrevistadas hacen referencia a que ante la ataxia todos se han unido mucho más.

Un discurso compartido por casi todos los participantes es la incertidumbre al futuro, en cada persona y en cada familia la enfermedad avanza de diferente manera por lo que constantemente se preguntan si en ellos la enfermedad avanzará a gran velocidad o por si lo contrario pasará desapercibida con la sintomatología propia de la vejez. Además de la constante preocupación por sus descendientes y el gen que portan.

**PA2:** “(...) mis hijos no han querido hacerse la prueba (...) y yo no sé hasta qué punto el hecho de tener o no el gen **puede afectarles el día de mañana en formar una familia**”.

**PA4:** “(...) eu vía avanzar a enfermidade en meus primos e eu **tiña medo de acabar así tan pronto**”.

**FPPA1:** “(...) cando diagnosticaron a seu pai, xa foi consciente de que **tiña moitas papeletas de tela tamén (...) pero como a seu pai lle avanza tan despacio e está tan ben para os anos que ten, xa non lle preocupou tela**”.

**FPA5:** “(...) el ahora está preparando todo para jubilarse o antes posible (...) ve os familiares que teñen a enfermidade e que están máis afectados, , e claro **ten medo e quere disfrutar da vida un pouco**”.

Las enfermedades crónicas ocasionan incertidumbre tanto para las personas con la condición de salud de ataxia SCA36 como para sus familiares y esto termina por convertirse más que en un problema individual en un problema familiar. La familia como núcleo, vive una serie cambios a lo largo de todo el proceso <sup>(12)</sup>.

Foulkes, psiquiatra inglés, acuñó el término redes sociales de apoyo las cuales hacen referencia a todas las relaciones significativas que una persona establece a lo largo de su vida. Estas se encuentran formadas por “familia, amigos, compañeros de trabajo, personas de su comunidad y miembros de las instituciones educacionales, asistenciales y comunitarias” <sup>(12)</sup>.

Todos los entrevistados han resaltado la gran labor que tanto AGA como FEGEREC realizan para la mejora de la calidad de vida de todos sus socios.

**FPA1**“(...) mira na asociación **somos un gran familia**, coidamonos entre todos. Empezamos a facer viaxes todos xuntos, a acudir a cea anual (...) **é una apoio constante**”.

**PA4:**“(…) a día de hoxe **se recibimos** fisioterapia e **pola asociación**, da seguridade social nada (...), na seguridade social solo recibín unhas sesións de logopedia e mandáronme os exercicios para a casa”.

**FPPA1:** “(…) **AGA** para nos **foi como ampliar a familia**, participamos das actividades todos xuntos, viaxamos, consultamonos dudas e dámonos apoio, pois solo os que estamos en esto sabemos o que é”.

Continuando con esto, todas y cada una de las personas que han participado en este estudio valoran inmensamente la dedicación e interés de los investigadores.

Esta valoración positiva se contrapone a la ofrecida por los participantes en cuanto a los recursos ofrecidos por el SERGAS, puesto que en la actualidad no se cuenta con una unidad de referencia para ataxias ni se ofrece un servicio de rehabilitación continuo para los afectados.

**PA4:** “(…) polo público mandáronme a logopeda para que me ensenaran os exercicios e agora **que os faga na casa**”.

**PA5:** “(…) a min déronme 8 sesións de logopedia para tratar a disartria e a disfagia, e agora **que faga os exercicios na casa**”.

**FPA6:** “(…) es que los pacientes crónicos que necesitan rehabilitación continuada no son atendidos en ningún recurso público. Cuando acuden al neurólogo cada 6 meses o 1 años los atienden en cinco minutos y así **que van a solucionarles**”.

Además del apoyo familiar y del tejido asociativo, gran parte de los entrevistados consideran que han recibido un apoyo constante por parte de sus amistades.

**PA2:** “(…) yo he tenido mucha suerte tanto con mi familia como con mis amigos íntimos, todos se desviven por mí. **Siempre están ahí** para todo lo que necesito”.



**FPA7:** “(...) **cuenta con mucho apoyo** de los amigos de toda la vida. Siempre están pendientes de todo, la verdad que son un gran apoyo en su vida”.

Muchos de estos, aun recibiendo apoyo y comprensión por parte de las amistades, deciden aislarse socialmente. Entre los discursos de los afectados, ademáis de a los problemas del habla y la pérdida auditiva, atribuyen este aislamiento, temporal o permanente, a la vergüenza. Vergüenza ante la sociedad, pues son varios de los entrevistados los que relatan experiencias con vecinos o conocidos, en las que estos confunden sus síntomas con el alcoholismo.

**PA1:** “(...) *deixei de ir a diferentes lugares por vergoña, os comentarios da xente sempre facían referencia a que beberas moitas copas e por eso non eras capaz de camiñar en línea recta*”.

**PA3:** “(...) *a miña muller antes de ter o diagnóstico, víame camiñando e falando mal cando chegaba a casa e claro, pensaba que viña do bar de beber máis da conta, e non probara o alcohol*”.

**PA4:** “(...) *o principio paseino moi mal polos comentarios da xente. Porque víante camiñando tambaleando, ou falando mal e xa decían polo pobo que ibas borracho sen probar gota de alcohol*”.

**PA7:** “(...) *o bar agora xa non o piso (...) moita xente vete no bar ou pola calle, e se tes un pouco de perda de equilibrio xa che din que te pasaches de copas (...) dincho a ti ou a familia*”.

#### 4.2.4. Los cambios en el entorno físico

Cuando se le pregunta a los participantes en esta investigación si ¿han tenido que realizar modificaciones en su entorno físico?, son muchos los discursos que comienzan con una mirada nostálgica y un “tivemos que cambiar de casa”. Pues el cambio de vivienda por las limitaciones físicas asociadas a la enfermedad, es la evidencia para los afectados y sus familias de que la enfermedad avanza.

En ciertos casos las modificaciones en el entorno físico son previas a la aparición de las dificultades.

**PA1:** “(...) nos antes vivíamos no pobo nunha casa con escaleiras, cando me diagnosticaron **compramos un piso na Coruña** con ascensor e sen barreiras, nunha zona sen costas”.

**PA4:** “Despois de 50 anos **tivemos que cambiar de casa**, e claro xa lle coloquei ascensor porque en aquel momento víame nunha silla de rodas. Eu pensaba que esto iba evolucionar máis rápido (...)e xa fixemos as duchas de obra e os espacios anchos”.

**FPA4:** “(...) mira, nos vivíamos nunha casa nun segundo piso sen ascensor (...) reformamos unha casa e fómomos vivir para o centro do pobo, como xa a fixemos con un problema coñecido (SCA36), xa a fixemos con ascensor e toda adaptada para cando a necesite”.

En otros casos, tanto los afectados como sus familias han esperado o esperan al momento en que la seguridad y desempeño de los afectados se encuentre comprometida por las barreras arquitectónicas de su entorno físico, para la modificación de este.

**FPA7:** “nosotros antes vivíamos en un dúplex en un entorno con muchas cuestras y barreras arquitectónicas. **Tras varios sustos y una caída grave**, por la pérdida de equilibrio asociada a la enfermedad, vimos la necesidad de mudarnos (...) reformamos una casa desde cero y ya la hemos hecha adaptada, además en donde vivimos ahora puede utilizar la silla eléctrica por los alrededores”.

**PA7:** “(...) esperei hasta o último momento, pero o final tuven que comprar a silla da ducha, xa era **por necesidade e medo a caer**”.

**FPA6:** “(...) tuvimos que colocar barras asideras en el baño y también una tabla de bañera, puesto que **muchas veces se caía, ya se ha llevado más de un susto** (...) aunque es una solución provisional, a medida que avance serán necesarias reformas en el baño”.

**FPA3:** “(...) chegado o momento, teremos que cambiar de domicilio (...) por ahora sobe as escaleiras, pero **non creo que por moito máis tempo**”.

Con el avance de la enfermedad y la necesidad de adaptaciones del hogar, una parte de los afectados (los que residen en pequeñas poblaciones), refieren la necesidad de una conciencia social a la hora de edificar tanto a nivel individual como desde los propios ayuntamientos.

**PA5:** “(...) eu agora necesito poñerlle ascensor a casa, as escaleiras xa me costa moito traballo subilas (...) aínda que eu adapte a miña casa, **salo a calle e son todo obstáculos:** as aceras demasiado altas e estreitas, non hai ningunha rampla para poder baixar ca silla de rodas (...) polo pobo non pode desprazarme. Cada vez que vexo o alcalde xa lle digo que hai que empezar a eliminar as barreiras (...) pero hasta que te ves na situación non te das conta de que están ahí”.

#### 4.2.5. El desconocimiento de la Terapia Ocupacional

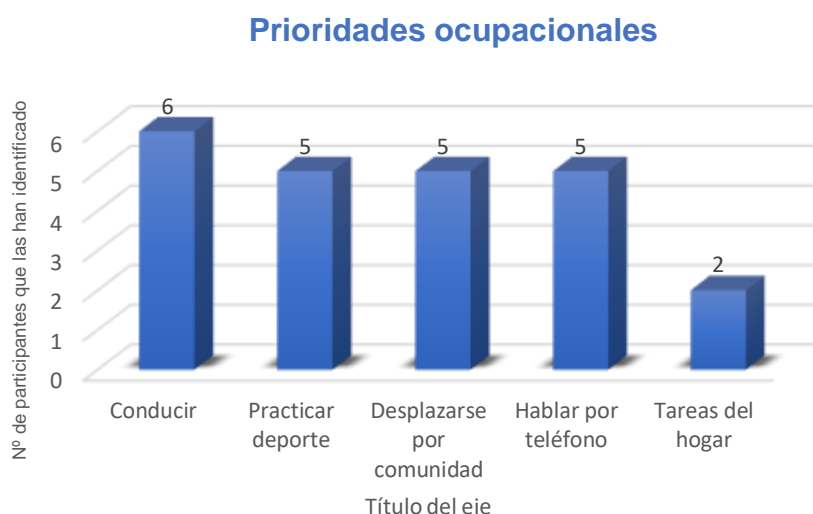
De las 17 personas entrevistadas tan solo 4 (2 afectados y 2 familiares) conocían la Terapia Ocupacional, puesto que en uno de los casos el afectado contaba con los servicios privados de una terapeuta a domicilio un día por semana; y en el otro caso por haber cursado los estudios de TO.

#### 4.3. Prioridades ocupacionales a través de la Medida Canadiense del Desempeño Ocupacional

A través de la Medida Canadiense del Desempeño Ocupacional (*Apéndice XI*) los afectados gallegos, participantes en el estudio, de SCA36 han identificado diversas prioridades ocupacionales siendo estas, en su mayoría, compartidas por todos. Estas prioridades se han basado en ocupaciones que los participantes anhelaban volver a realizar.

No todos los entrevistados han identificado 5 áreas como prioritarias, ciertos participantes han elegido las cinco y algunos tan solo una.

En la siguiente figura (*Figura 2*) se muestran las prioridades ocupacionales compartidas por el grupo de participantes con la condición de salud de ataxia SCA36.



**Figura 2.** Prioridades ocupacionales de los participantes

De manera individual los participantes han identificado prioridades como: maquillarse, fumar, trabajar, viajar, escribir y realizar actividades de ocio nocturnas (salir a cenar con amigos, de fiesta...).

La finalidad del uso de este instrumento de valoración ha sido conocer las prioridades ocupacionales de los afectados que han participado en este estudio.

## 5. Discusión

El objetivo principal de este estudio de investigación ha sido explorar el desempeño ocupacional de las personas con la condición de salud de ataxia SCA36 y la percepción de sus familiares y/o cuidadores acerca de este. Del mismo modo, los objetivos específicos del trabajo, han sido:

1. Descubrir las áreas de desempeño ocupacional que se encuentran comprometidas en las personas con ataxia SCA36.
2. Explorar las modificaciones ocupacionales tras el diagnóstico.
3. Explorar la repercusión de la hipoacusia y la disartria en el desempeño ocupacional.
4. Identificar el nivel de calidad de vida y satisfacción con la vida en personas con ataxia SCA36.
5. Cuantificar el grado de sobrecarga de los cuidadores/as de las personas con SCA36.

Los resultados de esta investigación ponen de manifiesto que la edad media de los participantes con ataxia SCA36 se sitúa en torno a los 63 años y que todos ellos han presentado desequilibrio e inestabilidad en el inicio de la enfermedad. Esto se encuentra en consonancia con los estudios de investigación realizados previamente en esta población <sup>(1,5)</sup>, que sitúan la edad media de los examinados en 63,8 años y el mismo cuadro clínico de inicio de la enfermedad.

A través de esta investigación, se pudo comprobar que esta es una población con valores medios de satisfacción con la vida, en relación a la medida/evaluación de satisfacción con la vida, la cual ha conseguido las cosas importantes que deseaban en su vida. También se identifica que a mayor edad, mayor es la satisfacción y mayor es la percepción de calidad de vida relacionada con la salud en la esfera mental.

Por otra parte, tras el análisis de las entrevistas los resultados han evidenciado las dificultades que los participantes con SCA36 han presentado y presentan en la actualidad en todas las áreas de ocupación,

Autocuidado, Productividad y Ocio <sup>(10)</sup> como consecuencia de las características clínicas de esta enfermedad.

En la mayoría de los investigados, la ataxia afecta en sus ocupaciones significativas, repercutiendo esto en su calidad de vida, ya que a través de las ocupaciones los seres humanos damos sentido a nuestra vida, “las ocupaciones son una fuente de sentido y significado para la experiencia humana a través del hacer” <sup>(32)</sup>. La Asociación Americana de Terapia Ocupacional (AOTA) añade que, las personas obtienen un sentido de competencia y un sentimiento de satisfacción y plenitud a través del compromiso en diferentes ocupaciones <sup>(32)</sup>.

Asimismo, a través tanto de las perspectivas individuales de las personas con SCA36 como de sus familiares, ha sido detectada una relación significativa entre el avance de la enfermedad y la ruptura temporal de sus ocupaciones significativas. Estos síntomas, en su mayoría de naturaleza física, minimizan a medida que la SCA36 avanza sus posibilidades de participación en actividades que para los participantes eran significativas, como la ruptura con su vida laboral puesto que reconocen que “cada día me encontraban con más dificultades para realizar mi trabajo” debido a la inestabilidad y el desequilibrio. Esta ocupación junto con el autocuidado, son identificadas como las primeras en las que repercute la enfermedad en sus inicios.

En el área de Ocio (incluida la socialización), tanto las personas con SCA36 como sus familiares y/o cuidadores identifican que tras la aparición de la sintomatología de la enfermedad han sido muchas las ocupaciones que han abandonado. Ellos mismos identifican a los problemas comunicativos como los principales causantes de esa reducción en su socialización y participación en la comunidad. Estas afirmaciones concuerdan con un estudio cuantitativo sobre la calidad de vida de personas con disartria publicado este mismo año y en el que, se analizaron a 21 personas con disartria y en el que se concluía al igual que en el presente trabajo que: la disartria además de afectar a la capacidad de habla de los afectados “puede

alterar el nivel emocional y de participación social impactando de manera importante en su calidad de vida”<sup>(30)</sup>.

Continuando con el aislamiento producido por los problemas comunicativos y centrándonos en la hipoacusia, los afectados perciben que los profesionales subestiman este síntoma, no siendo conscientes de las repercusiones en la calidad de vida de quienes la padecen. Esta afectación en la calidad de vida relacionada con el aislamiento y las dificultades en la comunicación, se encuentra en consonancia con publicaciones previas sobre las repercusiones de la hipoacusia. En ellas se infiere en que de manera habitual, la hipoacusia es infravalorada por tratarse de un problema de lenta progresión, afectando en particular al funcionamiento psicológico, social y emocional de quienes la padecen. La soledad y el funcionamiento social pobre son variables psicológicas que ya han sido asociadas a la hipoacusia<sup>(31)</sup>.

En todas las edades y en ambos sexos por igual, la pérdida auditiva desencadena dificultades en la comunicación y problemas sociales individuales significativos, fundamentalmente el aislamiento<sup>(31)</sup>.

Del mismo modo que son muchas las ocupaciones que los participantes dejan de realizar en esta área, todos los entrevistados se comprometen en nuevas actividades de ocio como caminar y participar de la asociación, adquiriendo en algunos casos nuevos roles como responsables de la junta directiva de esta.

El objetivo principal de este estudio ha sido explorar el desempeño ocupacional de esta población y por ello, no podemos entender este desempeño sin considerarlo como el resultante de la interacción entre la persona, su medio y la ocupación<sup>(10)</sup>.

Tanto la persona como su desempeño ocupacional deben comprenderse de manera interrelacionada con su medio. Los ambientes poseen una gran influencia en las personas<sup>(10)</sup>. En este estudio se pone de relevancia el gran impacto que estos producen, por una parte el ambiente social repercute



negativamente en la manera en la que los propios participantes sobrellevan la enfermedad puesto que son muchos los que reconocen haber sentido vergüenza por la sintomatología presentada y los comentarios de su comunidad. De la misma manera que se produce una repercusión negativa debido a esto, también reconocen la gran importancia de la familia en todo el proceso. En todos los casos se ha reconocido el papel fundamental que la familia juega en el transcurso de esta condición de salud. Se debe tener en cuenta que además de la afectación psicoemocional que pueda sufrir la persona en relación al afrontamiento de su nueva situación, otros miembros de la familia y/o cuidadores pueden también percibir determinadas consecuencias socioemocionales <sup>(11)</sup>. Dada la naturaleza hereditaria de esta enfermedad en concreto, este afrontamiento adquiere un componente más complejo de la situación, puesto que no solo se están adaptando a la nueva situación de un miembro de la familia, sino al futuro de varios de ellos. De esta manera, en las familias en las que alguno de sus miembros presenta alguna discapacidad o limitación en la actividad se enfrenta a nuevos desafíos adaptando la dinámica familiar a las nuevas demandas <sup>(33)</sup>.

Entre estas nuevas demandas, en la SCA36 al igual que en otras enfermedades crónicas y degenerativas es en muchos casos la familia la que adopta el rol de cuidador primario informal cuando la persona presenta dificultades en la realización de alguna o varias actividades de autocuidado, productividad u ocio. Rol asumido en este estudio principalmente por las mujeres de la familia, considerando a estas como las principales proveedoras de cuidados. El hecho de que este rol sea asumido principalmente por las mujeres en este estudio, concuerda con la sociedad actual en la que nos encontramos, puesto que en nuestra comunidad el cuidado de la salud es patrimonio casi exclusivo de las mujeres, suponiendo esto un elemento de desigualdad de género en salud. Estas diferencias de roles de cuidado entre hombres y mujeres, en la actualidad se encuentran socialmente marcados y comúnmente impuestos <sup>(34)</sup>.

El asumir el rol de cuidadora primaria informal supone un coste a diversos niveles; produce consecuencias en sus vidas laborales <sup>(35)</sup> conlleva en

muchos casos la exclusión temporal o definitiva del mercado laboral, esta situación ha sido observada en varias de las mujeres que en la actualidad ejercen el papel de cuidadoras de personas con SCA36. Cuidar también repercute en el terreno económico o en la compatibilización con otras responsabilidades <sup>(34)</sup>. Ostentar el rol de cuidador conlleva diversas actividades y obligaciones adicionales a las que una persona ya tiene como partícipe de una comunidad. Por este y otros motivos la cuidadora principal puede llegar a presentar “problemáticas en su desempeño y en la satisfacción ocupacional que obtiene durante las labores de cuidado comprometiendo su bienestar y salud” <sup>(33)</sup>.

En relación a esto, en este estudio La Escala de Sobrecarga del Cuidador de Zarit no indica sobrecarga de estos, lo que contrasta con el discurso de esta población puesto que en él se refieren alteraciones en el estado de ánimo y una reducción en las relaciones sociales. A través de sus discursos se observa un sentimiento de obligación de ser una buena cuidadora, por el que llegan incluso a sentirse culpable ante determinadas respuestas negativas en relación a sus familiares. En consonancia con esto, diversos estudios ya han identificado que el ocio y las relaciones sociales son las actividades más afectadas en las personas que ejercen el rol de cuidador primario informal <sup>(33)</sup>. Entre los entrevistados que desempeñan esta labor, ambas áreas son las que detectan más afectadas por el cuidado de su familiar y también son aquellas que más desean recuperar.

Por otro lado, y centrándonos ya en el medio físico cabe destacar que este es uno de los determinantes de la disfunción ocupacional <sup>(36)</sup>, limitando así la autonomía y el desempeño diario de los sujetos. Esto concuerda con los resultados obtenidos puesto que el 44,4% de los participantes con SCA36 han tenido que realizar modificaciones en sus viviendas o de manera radical abandonar sus lugares de origen, sobre todo en el ámbito rural, por la presencia de grandes barreras arquitectónicas. Los restantes entrevistados, están posponiendo estas remodelaciones en su entorno físico, bien por no ser conscientes todavía de las limitaciones que estas

barreras suponen o la falta de asesoramiento sobre las distintas opciones posibles.

Estas limitaciones en las personas con SCA36, son percibidas en su gran mayoría por los familiares y/o cuidadores no sintiéndolas los propios afectados como tales. Al adentrarnos a través de la COPM en el mundo subjetivo de las personas con SCA36, hemos conocido su autopercepción sobre su desempeño ocupacional <sup>(18)</sup>. Contrastando esta percepción en muchos casos con las realidades planteadas acerca de las limitaciones en el desempeño tanto de familiares y/o cuidadores como de los propios profesionales que se encuentran inmersos en el estudio de esta enfermedad.

En relación a esto cabe destacar, que a través de este trabajo se ha observado una autopercepción positiva por parte de los participantes con la condición de salud SCA36 de su desempeño y de su dependencia funcional. Del mismo modo, se han analizado resultados similares en un estudio transversal con 80 personas diagnosticadas con ataxia espinocerebelosa de toda España, los cuales advierten valoraciones positivas en relación a su propia condición de salud o función física, no correspondiéndose estas con sus problemas reales en cuanto a sus problemas de salud física y dependencia funcional <sup>(37)</sup>.

A través tanto del presente estudio como de los resultados obtenidos en 80 pacientes de toda España, se puede sugerir la existencia de una auto-percepción positiva de los problemas de salud física y dependencia funcional en las personas con ataxias espinocerebelosas, no concordando esto con su situación real.

Dados los cambios ocupacionales, identificados a través de esta investigación, que presenta la población gallega con SCA36 y sus familiares y/o cuidadores, se considera relevante que los terapeutas ocupacionales pasen a formar parte del proceso de intervención habitual de esta comunidad. Desde la TO “consideramos el acceso a la ocupación significativa como un derecho humano básico” <sup>(10)</sup> y en muchos casos,

como ha emergido de los discursos de los participantes, no conocen ni siquiera la figura del terapeuta ocupacional, y desconocen de qué manera esta profesión podría ayudarles en el proceso.

El papel de la Terapia Ocupacional con personas con ataxia se centra en preservar las capacidades y compensar sus limitaciones en las ocupaciones para mantener de esta manera su funcionalidad, su calidad de vida y la autonomía a lo largo de todo el proceso de la enfermedad. El abandono por parte de esta población de ocupaciones significativas repercute negativamente en su salud y como consecuencia en su calidad de vida, puesto que según menciona la Organización Mundial de la Salud (OMS) en la Carta de Ottawa, la salud es un elemento fundamental para obtener un nivel saludable de calidad de vida <sup>(38)</sup>.

La importancia del abordaje desde Terapia Ocupacional se centra en que la intervención del terapeuta se realiza bajo una visión bio-psico-social por lo que intervendrá en todos los niveles del proceso <sup>(39)</sup>. Además y en relación a las competencias de la Red Europea de Terapia Ocupacional en educación superior (ENOTHE) y al consejo de terapeutas ocupacionales para los países europeos (COTEC), los terapeutas debemos de colaborar con esta comunidad, con el objetivo de promover su salud y bienestar, permitiendo así su participación en las ocupaciones <sup>(40)</sup>.

Por ello, desde el ámbito es fundamental respetar en todo momento la dignidad humana de todos los ciudadanos, así como sus hábitos y costumbres, que están influenciadas por la cultura y comunidad en la que la persona desarrolla su vida. Dichos aspectos se deben de tener en cuenta a la hora de realizar una intervención basada en las necesidades de cada comunidad, con el objetivo de fomentar su bienestar y su calidad de vida <sup>(41)</sup>.

Desde una perspectiva basada en la funcionalidad, en el primer nivel de intervención, se trata de: mantener, mejorar y potenciar las capacidades de las personas con SCA36 a través de la actividad, favoreciendo de esta manera su desempeño ocupacional <sup>(39)</sup>.

El terapeuta ocupacional, “en su intento de maximizar la autonomía personal del individuo, comprende que ello implica tener acceso al medio”<sup>(39)</sup>, por este motivo y con el fin de favorecer el desempeño ocupacional de las personas con SCA36, se deben tener en cuenta las modificaciones domiciliarias y la supresión de obstáculos. Apoyándose en otras investigaciones, las autoras Bayón y Rodríguez Martínez manifiestan que “la adaptación del hogar aumenta la capacidad funcional y facilita el alcance de la máxima independencia y autonomía posibles”<sup>(42)</sup>. Dado que el domicilio es el lugar en el que las personas pasan la mayor parte del tiempo, llevar a cabo una adaptación funcional del mismo asegura la mejora de la calidad de vida, el bienestar y la autonomía personal, esto es avalado por diversos ensayos clínicos que demuestran la utilidad de la adaptación del hogar para favorecer el desempeño ocupacional<sup>(36,43,44)</sup>. En este sentido la labor del terapeuta se basa en optimizar las oportunidades de participación en la propia vivienda con el papel clave de realizar las recomendaciones y adaptaciones necesarias para alcanzar la máxima autonomía en las áreas de ocupación<sup>(36,42,45)</sup>.

Por todo esto, las aportaciones que los Terapeutas Ocupacionales pueden realizar en esta población son diversas, pero todavía sigue siendo una profesión con escasa presencia en los recursos socio sanitarios, produciendo esto un desconocimiento de la disciplina por parte de los profesionales y de los usuarios, como en este mismo estudio ha acontecido. La falta o precariedad de recursos propuestos para la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias sigue siendo un tema recurrente en el discurso de los participantes, reclaman además una especialización de los profesionales ya que, a pesar de ser diversas las características que cada una de las EERR puede presentar, todas comparten el desconocimiento científico y médico sobre ellas, lo cual puede llegar a repercutir negativamente tanto en las personas con esa condición de salud como en sus familias y entorno<sup>(46)</sup>. En la actualidad, el movimiento asociativo desempeña una importante labor en el conocimiento de las EERR, supliendo en muchos casos la escasez de recursos a estas

poblaciones. Todas y cada una de las personas participantes en este estudio, son conscientes de esta realidad y reclaman un enfoque integral con una coordinación efectiva entre las administraciones nacionales, regionales y locales.

### **Limitaciones del estudio**

Una de las limitaciones que se ha de tener en cuenta en el presente trabajo es la inexperiencia de la investigadora en la realización de estudios de este calibre. Por otra parte cabe resaltar las limitaciones relacionadas con el tamaño de la muestra.

El tamaño de la muestra tanto de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36 como de sus familiares y/o cuidadores ha sido reducido, por ello, no se han podido establecer unos resultados estadísticamente significativos de las variables estudiadas.

Además, destaca la escasa bibliografía localizada por parte de la investigadora en relación al fenómeno estudiado.

### **Futuras líneas de investigación**

Debido a la escasa bibliografía actualmente existente sobre la Terapia Ocupacional y la ataxia, y más concretamente en la ataxia SCA36, se considera necesario continuar investigando sobre este tema. Para ello, se recomienda obtener una mayor muestra para la realización de estudios de investigación, permitiendo de esta manera extrapolar los datos y obtener unos resultados estadísticamente significativos, aportándose así más información sobre el desempeño ocupacional y las necesidades ocupacionales de esta población.

Además, se podrían comparar los resultados con un grupo control. Como futuro de la investigación, se podría realizar una comparación entre los datos obtenidos con otra población que cumpla con las mismas, o similares,

## Ataxia da Costa da Morte

características sociodemográficas pero que no posean la condición de salud SCA36.

Por otra parte, se considera relevante la realización de un estudio que explore las necesidades de esta población en el uso de productos de apoyo y la supresión de barreras arquitectónicas.

Para finalizar, se postula la necesidad de realizar un estudio longitudinal, para la aplicación de un programa de intervención de Terapia Ocupacional dirigido tanto a las personas con ataxia SCA36 como a sus cuidadoras, que permita de esta manera evaluar su efectividad.

## 6. Conclusiones

A continuación se presentan las conclusiones derivadas del presente estudio de investigación:

- El desequilibrio es identificado como la característica clínica de la enfermedad que más repercute en el desempeño ocupacional.
- La hipoacusia y la disartria generan importantes restricciones en la participación social de los participantes con la condición de salud de SCA36.
- El rol de cuidador/a de los participantes con la condición de salud de ataxia SCA36, es asumido principalmente por mujeres pertenecientes al núcleo familiar, existiendo una desigualdad de género en el cuidado informal de la salud. Las cuidadoras de este estudio, no presentan sobrecarga por los cuidados administrados a sus familiares con SCA36.
- La población con SCA36 analizada presenta valores medios de satisfacción con la vida, además se ha detectado que a mayor edad la percepción de calidad de vida relacionada con la salud en la esfera mental mejora.
- En la actualidad, esta población al igual que en otras EERR, no accede a los servicios de Terapia Ocupacional. A través de este trabajo se concluye la necesidad de una intervención desde Terapia Ocupacional puesto que las ocupaciones en las personas con ataxia SCA36 se encuentran comprometidas. Los terapeutas ocupacionales deben colaborar con la comunidad gallega de personas con SCA36, con el fin de promover su participación en ocupaciones significativas, promoviendo así una justicia ocupacional.
- Tanto la adaptación del hogar como el asesoramiento el productos de apoyo, no es abordado en la actualidad por ningún profesional en las personas con ataxia SCA36.



## Ataxia da Costa da Morte

- Los propios participantes en este estudio demandan un enfoque global de las EERR así como una coordinación efectiva entre los niveles nacionales, regionales y locales. Todo ello con el fin de mejorar los accesos a tratamientos de rehabilitación de manera gradual a medida que la enfermedad avanza.

## 7. Agradecimientos

Son muchas las personas que han contribuido al proceso y conclusión de este trabajo. En primer lugar quiero agradecer a mis tutoras Bárbara y Susi, por la dedicación y apoyo brindado a lo largo de estos meses. Gracias también a ti, Rocío, por las horas y días que me has dedicado. Gracias a Iván, Thais y Vanesa por haberme ayudado en este proceso.

A mi madre, mi abuela y mi hermana, para que sigáis siendo mi fuente de inspiración y continuéis inculcándome los valores básicos y esenciales de la vida. Gracias a toda mi familia y amigas/os por participar de este proceso.

Gracias a todos y todas mis compañeras de promoción, por estos cuatro años compartidos. En especial a Lucía, Paula y a Pablo, conoceros en este camino ha sido maravilloso.

A Tamara, gracias por estar siempre presente a lo largo de toda una vida.

A cada uno/a de los/as participantes con ataxia SCA36 y a sus familiares, sin vosotros/as este trabajo no hubiese sido posible. Con este trabajo solo espero poder devolveros una pequeña parte de toda la dedicación, cariño e implicación que me habéis mostrado. De vosotras y vosotros me llevo el mejor de los aprendizajes “en esta vida no hay una moviola para retroceder en el tiempo, esta vida no tiene posibilidad de vivirla dos veces por lo que hay que disfrutarla”.

Gracias a AGA, FEGEREC y al Ayuntamiento de Cabana de Bergantiños.

A cada una de las personas que me habéis acompañado en este camino.

**A cada uno de vosotros y vosotras, gracias.**

## 8. Bibliografía referenciada

1. Arias M, García Murias M, Sobrido MJ. La ataxia espinocerebelosa 36 (SCA36): «Ataxia da Costa da Morte». Rev Neurol [Internet]. 2017; 32(6): 386-393.
2. Soong BW, Morrison PJ. Spinocerebellar ataxias. Handb Clin Neurol. 2018; 155: 143-174.
3. Ruano L, Melo C, Silva MC, Coutinho P. The Global Epidemiology of Hereditary Ataxia and Spastic Paraplegia: A Systematic Review of Prevalence Studies. Neuroepidemiology [Internet]. 2014; 42(3): 174-83.
4. Ikeda Y, Ohta Y, Kobayashi H, Okamoto M, Takamatsu K, et al. Clinical features of SCA36: A novel spinocerebellar ataxia with motor neuron involvement (Asidan). Neurology [Internet]. 2012; 79(4): 333-41.
5. Garcia-Murias M, Quintáns B, Arias M, Seixas AI, Cacheiro P, Tarrío R, et al. «Costa da Morte» ataxia is spinocerebellar ataxia 36: Clinical and genetic characterization. Brain. 2012; 135: 1423-35.
6. Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. Neurology. 2016; 66(11): 1717-20.
7. Silva RC, Saute JA, Silva AC, Coutinho AC, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB. Occupational therapy in spinocerebellar ataxia type 3: an open-label trial. Braz J Med Biol Res. 2010; 43(6): 537-42.
8. Stephen CD, Brizzi KT, Bouffard MA, Gomery P, Sullivan SL, Mello J, et al. The Comprehensive Management of Cerebellar Ataxia in Adults. Curr Treat Options Neurol. 2019; 21(3): 9.
9. WFOT: World Federation of Occupational Therapists [Internet]. 2016 [citado: 22 de Mayo de 2019]. Disponible en: <https://www.wfot.org/>
10. Simó Algado S, Urbanowski R. El modelo canadiense del desempeño ocupacional I. TOG (A Coruña) [Internet]. 2006; 3: 1-27. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num3/pdfs/Expertol.pdf>
11. Pousada García T. Impacto psicosocial de la silla de ruedas en la vida de las personas afectadas por una enfermedad neuromuscular [tesis en

- internet]. A Coruña: Universidade da Coruña; 2011. Disponible en: [https://ruc.udc.es/dspace/bitstream/handle/2183/18223/PousadaGarcia\\_Thais\\_TD\\_2011.pdf?sequence=2&isAllowed=y](https://ruc.udc.es/dspace/bitstream/handle/2183/18223/PousadaGarcia_Thais_TD_2011.pdf?sequence=2&isAllowed=y)
12. Crivello MC. Implicancias y consecuencias de la enfermedad crónica sobre el grupo familiar. *Psicol y Pedag.* 2013; 30: 24-36.
  13. Martín Pérez AC, Moreno Antequera D. Terapia Ocupacional en Ataxia de Friedreich. *TOG (A Coruña)* [Internet]. 2014; 11(20): 1-12.
  14. Martínez Montesinos MA, Martínez Pino M. Estudio de los abordajes del terapeuta ocupacional en las personas con ataxia. *Rev Ch To (Chile)* [Internet]. 2017; 17(2): 37-45. Disponible en: <https://revistaterapiaocupacional.uchile.cl/index.php/RTO/article/view/48084/50624>
  15. Salgado A.C. Investigación cualitativa: diseños, evaluación del rigor metodológico y retos. *Liberabit.* 2007; 13(2006): 3-10.
  16. Izcara Palacios SP. *Manual de Investigación Cualitativa*. 1ª ed. México. Editorial Fontamara; 2014.
  17. Ministerios de Educación, Cultura y Deporte. Orden SSI/81/2017, de 19 de enero, por la que se publica el Acuerdo de la comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud. España: Boletín Oficial Del Estado; 2017.
  18. Simó Algado S, Urbanowski R. El modelo canadiense del proceso del desempeño ocupacional, Canadian occupational performance process model – C.O.P.P.M. *TOG (A Coruña)* [Internet]. 2006; 3: 1-18. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num3/pdfs/Expertol.pdf>
  19. Hewitt-Taylor J. Use of constant comparative analysis in qualitative research. *Nurs Stand.* 2001; 15(45): 39-42.
  20. Monge A.V. La codificación en el método de investigación de la grounded theory o teoría fundamentada. *Innovaciones Educativas* [Internet]. 2015; 17(22): 77-84.
  21. Asociación Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Normas de buena práctica clínica. Guía de buena práctica clínica España; 2002 p. 1-57.

22. World Medical Association (AMM). Declaración de Helsinki de la AMM - Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. World Medical Association, Inc 2013 p. 1-8.
23. Jefatura del Estado. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. BOE España; 2018 p. 119788-119857.
24. UE. Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016. Diario Oficial de la Unión Europea [Internet]. 2016; 27. Disponible en: <https://www.boe.es/doi/2016/119/L00001-00088.pdf>
25. World Federation of Occupational Therapists (WFOT). Código de Ética [Internet]. 2016 [citado 2 febrero de 2019]. Disponible en: <https://www.wfot.org/>
26. Vázquez C, Duque A, Hervás G. Escala de Satisfacción con la vida (SWLS) en una muestra representativa de adultos españoles: validación y datos normativos. Spanish Journal of Psychology [Internet]. 2013 [citado 22 de mayo de 2019]; 16 (1): 1-12.
27. Vera Villaroel P, Silva J, Celis Atenas K, Pavez P. Evaluación del cuestionario SF-12: verificación de la utilidad de la escala salud mental. Rev Med Chile [Internet]. 2014; 142 (2): 1275-1283. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v142n10/art07.pdf>
28. Schmidt S, Vilagut G, Garin O, Cunillera O, Tresserras R, Brugulat P, et al. Normas de referencia para el Cuestionario de Salud SF-12 versión 2 basadas en población general de Cataluña. Med Clin [Internet]. 2012; 139 (14): 613-625.
29. Pousada T, Grobas B, Nieto L, Pazos A, Díez E, Pereira J. Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. Medicine [Internet]. 2018; 97 (24): 1-10.
30. Aceituno C, Aranda S, Palma G, Pino C, Villegas P, Quezada C, et al. Calidad de vida en personas con disartria. Rev Logop Foniatr Audiol [Internet]. 2019; 39: 27-31.

31. Díaz C, Goycoolea M, Cardemil F. Hipoacusia: trascendencia, incidencia y prevalencia. Rev Med Clin Condes [Internet]. 2016; 27(6): 731-9.
32. Romero Ayuso D. El sentido de la Ocupación. TOG (A Coruña) [Internet]. 2018; 7(6): 56-77. Disponible en: <http://www.revistatog.com/suple/num6/romero.pdf>
33. Hijuelos García NA, Ortiz Campos A, Bolaños C, Tun Colonia JA, Arcilla Novelo RR, Pérez Padilla EA. Desempeño Ocupacional y satisfacción de los cuidadores primarios informales de pacientes con limitación en la actividad. RICS (México) [Internet]. 2018; 7(13): [10p]. Disponible en: <https://www.rics.org.mx/index.php/RICS/article/view/58>
34. García Calvente MM. Cuidados de salud, género y desigualdad. Comunidad. 2002; 5: 1-3.
35. Mayobre P, Vázquez I. Cuidador cuesta: Un análisis del cuidado desde la perspectiva de género. Rev Esp Investig Sociol [Internet]. 2015; 151: 83-100. Disponible en: [283009006\\_Cuidar\\_cuesta\\_Un\\_analisis\\_del\\_cuidado\\_desde\\_la\\_perspectiva\\_de\\_genero](https://doi.org/10.28300/9006_Cuidar_cuesta_Un_analisis_del_cuidado_desde_la_perspectiva_de_genero)
36. De Rosende Celeiro, Santos Del Riego. Influencia de la Terapia Ocupacional en la realización de adaptaciones en el hogar de las personas en situación de dependencia. TOG (A Coruña) [Internet]. 2013; 10(18): [16p]. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num18/pdfs/original2.pdf>
37. Sánchez López CR, Perestelo Pérez L, Escobar A, López-Bastida J, Serrano Aguilar P. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con ataxias espinocerebelosas. Rev Neurol [Internet]. 2017; 32(3): 143-151. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S0213485315002133>
38. Organización Mundial de la Salud (OMS). Carta de Ottawa para la Promoción de la Salud [Internet]. 1986 [citado 3 junio de 2019]. Disponible en: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2013/Carta-de-ottawa-para-la-apromocion-de-la-salud-1986-SP.pdf>

39. Canosa Domínguez N, Díaz Seoane B, Talavera Valverde M. "Terapia Ocupacional. Importancia del Contexto". TOG (A Coruña) [Internet]. 2002; [4p].
40. ENOTHE-COTEC. Competencias de Terapia Ocupacional. 2005 [citado 3 junio de 2019]. Disponible en: [http://www.enothe.eu/tch/tq/docs/specific\\_competencies\\_spanish.pdf](http://www.enothe.eu/tch/tq/docs/specific_competencies_spanish.pdf)
41. ONU: Asamblea general, Declaración Universal de Derechos Humanos. 10 de diciembre de 1948, 217A(III). Disponible en: [https://www.ohchr.org/EN/UDHR/Documents/UDHR\\_Translations/spn.pdf](https://www.ohchr.org/EN/UDHR/Documents/UDHR_Translations/spn.pdf)
42. Bermúdez Bayón U, Rodríguez-Martínez MC. Terapia domiciliaria en el ámbito de personas con lesión medular. Una revisión sistemática. TOG (A Coruña) [Internet]. 2016; 13(24): [15p]. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num24/pdfs/revision2.pdf>
43. Petersson I, Lilja M, Hammel J, Kottorp A. Impact of home modification services on ability in everyday life for people ageing with disabilities. J Rehabil Med. 2008; 40(4): 253-60.
44. Stark S, Keglovits M, Arbesman M, Lieberman D. Effect of Home Modification Interventions on the Participation of Community-Dwelling Adults With Health Conditions: A Systematic Review. Am J Occup Ther [Internet]. 2017; 71(2): 1-11.
45. Ávila Álvarez A, Martínez Piédrola R, Matilla Mora R, Máximo Bocanegra M, Méndez Méndez B, Talavera Valverde MA et al. Marco de Trabajo para la práctica de la Terapia Ocupacional: Dominio y proceso. 2ª Edición [Traducción]. <http://www.terapia-ocupacional.com/> [portal en Internet]. 2010; [85p]. Disponible en: <http://www.terapia-ocupacional.com/aota2010esp.pdf>
46. Gómez de las Heras KV. Realidad sanitaria y social de las enfermedades raras en España. Rev Clín Med Fam. 2013; 6(1): 1-3.

## 9. Apéndices

## Apéndice I: Lista de abreviaturas

| <b>LISTA DE ABREVIATURAS</b> |  |
|------------------------------|--|
| <b>ADCA</b>                  | Ataxia cerebelosa autosómica dominante                   |
| <b>AIVD</b>                  | Actividades Instrumentales de la Vida Diaria             |
| <b>AGA</b>                   | Asociación Gallega de Ataxias                            |
| <b>AOTA</b>                  | Asociación Americana de Terapeutas Ocupacionales         |
| <b>AVD</b>                   | Actividades de la Vida Diaria                            |
| <b>COPM</b>                  | Canadian Occupational Performance Measure                |
| <b>COTEC</b>                 | Consejo de terapeutas ocupacionales para países europeos |
| <b>EERR</b>                  | Enfermedades Raras                                       |
| <b>ENOTHE</b>                | Red Europea de Terapia Ocupacional en educación superior |
| <b>FEGEREC</b>               | Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas      |
| <b>OMS</b>                   | Organización Mundial de la Salud                         |
| <b>SARA</b>                  | Scale for the Assessment and Rating of Ataxias           |
| <b>SCA</b>                   | Ataxia espinocerebelosa                                  |
| <b>SERGAS</b>                | Servicio Gallego de Salud                                |
| <b>TO</b>                    | Terapia Ocupacional                                      |
| <b>WFOT</b>                  | Federación Mundial de Terapeutas Ocupacionales           |



Apéndice II: Documento de consentimiento para la participación en un estudio de investigación para las personas con Ataxia SCA36

**DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDO DE INVESTIGACIÓN**

TÍTULO: Proyecto coordinado constituido por los proyectos "Investigación de mutaciones y mecanismos moleculares en ataxias espinocerebelosas y síndromes neurológicos relacionados" (PI17/01582) e "Investigación clínico-molecular de un nuevo clúster español con SCA36 y otros síndromes espino-cerebelosos no filiados" (PI18/01050).

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

- *He leído la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me ha entregado, pude conversar con y hacer todas las preguntas sobre el estudio necesarias.*
- *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 y muestras en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.*
- *Accedo a que los resultados obtenidos del estudio se publiquen en revistas científicas o que se almacenen en una base de datos sin que se revele mi identidad.*
- *Presto libremente mi conformidad para participar en este estudio.*

**Respecto a los DATOS/MUESTRAS acepto que sean:**

- Eliminados.
- Anonimizados para usos futuros en otras investigaciones.
- Conservados seudonimizados en la colección previamente indicada.

RESTRICCIONES DE USO: No autorizo a emplear mis muestras en investigaciones que

.....

## Ataxia da Costa da Morte

Firmado.: El/la participante,

Firmado: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Fecha:

Fecha:

Apéndice III: Documento de consentimiento para la participación en un estudio de investigación para los familiares y/o cuidadores de las personas con Ataxia SCA36

**DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDO DE INVESTIGACIÓN (CONTROLES)**

TÍTULO: Proyecto coordinado constituido por los proyectos "Investigación de mutaciones y mecanismos moleculares en ataxias espinocerebelosas y síndromes neurológicos relacionados" (PI17/01582) e "Investigación clínico-molecular de un nuevo clúster español con SCA36 y otros síndromes espino-cerebelosos no filiados" (PI18/01050).

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

- *He leído la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me ha entregado, pude conversar con y hacer todas las preguntas sobre el estudio necesarias.*
- *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 y muestras en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.*
- *Accedo a que los resultados obtenidos del estudio se publiquen en revistas científicas o que se almacenen en una base de datos sin que se revele mi identidad.*
- *Presto libremente mi conformidad para participar en este estudio.*

**Respecto a los DATOS/MUESTRAS acepto que sean:**

- Eliminados.
- Anonimizados para usos futuros en otras investigaciones.
- Conservados seudonimizados en la colección previamente indicada.

RESTRICCIONES DE USO: No autorizo a emplear mis muestras en investigaciones que

.....  
.....

## Ataxia da Costa da Morte

Firmado.: El/la participante,

Firmado: El/la investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Fecha:

Fecha:

## Apéndice IV: Documento informativo para los participantes



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

### DOCUMENTO INFORMATIVO PARA LOS PARTICIPANTES

**TÍTULO DEL PROYECTO:** Proyecto coordinado constituido por los proyectos "Investigación de mutaciones y mecanismos moleculares en ataxias espinocerebelosas y síndromes neurológicos relacionados" (PI17/01582) e "Investigación clínico-molecular de un nuevo clúster español con SCA36 y otros síndromes espinocerebelosos no filiados" (PI18/01050).

**INSTITUCIONES EN LAS QUE SE LLEVA A CABO EL PROYECTO:** Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña y Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Si fuese necesario para la correcta marcha del proyecto centros públicos o privados concertados para tal fin.

**INVESTIGADOR RESPONSABLE:** M<sup>a</sup> Jesús Sobrido Gómez

Este documento tiene por objeto ofrecerle información sobre una investigación en la que se le invita a participar y que fue aprobada por el Comité Autonómico de Ética de la investigación de Galicia. Antes de decidir, debe recibir usted información personalizada del investigador, leer este documento y hacer todas las preguntas que sean necesarias para comprender los detalles sobre el estudio. Puede llevarse el documento, consultarlo con otras personas, y tomarse el tiempo necesario para decidir si desea participar o no. La participación en este estudio es completamente voluntaria. Si acepta hacerlo, puede cambiar de parecer retirando el consentimiento en cualquier momento, sin obligación de dar explicaciones. Su decisión no afectará en modo alguno a la relación con sus médicos ni a la asistencia sanitaria a la que usted tiene derecho.

#### ¿Cuál es el propósito del estudio?

Las ataxias espinocerebelosas son un grupo de trastornos neurodegenerativos hereditarios caracterizados por problemas para la coordinación y el equilibrio. Las personas afectadas pueden tener otros síntomas adicionales como rigidez muscular (espasticidad), por lo que a veces los síntomas de algunos tipos de ataxias se parecen a los de otro grupo de enfermedades neurológicas denominadas paraparesias espásticas. Los pacientes con ataxias espinocerebelosas también pueden presentar dificultades para tragar o debilidad muscular, entre otros síntomas. En la actualidad no se dispone de tratamientos curativos para estas enfermedades. En alrededor del 50% de los pacientes con ataxia o paraparesia espástica, después de haber analizado los genes habituales con pruebas diagnósticas, no se conoce todavía el gen causante.

Uno de los objetivos del presente proyecto es estudiar familias con este tipo de enfermedades espino-cerebelosas en las que no se haya identificado todavía su causa.

## Ataxia da Costa da Morte



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

Para ello se llevará a cabo una evaluación detallada de estos pacientes y familias mediante exploración clínica general y neurológica. Realizaremos estudios de secuenciación masiva de todos los genes (exoma) o incluso de todo el genoma completo. Puede que también sea necesario realizar alguna de las pruebas complementarias explicadas más abajo. Son pruebas asistenciales, es decir, no son pruebas experimentales ya que se realizan rutinariamente a pacientes con diversas enfermedades neurológicas y/o auditivas.

La SCA36 es un tipo de ataxia hereditaria cuya causa genética (mutación) ha sido identificada en los últimos años. Sabemos que la mutación de SCA36 consiste en una expansión (aumento de tamaño) de un fragmento de un gen llamado *NOP56*. Sin embargo, esta expansión no es de igual tamaño en todos los pacientes, no se conoce cómo se origina, por qué cambia de tamaño al transmitirse de padres a hijos, si puede o no variar de tamaño a lo largo de la vida de una persona y qué relación hay entre el tamaño de la mutación y la progresión de los síntomas. Uno de los objetivos de este estudio es avanzar en el conocimiento de relación entre el tamaño de la expansión de SCA36 y los síntomas clínicos que presentan algunos pacientes con características clínicas o genéticas peculiares. También queremos profundizar en el estudio del origen de la expansión de SCA36 estudiando a pacientes de distintas zonas geográficas. Para ello, tanto en pacientes con SCA36 como en personas no afectadas (controles) se llevarán a cabo diversas pruebas médicas. Aunque son pruebas que se realizan normalmente en pacientes neurológicos, en este caso no se hacen por ser necesarias para los participantes, sino por la utilidad del resultado para la investigación de la enfermedad.

Otro objetivo de esta investigación es ayudar a comprender cómo la mutación de SCA36 pone en marcha el funcionamiento incorrecto de las células del cerebelo (zona del cerebro relacionada con el equilibrio). Se cree que ocurre una acumulación de un tipo de productos tóxicos originados en las células en presencia de la mutación y que, además, puede estar alterado el funcionamiento de otros genes. Nos proponemos identificar esos productos tóxicos y medir la actividad de genes en muestras de pacientes, comparándolos con las de otros tipos de ataxias y enfermedades solapantes, así como con personas sanas. Estas sustancias y genes se medirán en muestras de diverso tipo, como por ejemplo células procedentes de biopsia de piel. También se medirán en sangre y en líquido cefalorraquídeo (LCR). El LCR es el fluido biológico que está en contacto directo con el cerebro y la médula espinal, y es fácilmente accesible a través de una punción lumbar. La identificación de estos productos y genes alterados puede ser el primer paso para avanzar hacia el objetivo más importante, que es encontrar una posible diana terapéutica (es decir, alguna proteína o función celular cuya corrección mediante medicamentos mejore la enfermedad). Dichos productos tóxicos y genes, si se encuentran, también podrían ser útiles como "marcadores" (se denomina así a cualquier sustancia o elemento que se puede medir en una persona y que refleja la presencia o gravedad de una enfermedad). De este modo se podrá mejorar el diagnóstico y evaluar el efecto de posibles tratamientos. Sin embargo, el desarrollo de nuevos tratamientos no forma parte de los objetivos concretos del presente proyecto.

Hoja de información al participante -CA305 Fecha: 10/11/2018



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

## ¿Por qué me ofrecen participar a mí?

La selección de pacientes que, como usted, son invitados a participar, responde al hecho de que usted presenta una ataxia espinocerebelosa y es tratado/a en el Servicio de Neurología. Es decir, el que haya sido seleccionado no significa que se trate en su caso de una ataxia más grave, ni más leve, ni que se le vaya a realizar un tratamiento diferente a lo habitual para su enfermedad.

Atendiendo a los objetivos expuestos en el párrafo anterior, se invitará a participar tanto a pacientes con SCA36 como aquellos con otros tipos de ataxias/paraparesias, con o sin causa genética conocida. Todos los candidatos a participar serán seleccionados por los miembros del equipo de investigación en el grupo de Neurogenética del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS) y los Servicios de Neurología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, de A Coruña y de Albacete. El estudio está abierto a personas mayores de edad de ambos sexos, cualquier área sanitaria y zona de residencia. El estar a tratamiento por otras enfermedades no impide participar en el presente estudio, si se desea.

## ¿En qué consiste mi participación?

El proceso de evaluación se desarrollará en momentos diferentes, siendo la participación en las distintas partes del estudio independiente unas de otras. La participación en este estudio no variará su tratamiento, pero sí puede requerir un mayor número de visitas ya que puede solicitarse su participación en una o varias de las siguientes pruebas:

- **Consulta neurológica.** Será similar a una consulta normal de neurología, aunque más detenida en aspectos relacionados con la ataxia. Puede durar algo más que una consulta normal (60-90 minutos). Incluye la realización de una historia clínica protocolizada y detallada de los síntomas, antecedentes de otras enfermedades, exploración general y neurológica con aplicación de cuestionarios o escalas específicas para medir la intensidad de la ataxia (SARA, ICARS), escalas de espasticidad y velocidad de la marcha (test de los 25 pasos) y función de las extremidades superiores (test de los nueve agujeros). Se le podrá pedir permiso para tomar fotos y videos durante el examen clínico.
- **Elaboración de un árbol genealógico.** Se le harán preguntas acerca de sus familiares, relación de parentesco, síntomas neurológicos y otras enfermedades que hayan padecido. Esta información se guardará en archivos en forma de árbol genealógico, asociada al código de su muestra. Esta información genealógica es muy importante, pues permitirá a los investigadores buscar alteraciones genéticas presentes en las personas afectadas de una misma familia, así como establecer relaciones entre dichas alteraciones genéticas y las manifestaciones clínicas.
- **Evaluación neurocognitiva** (tiempo estimado 2 horas). Test verbales y manipulativos para evaluar capacidades motoras, cognitivas (memoria, atención, lenguaje, rapidez mental, otras funciones intelectuales) y la situación emocional.
- **Evaluación auditiva y vestibular** (1 ó 2 sesiones de unas 2 horas cada una): exploraciones otorrinolaringológicas, como timpanometría y electrococleografía. Son pruebas realizadas rutinariamente por el otorrino, inocuas para el paciente, basadas

Hoja de información al participante - CASOS Fecha: 10/12/2018



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

en estímulos sonoros para medir a audición, así como movementos e estímulos visuais para avaliar a función do oído en el equilibrio e coordinación.

- **Evaluación neurofisiológica** (1 ó 2 sesións de aproximadamente 1 hora cada una): estudos electromiográficos e de potenciais evocados. Son probas habituais para estudar enfermidades neurolóxicas, consisten en aplicar un estímulo xeralmente sobre un nervio (pequena descarga eléctrica) que permite analizar si existe alteración na condución do sistema nervioso. En los potenciais evocados auditivos el estímulo es un click mediante auriculares. Para los potenciais evocados visuales se hace mirar al paciente para una tabla con cuadros blancos e negros. Para los potenciais evocados somato-sensoriales se aplica una pequena descarga eléctrica sobre brazo o pierna. En la electromiografía se registran las señales eléctricas del músculo mediante un electrodo de aguja, para lo cual una aguja fina se inserta en el músculo.
- **Pruebas de neuroimagen** para estudio morfológico e funcional do sistema nervioso central (1 ó 2 sesións de 1-2 horas cada una). Se realizarán dos tipos de probas, 1) Resonancia magnética (RM): su finalidad es obtener una imagen de la anatomía del cerebro e sus diferentes partes. A veces se estudia también la médula espinal. Esta proba es utilizada rutinariamente en medicina, no implica radiactividad, precisa estar acostado 45-60 minutos dentro de una especie de túnel; 2) Tomografía por emisión de positrones (PET): su finalidad es obtener una imagen del metabolismo cerebral. Para ello se le inyecta al paciente por vena una sustancia radiactiva, que luego permite ver con qué intensidad se detecta en diversas zonas del cerebro (indicando así su mayor o menor funcionamento).
- **Estudio genético e celular.** Se le pedirá autorización para llevar a cabo algunas de las siguientes probas:
  - o Realizárlle una extracción de 10-15 ml de sangue (mediante punción en vena por el mismo procedimiento que se emplea para los análisis rutinarios). Esta muestra será utilizada para la extracción de ADN e ARN presente en los leucocitos.
  - o Realizárlle una toma de muestra de su piel. La muestra (biopsia) será realizada por los médicos del equipo, con una punción de escasos milímetros con anestesia local. Esta muestra de piel permitirá obtener e cultivar en el laboratorio un tipo de células llamadas fibroblastos, diferentes de las células sanguíneas e muy usados para estudos moleculares de enfermidades genéticas. Los fibroblastos tienen un período de vida limitado (es decir, después de crecer durante un tiempo en el laboratorio - tiempo durante el cual se pueden estudiar-mueren), pero a partir de ellos se tratarán de obtener además otro tipo de células llamadas células inmortalizadas pluripotenciales (iPS), que tienen la capacidad de multiplicarse durante un tiempo indefinido, además de otras cualidades biológicas que las hacen de gran utilidad para comprender los procesos de la enfermedad.
  - o En los varones, obtención de esperma como fuente de ADN, para poder estudiar cómo se comporta la mutación SCA36 en este tipo de células, responsables de su transmisión a las siguientes generaciones. No se estudiará la mutación en óvulos no por carecer de interés, sino por la mayor facilidad para obtener células del esperma en comparación con los óvulos.
  - o Realizárlle la extracción de una pequena cantidad de líquido cefalorraquídeo (LCR), que está rodeando al cerebro e la médula espinal. La técnica es

Hoja de información al participante -CASOS Fecha: 10/12/2018





SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

en pinchar con una aguja entre 2 vértebras, al final de la columna lumbar, donde ya no llega la médula espinal. Tras colocar al paciente tumbado de lado o sentado, se localiza un espacio entre dos vértebras en la región lumbar (generalmente L3-L4) y se punciona la piel profundizando poco a poco hasta obtener líquido cefalorraquídeo, posteriormente se retira la aguja. Se realiza de forma ambulatoria y no requiere ayuno previo.

Como se explica más arriba, estas pruebas no se le están solicitando por su patología sino por participar en el estudio. No obstante, en la medida de lo posible se aprovecharán las solicitadas por su médico/a asistencial para evitar repetición de pruebas.

Toda la información recogida a lo largo de la presente investigación (clínica, genealógica y genética), será archivada en una base de datos especial dedicada únicamente a esta investigación, no será incorporada en su historia clínica rutinaria, y sólo tendrán acceso a estos datos, mediante clave, los investigadores del estudio. La conservación futura y otros usos que puedan hacerse de estos datos se realizará únicamente con su consentimiento (ver hoja anexa). Este proyecto tendrá una duración total estimada de tres años. Los investigadores podrán decidir finalizar el estudio antes de lo previsto o bien interrumpir su participación en el mismo por aparición de nueva información relevante, por motivos de seguridad, o por incumplimiento de los procedimientos de estudio.

#### ¿Qué riesgos o inconvenientes tiene el participar?

Las exploraciones neurológica y cognitiva son similares a las que se llevan a cabo en una consulta rutinaria con el neurólogo o psicólogo, aunque se prevé que sean algo más detalladas y extensas que una consulta estándar. Entre las posibles molestias se encuentra el cansancio -por la duración de la exploración- y el estrés que se pudiera derivar de la realización de exámenes médicos con exploración de los movimientos, así como test intelectuales y emocionales.

Las exploraciones otorrinolaringológicas son pruebas inocuas basadas en la presentación de estímulos auditivos, visuales y movimientos. Pueden ocasionar molestia derivada del tiempo de duración de la prueba, así como sensación de mareo pasajera.

Para los potenciales evocados auditivos y somatosensoriales usted deberá estar relajado y tranquilo, pero no precisan de su colaboración. Se le aplicarán electrodos que se pueden sentir pegajosos y extraños sobre la piel, pero no deben causar ninguna otra molestia. Durante el examen de los potenciales evocados somatosensoriales se aplica una pequeña descarga eléctrica sobre el brazo o la pierna. Para medir los potenciales evocados auditivos se le ponen unos auriculares y se producirá un click. Los potenciales evocados visuales sí precisan de su colaboración, pero no causan molestia alguna, se le mostrarán recuadros blancos y negros, o estímulos luminosos. En la electromiografía se puede sentir algo de dolor cuando se introducen los electrodos en el músculo o se aplica una pequeña descarga eléctrica para estimular el nervio, pero la mayoría de las personas son capaces de completar el examen sin mayor dificultad. Posteriormente, el músculo puede estar sensible o presentar hematomas por unos cuantos días.



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

Para la realización del PET es necesario administrar un contraste radiactivo, por vía venosa, por lo que sentirá un leve pinchazo y podría experimentar una sensación de frío por el brazo, pero por lo general no existen otros efectos secundarios. Es importante que permanezca quieto mientras se graban las imágenes. A pesar de que la medicina nuclear en sí no causa dolor, podría experimentar alguna molestia a causa de tener que mantenerse quieto. **Aunque infrecuente, existe la posibilidad de sufrir una reacción alérgica al contraste de la PET.** La pequeña cantidad de radioactividad inyectada en el cuerpo perderá su efecto con el paso del tiempo. La resonancia magnética no implica radiaciones, pero es imprescindible permanecer inmóvil en una especie de túnel y la prueba es algo ruidosa. Puede producir sensación de agobio en algunas personas. No es aconsejable realizar esta prueba si se tienen determinado tipo de prótesis o implantes, así como aparato de ortodoncia. Tampoco pueden realizarla los portadores de marcapasos y otros dispositivos eléctricos en el cuerpo. En el supuesto de que usted se encuentre en este caso, deberá informar de ello previamente.

La extracción de sangre puede conllevar ligeras molestias derivadas del pinchazo o la aparición de un pequeño hematoma. Puede ser que, como en cualquier otra extracción de sangre, pueda sufrir ligeras molestias en el lugar de punción o algún mareo, que en la inmensa mayoría de los casos son muy poco duraderas. La obtención de espermatozoides será llevada a cabo por el paciente en su domicilio. La obtención de la muestra de piel implica aplicar anestesia local, generalmente en la piel del antebrazo. El riesgo de reacción alérgica es raro, si ha sufrido con anterioridad reacciones con la anestesia, debe advertir de ello. Tras la anestesia, el punch no debería ser doloroso. Existe la posibilidad de que persistan dolor, pequeñas molestias o un hematoma en el sitio de punción durante los días siguientes. La infección de la piel en el sitio de la biopsia es poco frecuente.

La realización de la punción lumbar para extracción de una muestra de LCR, puede producir con cierta frecuencia dolor en la zona de la punción y dolor de cabeza en las horas siguientes, que generalmente remite con reposo, ingesta de líquidos y analgésicos. Cabe la posibilidad de que en algún caso aislado pueda producirse una infección en el punto de punción, un hematoma o la lesión de raíces nerviosas (que puede ocasionar hormigueos, pérdida de sensibilidad, dolor, debilidad o parálisis en las piernas, así como pérdida de sensibilidad en la zona genital, incontinencia urinaria o anal), si bien todos ellos son riesgos muy infrecuentes.

Riesgo de hallazgos de significado incierto. Los estudios genéticos que se llevarán a cabo serán amplios y pueden incluir la secuenciación del genoma completo de una persona. Asimismo, las pruebas no genéticas podrían mostrar hallazgos o alteraciones de difícil interpretación. Por ello podría ocurrir que, como hallazgo incidental no buscado, se descubrieran ciertas condiciones que tal vez afecten en el futuro a su salud pero que, según el conocimiento médico, actual no son fácilmente interpretables o no tienen una aplicación clínica. Estos resultados de significado incierto en ningún caso le serán comunicados.

Riesgo de hallazgos incidentales. Los resultados colaterales no buscados pueden consistir también en hallazgos incidentales, entre los que se incluyen: a) Datos de otras enfermedades en la exploración clínica o pruebas complementarias (por ejemplo, que al



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

realizar la resonancia magnética se observe la presencia de un tumor cerebral que era desconocido); b) Mutaciones en genes causantes de otras enfermedades, no relacionados con la enfermedad neurológica a estudio (por ejemplo, que se observe la presencia de una mutación que causa una enfermedad cardíaca, de la que usted no tenía consciencia) ; c) Falsa paternidad: es decir, que el padre o madre legal no es el padre biológico de la persona. Esto último puede darse siempre que se lleven a cabo análisis genéticos de varios miembros de una familia. La comparación de datos genéticos entre diversos miembros de una familia es importante para encontrar el gen responsable de su enfermedad. En caso de surgir, este tipo de información no buscada será mantenida en la confidencialidad, sin comunicárselo a Vd., a sus familiares ni a nadie ajeno a la investigación, salvo si: I) La información es requerida por un juez; II) Vd. haya expresado previamente el deseo de conocer (señalando para ello la casilla al final de este documento) el descubrimiento de alteraciones relacionados con otras enfermedades.

Riesgo para la confidencialidad. La información clínica y genética obtenida en este proyecto será almacenada en una base de datos protegida por la legislación vigente, custodiada bajo la responsabilidad de los investigadores e instituciones responsables. Estos datos serán conservados para futuros estudios, a no ser que Vd. indique lo contrario. En la investigación médica, especialmente en el campo de las enfermedades raras, puede ser de gran importancia el compartir datos con otros investigadores para que se pueda producir avance del conocimiento y para prestar un servicio cada vez mejor a los pacientes de todo el mundo. Por ello, los resultados de esta investigación se podrán difundir en revistas, bases de datos médicas y foros científicos. Aunque no se desvelarán datos personales que pudieran reconocerle, puede existir cierto riesgo de que, de manera indirecta, alguien pudiera llegar a reconocer su identidad.

#### ¿Obtendré algún beneficio por participar?

No se espera que Vd. obtenga beneficio directo por participar. La investigación pretende avanzar en la comprensión de aspectos desconocidos o poco claros sobre SCA36 y otras ataxias de causa genética. En el futuro, es posible que estos descubrimientos sean de utilidad para desarrollar un tratamiento o para conocer mejor también otras enfermedades similares, y quizás puedan beneficiar a personas como Vd., pero no se prevén aplicaciones inmediatas.

Si Vd. o su familia participaron por presentar una ataxia sin diagnóstico molecular definitivo, puede que esta investigación desvele cuál es la mutación (alteración genética) que causa la ataxia en el caso de su familia. Este conocimiento es poco probable que tenga relevancia para tomar decisiones sobre su tratamiento, aunque puede ser de gran importancia para Vd. y para sus familiares. Por ejemplo, una vez identificada la mutación causante de la enfermedad, ésta puede ser analizada en el período prenatal para evitar transmitirla a los hijos. Un resultado negativo no excluye que la enfermedad que Vd. o sus familiares presentan sea hereditaria, ya que podría estar causada por un gen que no se haya analizado o una mutación que no se haya encontrado.

Además del beneficio particular para el paciente y la familia participantes, el conocimiento derivado de esta investigación también puede ser beneficioso para otros pacientes con

## Ataxia da Costa da Morte



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

contribuyan a avanzar en la comprensión de las causas de las ataxias, en particular en SCA36, y hacia el desarrollo de mejores tratamientos en el futuro. Esto quizás pueda beneficiar a personas como Vd., pero no se prevén aplicaciones inmediatas.

### ¿Recibiré la información que se obtenga del estudio?

a) Si Vd. y su familia han participado en el estudio para investigar una forma de ataxia o síndrome espino-cerebeloso de causa desconocida, cuando esté concluido el estudio le será ofrecida la posibilidad de explicárselo a Vd. y a su familia de manera adecuada y comprensible a través de una consulta de asesoramiento genético, salvo que Vd. haya decidido no conocer el resultado, tanto si su resultado es positivo como si es negativo.

b) Si Vd. o su familia presentan ataxia de tipo SCA36, si lo desea, se le facilitará un resumen de los resultados del estudio. Los datos individuales no se le comunicarán, excepto en el caso de que tengan una implicación significativa para su vida, decisiones reproductivas, tratamiento o seguimiento médico y siempre que usted haya expresado el deseo de conocer los resultados.

En ambos casos, puesto que los resultados de la investigación pueden tener implicaciones que afecten al futuro de su salud o la de sus familiares, y además algunos resultados pueden no tener una interpretación clara, si desea disponer de ellos se le serán proporcionados directamente por miembros del equipo, junto con un adecuado asesoramiento genético (es decir, no se incorporarán directamente a su historial clínico ni se le proporcionarán por correo u otros métodos que no sean la información directa por los investigadores).

### ¿Se publicarán los resultados de este estudio?

Los resultados de este estudio serán remitidos a publicaciones científicas para su difusión. Asimismo, algunos datos clínicos o genéticos podrán difundirse entre la comunidad científica a través de bases de datos en internet, sin asociar ningún dato personal que pueda llevar a la identificación de los pacientes.

### Información referente a sus datos/muestras

La obtención, tratamiento, conservación, comunicación y cesión de sus datos/muestras se hará conforme a lo dispuesto en el Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento UE 2016-679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016), la normativa española sobre protección de datos de carácter personal vigente, la Ley 14/2007 de investigación biomédica y el RD 1716/2011.

La institución en la que se desarrolla esta investigación es la responsable del tratamiento de sus datos, pudiendo contactar con el Delegado/a de Protección de datos a través de los siguientes medios: correo electrónico: [delegado.proteccion.datos@sergas.gal](mailto:delegado.proteccion.datos@sergas.gal).

Los datos y muestras necesarios para llevar a cabo este estudio serán recogidos y



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

conservados de modo **seudonimizado**, (codificado), la seudonimización es el tratamiento de los datos personales de manera tal que no se puede atribuir a un/a interesado/a sin que se emplee información adicional. En este estudio solo el equipo investigador conocerá el código que permitirá saber su identidad.

La normativa que rige el tratamiento de datos de personas le otorga el derecho a acceder a sus datos, oponerse, corregirlos, cancelarlos, limitar su tratamiento, restringir o solicitar la supresión de sus datos. También puede solicitar una copia de estos, o que ésta sea remitida a un tercero (derecho de portabilidad).

Para ejercer estos derechos puede usted dirigirse al Delegado de Protección de Datos del centro a través de los medios de contacto antes indicados o al investigador/a principal de este estudio en el correo electrónico:

Asimismo, usted tiene derecho a interponer una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos, cuando considere que alguno de sus derechos no fue respetado. Sólo el equipo investigador y las autoridades sanitarias, que tienen el deber de guardar la confidencialidad, tendrán acceso a todos los datos recogidos en 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 datos equivalente, como mínimo, al exigido por la normativa española y europea.

Sus muestras serán guardadas en los laboratorios del centro de investigación al que está adscrita la investigadora principal. Se almacenarán de forma codificada, es decir, con un código que permite a los investigadores identificar al donante. Esta información está a cargo de la investigadora principal y sólo podrán acceder a ellas los miembros del equipo investigador, sus colaboradores y las autoridades sanitarias en el ejercicio de sus funciones. Estas muestras pasarán a formar parte de la colección C.0001360, cuya finalidad es la investigación genética de enfermedades neurológicas y cuya responsable es igualmente la Dra. Sobrido durante el tiempo necesario para terminar el estudio.

Al finalizar el estudio, conforme a la normativa, sus muestras biológicas y sus datos serán tratados de alguna de las siguientes maneras:

1. Destruídos
2. Anonimizados, es decir, que se rompe todo vínculo que pueda identificar a la persona donante de la muestra/datos, no pudiendo ser identificado ni siquiera por el equipo investigador.
3. Seudonimizados (Codificados), conservados en la colección para la línea de investigación de enfermedades neurológicas, n°C.0001360, dada de alta en la Red Nacional de Biobancos, de la que es titular María Jesús Sobrido Gómez. En este caso las muestras/datos podrán ser utilizados para otros estudios en la misma línea de investigación previo informe favorable de un



SERVIZO  
GALEGO  
de SAÚDE

Xerencia de Xestión Integrada  
de Santiago de Compostela  
Santiago de Compostela

#### Comité de Ética da Investigación.

- Ud. tendrá a su disposición, si así lo solicita al investigador/a, toda la información sobre los estudios de investigación en los que se utilice la muestra/datos. Un Comité de Ética decidirá en qué casos será imprescindible que se le envíe información de manera individualizada.
- Sus datos de muestras quedarán bajo la custodia del responsable de la colección, y solo tendrán acceso a datos que lo identifiquen el responsable y su equipo. Las muestras solo podrán ser cedidas a otros grupos de investigación con su consentimiento.
- Ud. puede restringir el uso de sus datos y muestras dirigiéndose al responsable de la colección.

4. Cedidas gratuitamente a un Biobanco, para lo cual se le facilitará un documento específico para autorizar dicha cesión, donde permanecerán de manera indefinida y podrán ser cedidas a otros grupos de investigación para ser utilizadas en investigaciones relacionadas o no con el proyecto y línea de investigación presente. Debe señalar para ello la opción de su preferencia en la hoja de consentimiento. En cualquier caso, todos los estudios que utilicen su muestra deberán ser aprobados por un comité de ética de la investigación oficialmente acreditado.

Usted podrá solicitar la destrucción o anonimización de su muestra en cualquier momento, dirigiéndose al investigador principal. Tiene que saber que esto no será de aplicación a los datos resultantes de los análisis que ya fueran hechos.

#### ¿Existen intereses económicos en este estudio?

Los investigadores no recibirán retribución específica por la dedicación al estudio (adicional a su salario habitual como investigadores o médicos). Vd. no será retribuido por participar. Se le reintegrarán los gastos de desplazamiento o comidas cuando se produzcan como consecuencia de la participación en el estudio, mientras el presupuesto del proyecto lo permita. Es posible que de los resultados del estudio se deriven productos comerciales o patentes. En este caso, Vd. no participará de los beneficios económicos originados.

## Ataxia da Costa da Morte

### Apéndice V: Entrevista semiestructurada para las personas con Ataxia SCA36

|                                  |                   |  |             |           |                       |  |                |
|----------------------------------|-------------------|--|-------------|-----------|-----------------------|--|----------------|
| <b>FECHA</b>                     | <b>CÓDIGO: PA</b> |  |             |           |                       |  |                |
| <b>Edad</b>                      |                   |  |             |           |                       |  |                |
| <b>Género</b>                    | Masculino         |  |             | Femenino  |                       |  |                |
| <b>Situación actual</b>          | Ataxia            |  |             | Preataxia |                       |  |                |
| <b>Estado civil</b>              | Solterx           |  | Casadx      |           | Divorciadx            |  | Viudx          |
| <b>Núcleo de residencia</b>      | Rural             |  | Semiurbano  |           | Urbano                |  |                |
| <b>Vive solo/a</b>               | Sí                |  |             | No        |                       |  |                |
| <b>Cuidador/a</b>                | Sí                |  |             | No        |                       |  |                |
| <b>Nivel de estudios</b>         | Primarios         |  | Secundarios |           | Formación profesional |  | Universitarios |
| <b>Trabajo</b>                   | Activo            |  | IT          |           | IP                    |  | GI             |
| <b>Tiempo desde la aparición</b> | 1-3años           |  | 4-6 años    |           | 7-9 años              |  | +10 años       |

1. ¿Han variado sus actividades de autocuidado/cuidado personal tras la ataxia; en qué han variado?
2. ¿Han variado sus actividades de productividad (trabajo remunerado/voluntariado, gestión del hogar o estudios), de qué manera se han modificado y por qué?
3. ¿Ha modificado o percibido diferencias en sus ocupaciones tras la enfermedad? ¿Qué ha cambiado y por qué?
4. ¿Ha explorado nuevas ocupaciones tras la enfermedad? ¿Qué le han aportado estas?
5. ¿Ha percibido diferencias en sus relaciones sociales? ¿A qué se han debido?
6. ¿Considera que sus prioridades se han modificado tras la Ataxia?
7. ¿Qué aspecto/s de la enfermedad son más limitantes en su vida diaria?
8. ¿Qué cambios físicos, cognitivos o afectivos ha experimentado tras la enfermedad? ¿Cómo han repercutido estos cambios en su vida diaria?

## Ataxia da Costa da Morte

9. ¿Cómo han repercutido estos cambios en la familia?
10. ¿Cuenta con apoyo y/o recursos? (Apoyo familiar, social, psicológico; Recursos a nivel asociativo)
11. ¿Ha tenido que realizar modificaciones en su entorno físico? ¿Qué modificaciones han sido necesarias? (supresión de barreras arquitectónicas)
12. ¿Conoce la Terapia Ocupacional?



## Ataxia da Costa da Morte

### Apéndice VI: Entrevista semiestructurada para las personas con Pre-Ataxia SCA36

|                             |                    |        |                |            |                       |       |                |  |
|-----------------------------|--------------------|--------|----------------|------------|-----------------------|-------|----------------|--|
| <b>FECHA</b>                | <b>CÓDIGO: PPA</b> |        |                |            |                       |       |                |  |
| <b>Edad</b>                 |                    |        |                |            |                       |       |                |  |
| <b>Género</b>               | Masculino          |        |                | Femenino   |                       |       |                |  |
| <b>Estado civil</b>         | Solterx            | Casadx |                | Divorciadx |                       | Viudx |                |  |
| <b>Núcleo de residencia</b> | Rural              |        | Semiurban<br>o |            | Urbano                |       |                |  |
| <b>Vive solo/a</b>          | Sí                 |        |                | No         |                       |       |                |  |
| <b>Cuidador/a</b>           | Sí                 |        |                | No         |                       |       |                |  |
| <b>Nivel de estudios</b>    | Primarios          |        | Secundarios    |            | Formación profesional |       | Universitarios |  |
| <b>Trabajo</b>              | Activo             |        | IT             |            | IP                    |       | GI             |  |
| <b>Tiempo de Dx</b>         | 1-3años            |        | 4-6<br>años    |            | 7-9 años              |       | +10<br>años    |  |

1. ¿Han variado sus actividades de autocuidado/cuidado personal tras el diagnóstico de ataxia; en qué han variado?
2. ¿Han variado sus actividades de productividad (trabajo remunerado/voluntariado, gestión del hogar o estudios), de qué manera se han modificado y por qué?
3. ¿Ha modificado o percibido diferencias en sus ocupaciones tras el diagnóstico de la enfermedad? ¿Qué ha cambiado y por qué?
4. ¿Ha explorado nuevas ocupaciones tras el diagnóstico de la enfermedad? ¿Qué le han aportado estas?
5. ¿Ha percibido diferencias en sus relaciones sociales? ¿A qué se han debido?
6. ¿Considera que sus prioridades se han modificado tras el diagnóstico?
7. ¿Qué aspecto/s del diagnóstico son los más limitantes en su vida diaria?

## Ataxia da Costa da Morte

8. ¿Ha experimentado cambios físicos, cognitivos o afectivos tras el diagnóstico? ¿Cómo han repercutido estos cambios en su vida diaria?
9. ¿Cómo han repercutido estos cambios en la familia?
10. ¿Cuenta con apoyo y/o recursos? (Apoyo familiar, social, psicológico; Recursos a nivel asociativo)
11. ¿Ha tenido que realizar modificaciones en su entorno físico? ¿Qué modificaciones han sido necesarias? (supresión de barreras arquitectónicas)
12. ¿Conoce la Terapia Ocupacional?

## Ataxia da Costa da Morte

### Apéndice VII: Entrevista semiestructurada para el cuidador y/o familiar de la persona con Ataxia SCA36

|   |             |  |                    |          |                       |        |                |
|---|-------------|--|--------------------|----------|-----------------------|--------|----------------|
| <b>Fecha</b>                                    | CÓDIGO: FA  |  |                    |          |                       |        |                |
| <b>Edad</b>                                     |             |  |                    |          |                       |        |                |
| <b>Género</b>                                   | Masculino   |  |                    | Femenino |                       |        |                |
| <b>Situación actual de su pareja o familiar</b> | Pre-ataxia  |  |                    | Ataxia   |                       |        |                |
| <b>Estado civil</b>                             | Solterx     |  | Casadx             |          | Divorciadx            |        | Viudx          |
| <b>Núcleo de residencia</b>                     | Rural       |  | Semiurbano         |          |                       | Urbano |                |
| <b>Vinculación participante</b>                 | Cónyug<br>e |  | Hermano<br>Hermana |          | Hijo<br>Hija          |        | Padre<br>Madre |
| <b>Nivel de estudios</b>                        | Primarios   |  | Secundarios        |          | Formación profesional |        | Universitarios |
| <b>Tiempo del diagnóstico</b>                   | 1-3 años    |  | 4-6 años           |          | 7-9 años              |        | +10 años       |

1. ¿Han variado las actividades de autocuidado/cuidado personal de su familiar/persona con ataxia tras la enfermedad? ¿En qué han variado?
2. ¿Su familiar/persona con ataxia, ha variado sus actividades productivas (trabajo/voluntariado/ gestión del hogar o estudios)? ¿De qué manera se han modificado y por qué?
3. ¿Observa que ha modificado o presenta diferencias en sus ocupaciones tras la enfermedad? ¿Qué ha cambiado y por qué?
4. ¿Su familiar ha explorado nuevas ocupaciones tras la enfermedad? ¿Qué considera que estas le han aportado?
5. ¿Observa que su familiar ha modificado sus relaciones sociales? ¿A qué considera que es debido?
6. ¿Considera que las prioridades de su familiar han variado tras la Ataxia?

## Ataxia da Costa da Morte

7. ¿Qué aspecto/s de la enfermedad considera más limitantes en la vida diaria de su familiar?
8. ¿Qué cambios físicos, cognitivos o afectivos ha observado en su familiar tras la Ataxia? ¿Cómo le influyen en su vida diaria?
9. ¿Cómo han repercutido estos cambios en la familia?
10. En la actualidad, ¿cuentan con apoyo y/o recursos? (Apoyo familiar, social, psicológico; Recursos a nivel asociativo)
11. ¿Ha tenido que realizar modificaciones en su entorno físico? ¿Qué modificaciones han sido necesarias? (supresión de barreras arquitectónicas)
12. ¿Conoce la Terapia Ocupacional?

## Ataxia da Costa da Morte

### Apéndice VIII: Entrevista semiestructurada para el cuidador y/o familiar de la persona con Pre-Ataxia SCA36

|   |                   |                    |             |              |                       |                |                |
|---|-------------------|--------------------|-------------|--------------|-----------------------|----------------|----------------|
| <b>FECHA</b>                                  | <b>CÓDIGO: FA</b> |                    |             |              |                       |                |                |
| <b>Edad</b>                                   |                   |                    |             |              |                       |                |                |
| <b>Género</b>                                 | Masculino         |                    |             | Femenino     |                       |                |                |
| <b>Situación actual de su pareja/familiar</b> | Ataxia            |                    |             | Preataxia    |                       |                |                |
| <b>Estado civil</b>                           | Solterx           |                    | Casadx      |              | Divorciadx            |                | Viudx          |
| <b>Núcleo de residencia</b>                   | Rural             |                    | Semiurbano  |              |                       | Urbano         |                |
| <b>Vinculación participante</b>               | Cónyug<br>e       | Hermano<br>Hermana |             | Hijo<br>Hija |                       | Padre<br>Madre |                |
| <b>Nivel de estudios</b>                      | Primarios         |                    | Secundarios |              | Formación profesional |                | Universitarios |
| <b>Tiempo desde aparición</b>                 | 1-3 años          |                    | 4-6 años    |              | 7-9 años              |                | +10 años       |

1. ¿Han variado las actividades de autocuidado/cuidado personal de su familiar tras el diagnóstico de la enfermedad? ¿En qué han variado?
2. ¿Su familiar/persona con diagnóstico de ataxia, ha variado sus actividades productivas (trabajo/voluntariado/ gestión del hogar o estudios)? ¿De qué manera se han modificado y por qué?
3. ¿Observa que ha modificado o presenta diferencias en sus ocupaciones tras el diagnóstico de la enfermedad? ¿Qué ha cambiado y por qué?
4. ¿Su familiar ha explorado nuevas ocupaciones tras el diagnóstico? ¿Qué considera que estas le han aportado?
5. ¿Observa que su familiar ha modificado sus relaciones sociales? ¿A qué considera que es debido?

## Ataxia da Costa da Morte

6. ¿Considera que las prioridades de su familiar han variado tras el diagnóstico?
7. ¿Cuál aspecto del diagnóstico considera más limitante en la vida diaria de su familiar?
8. ¿Qué cambios físicos, cognitivos o afectivos ha observado en su familiar tras la Ataxia? ¿Cómo le influyen en su vida diaria?
9. ¿Cómo han repercutido estos cambios en la familia?
10. En la actualidad, ¿cuentan con apoyo y/o recursos? (Apoyo familiar, social, psicológico; Recursos a nivel asociativo)
11. ¿Ha tenido que realizar modificaciones en su entorno físico? ¿Qué modificaciones han sido necesarias? (supresión de barreras arquitectónicas)
12. ¿Conoce la Terapia Ocupacional?

Apéndice IX: Cuestionario de Salud SF-12

**INSTRUCCIONES:** Las preguntas que aparecen a continuación se refieren a lo que USTED piensa sobre SU salud. Sus respuestas permitirán conocer cómo se encuentra USTED y hasta qué punto es capaz de hacer

1. En general, usted diría que su salud es:

| Excelente | Muy buena | Buena | Regular | Mala |
|-----------|-----------|-------|---------|------|
|           |           |       |         |      |

Las siguientes preguntas se refieren a actividades o cosas que usted podría hacer un día normal. Su salud actual, ¿le limita para hacer esas actividades o cosas? Si es así, ¿cuánto?

2. **Esfuerzos moderados**, como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de 1 hora

| Sí, me limita mucho | Sí, me limita un poco | No, no me limita nada |
|---------------------|-----------------------|-----------------------|
|                     |                       |                       |

3. Subir **varios** pisos por la escalera

| Sí, me limita mucho | Sí, me limita un poco | No, no me limita nada |
|---------------------|-----------------------|-----------------------|
|                     |                       |                       |

## Ataxia da Costa da Morte

Durante las **últimas 4 semanas** ¿ha tenido alguno de los siguientes problemas en su trabajo o actividades cotidianas, **a causa de su salud física**?

4. ¿Hizo menos de lo que hubiera querido hacer?

| Si | No |
|----|----|
|    |    |

5. ¿Tuvo que **dejar de hacer algunas tareas** en su trabajo o en sus actividades cotidianas?

| Si | No |
|----|----|
|    |    |

Durante las **últimas 4 semanas**, ¿ha tenido alguno de los siguientes problemas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, **a causa de algún problema emocional** (como estar triste, deprimido o nervioso)?

6. ¿Hizo menos de lo que hubiera querido hacer, por algún problema emocional?

| Si | No |
|----|----|
|    |    |

7. ¿No hizo su trabajo o sus actividades cotidianas tan cuidadosamente como de costumbre, **por algún problema emocional**?

| Si | No |
|----|----|
|    |    |



## Ataxia da Costa da Morte

8. Durante las 4 últimas semanas ¿hasta qué punto el dolor le ha dificultado su trabajo habitual (incluido el trabajo fuera de casa y las tareas domésticas)?

| Nada | Un poco | Regular | Bastante | Mucho |
|------|---------|---------|----------|-------|
|      |         |         |          |       |

Las preguntas que siguen se refieren a cómo se ha sentido y cómo le han ido las cosas durante las **4 últimas semanas**. En cada pregunta responda lo que se parezca más a cómo se ha sentido usted. Durante las **4 últimas semanas** ¿cuándo tiempo...

9. se sintió calmado y tranquilo?

| Siempre | Casi siempre | Muchas veces | Algunas veces | Solo una vez | Nunca |
|---------|--------------|--------------|---------------|--------------|-------|
|         |              |              |               |              |       |

10. tuvo mucha energía?

| Siempre | Casi siempre | Muchas veces | Algunas veces | Solo una vez | Nunca |
|---------|--------------|--------------|---------------|--------------|-------|
|         |              |              |               |              |       |

11. se sintió desanimado y triste?

| Siempre | Casi siempre | Muchas veces | Algunas veces | Solo una vez | Nunca |
|---------|--------------|--------------|---------------|--------------|-------|
|         |              |              |               |              |       |

12. Durante las **4 últimas semanas**, ¿con qué frecuencia la salud física o los problemas emocionales le han dificultado sus actividades sociales (como visitar a los amigos o familiares)?

| Siempre | Casi siempre | Algunas veces | Sólo a veces | Nunca, alguna vez |
|---------|--------------|---------------|--------------|-------------------|
|         |              |               |              |                   |

Apéndice X: Escala de Satisfacción con la Vida

**ESCALA DE SATISFACCIÓN CON LA VIDA**

|  | 1                        | 2             | 3                         | 4                              | 5                      | 6          | 7                     |
|--|--------------------------|---------------|---------------------------|--------------------------------|------------------------|------------|-----------------------|
|  | Totalmente en desacuerdo | En desacuerdo | Ligeramente en desacuerdo | Ni de acuerdo ni en desacuerdo | Ligeramente de acuerdo | De acuerdo | Totalmente de acuerdo |
| 1. En la mayoría de los sentidos mi vida se acerca a mi ideal            |                          |               |                           |                                |                        |            |                       |
| 2. Las condiciones de mi vida son excelentes                             |                          |               |                           |                                |                        |            |                       |
| 3. Estoy satisfecho/a con mi vida  |                          |               |                           |                                |                        |            |                       |
| 4. Hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida |                          |               |                           |                                |                        |            |                       |
| 5. Si tuviera que vivir mi vida de nuevo, no cambiaría casi nada         |                          |               |                           |                                |                        |            |                       |

Apéndice XI: Instrumento de Valoración Canadiense del Desempeño  
Ocupacional

# CANADIAN OCCUPATIONAL PERFORMANCE MEASURE

Authors:

Mary Law, Sue Baptiste, Anne Carswell,  
Mary Ann McColl, Helene Polatajko, Nancy Pollock

The Canadian Occupational Performance Measure (COPM) is an individualized measure designed for use by occupational therapists to detect self-perceived change in occupational performance problems over time.

|                             |                               |                       |
|-----------------------------|-------------------------------|-----------------------|
| Client Name:                |                               |                       |
| Age:                        | Gender:                       | ID#:                  |
| Respondent (if not client): |                               |                       |
| Date of Assessment:         | Planned Date of Reassessment: | Date of Reassessment: |

|                  |
|------------------|
| Therapist:       |
| Facility/Agency: |
| Program:         |

| STEP 1:<br>IDENTIFICATION OF OCCUPATIONAL PERFORMANCE ISSUES   | STEP 2:<br>RATING<br>IMPORTANCE  |
|--|--|
| <p>To identify occupational performance problems, concerns and issues, interview the client, asking about daily activities in self-care, productivity and leisure. Ask clients to identify daily activities which they want to do, need to do or are expected to do by encouraging them to think about a typical day. Then ask the client to identify which of these activities are difficult for them to do now to their satisfaction. Record these activity problems in Steps 1A, 1B, or 1C.</p> | <p>Using the scoring card provided, ask the client to rate, on a scale of 1 to 10, the importance of each activity. Place the ratings in the corresponding boxes in Steps 1A, 1B, or 1C.</p> |
| STEP 1A: Self-care   | IMPORTANCE   |
| <p><b>Personal Care</b><br/>(e.g., dressing, bathing, feeding, hygiene)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>   | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |
| <p><b>Functional Mobility</b><br/>(e.g., transfers, indoor, outdoor)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>  | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |
| <p><b>Community Management</b><br/>(e.g., transportation, shopping, finances)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>   | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |
| STEP 1B: Productivity  |  |
| <p><b>Paid/Unpaid Work</b><br/>(e.g., finding/keeping a job, volunteering)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>  | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |
| <p><b>Household Management</b><br/>(e.g., cleaning, laundry, cooking)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>   | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |
| <p><b>Play/School</b><br/>(e.g., play skills, homework)</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p>   | <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p> <p><input type="text"/></p>  |

| <b>STEP 1C: Leisure</b>  |  | <b>IMPORTANCE</b>   |                        |
|--|--|---|------------------------|
| <b>Quiet Recreation</b><br>(e.g., hobbies, crafts, reading)  | <hr/> <hr/> <hr/>  |   | <input type="text"/>   |
| <b>Active Recreation</b><br>(e.g., sports, outings, travel)  | <hr/> <hr/> <hr/>  |   | <input type="text"/>   |
| <b>Socialization</b><br>(e.g., visiting, phone calls, parties, correspondence)   | <hr/> <hr/> <hr/>  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
|  |  |   | <input type="text"/>   |
| <b>STEPS 3 &amp; 4: SCORING - INITIAL ASSESSMENT and REASSESSMENT</b>  |  |   |                        |
| <p>Confirm with the client the 5 most important problems and record them below. Using the scoring cards, ask the client to rate each problem on performance and satisfaction, then calculate the total scores. Total scores are calculated by adding together the performance or satisfaction scores for all problems and dividing by the number of problems. At reassessment, the client scores each problem again for performance and satisfaction. Calculate the new scores and the change score.</p> |  |   |                        |
| <b>Initial Assessment:</b>   |  | <b>Reassessment:</b>  |                        |
| <b>OCCUPATIONAL PERFORMANCE PROBLEMS:</b>  | PERFORMANCE 1  | SATISFACTION 1  | PERFORMANCE 2          |
| 1. <hr/>   | <input type="text"/>                                     | <input type="text"/>  | <input type="text"/>   |
| 2. <hr/>   | <input type="text"/>                                     | <input type="text"/>  | <input type="text"/>   |
| 3. <hr/>   | <input type="text"/>                                     | <input type="text"/>  | <input type="text"/>   |
| 4. <hr/>   | <input type="text"/>                                     | <input type="text"/>  | <input type="text"/>   |
| 5. <hr/>   | <input type="text"/>                                     | <input type="text"/>  | <input type="text"/>   |
| <b>SCORING:</b>  | PERFORMANCE SCORE 1                                      | SATISFACTION SCORE 1  | PERFORMANCE SCORE 2    |
| $\text{Total score} = \frac{\text{Total performance or satisfaction scores}}{\# \text{ of problems}}$  | /  | /   | /                      |
|  | = <input style="border: 1px dashed black;" type="text"/> | = <input style="border: 1px dashed black;" type="text"/>  | = <input type="text"/> |
| CHANGE IN PERFORMANCE = Performance Score 2 <input type="text"/> - Performance Score 1 <input style="border: 1px dashed black;" type="text"/> = <input type="text"/>   |  | CHANGE IN SATISFACTION = Satisfaction Score 2 <input type="text"/> - Satisfaction Score 1 <input style="border: 1px dashed black;" type="text"/> = <input type="text"/> |                        |

## Apéndice XII: Escala de Sobrecarga del Cuidador de Zarit

Población cuidadora de personas dependientes. Es un cuestionario auto administrado.

| <p>INSTRUCCIONES PARA LA PERSONA CUIDADORA:</p> <p>A continuación se presenta una lista de afirmaciones, en las cuales se refleja cómo se sienten, a veces, las personas que cuidan a otra persona. Después de leer cada afirmación, debe indicar con que frecuencia se siente USTED así: nunca, raramente, algunas veces, bastante a menudo y casi siempre.</p> <p>A la hora de responder piense que NO existen respuestas acertadas o equivocadas, sino tan sólo SU experiencia.</p> | Nunca | Rara vez | Algunas veces | Bastantes veces | Casi siempre |
|--|-------|----------|---------------|-----------------|--------------|
| 1. ¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?   |       |          |               |                 |              |
| 2. ¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene tiempo para usted?   |       |          |               |                 |              |
| 3. ¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?   |       |          |               |                 |              |
| 4. ¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?   |       |          |               |                 |              |
| 5. ¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?   |       |          |               |                 |              |
| 6. ¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?   |       |          |               |                 |              |
| 7. ¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?  |       |          |               |                 |              |
| 8. ¿Piensa que su familiar depende de usted?   |       |          |               |                 |              |
| 9. ¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?  |       |          |               |                 |              |

## Ataxia da Costa da Morte

|   |  |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|--|
| 10. ¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?   |  |  |  |  |  |
| 11. ¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a tener que cuidar a su familiar?                            |  |  |  |  |  |
| 12. ¿Piensa que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar de su familiar?                        |  |  |  |  |  |
| 13. ¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido a tener que cuidar de su familiar?                           |  |  |  |  |  |
| 14. ¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?  |  |  |  |  |  |
| 15. ¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos? |  |  |  |  |  |
| 16. ¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?   |  |  |  |  |  |
| 17. ¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?                              |  |  |  |  |  |
| 18. ¿Desearía poder dejar el cuidado de su familiar a otra persona?   |  |  |  |  |  |
| 19. ¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?  |  |  |  |  |  |
| 20. ¿Piensa que debería hacer más por su familiar?  |  |  |  |  |  |
| 21. ¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?  |  |  |  |  |  |
| 22. Globalmente, ¿qué grado de “carga” experimenta por el hecho de cuidar a su familiar?                                      |  |  |  |  |  |