



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

Facultade de Ciencias da Saúde

Grao en Terapia Ocupacional

Curso académico 2019-2020

TRABALLO DE FIN DE GRAO

**Participación social del joven con Distrofia
Muscular de Duchenne y Becker y sus
hermanos**

Javier Lagares Viqueira

Junio 2020

Directoras del Trabajo de Fin de Grado:

Thais Pousada García. Terapeuta Ocupacional. Profesora Contratada Doctora del Grao en Terapia Ocupacional de la Facultade de Ciencias da Saúde. Universidade da Coruña. Grupo de Investigación TALIONIS.

Marisol Montolio del Olmo. Directora Científica de la Asociación Duchenne Parent Project España.

ÍNDICE

ÍNDICE DE TABLAS.....	2
RESUMEN Y PALABRAS CLAVE	3
RESUMO E PALABRAS CLAVE	4
ABSTRACT AND KEYWORDS	5
1. INTRODUCCIÓN.....	6
2. OBJETIVOS DEL ESTUDIO.....	10
3. METODOLOGÍA.....	11
4. PROCEDIMIENTO	19
5. CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	23
6. RESULTADOS	24
7. DISCUSIÓN.....	40
8. CONCLUSIONES	48
9. AGRADECIMIENTOS.....	49
10. BIBLIOGRAFÍA.....	50
11. ANEXOS	57

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Criterios de selección para los padres en la investigación cuantitativa.	13
Tabla 2. Criterios de selección para los hijos en la investigación cuantitativa	14
Tabla 3. Cronograma del estudio.....	22
Tabla 4. Variables cuantitativas I (padres)	25
Tabla 5. Variables cuantitativas II (hijos con DMD&B)	26
Tabla 6. Variables cuantitativas III (hermanos)	28
Tabla 7. Alfa de Cronbach	29
Tabla 8. Prueba de normalidad de Shapiro-Wilk.....	30
Tabla 9. Correlación de Pearson I	31
Tabla 10. Correlación de Pearson II.....	32
Tabla 11. Correlación de Pearson III.....	33
Tabla 12. Carga como variable de agrupación.....	36
Tabla 13. T de Student I (Carga)	37
Tabla 14. Diagnóstico como variable de agrupación.....	38
Tabla 15. T de Student II (Diagnóstico).....	39

RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

Introducción: Las distrofias musculares de Duchenne (DMD) y Becker (DMB) son las distrofias musculares más comunes en la infancia. Son enfermedades crónicas, limitantes y de naturaleza progresiva, por lo que es común que la persona afectada necesite de la asistencia continuada de terceras personas.

Objetivo: Determinar y corroborar la presencia de relación entre las características de carga parental derivada de cuidados, apoyo social percibido por los integrantes del núcleo familiar y calidad de vida del hijo con Distrofia Muscular de Duchenne y Becker (DMD&B) en la población española.

Metodología: Estudio mixto. La vertiente cuantitativa se lleva a cabo mediante un estudio transversal descriptivo, mientras que en la vertiente cualitativa se aplica el enfoque fenomenológico.

Resultados: Se han encontrado relaciones significativas entre las variables evaluadas en los cuestionarios aplicados a los padres y a sus hijos con DMD&B.

Conclusión: Es necesario continuar indagando sobre este tipo de cuestiones sociales, dando voz a figuras distintas a la del cuidador principal. Abordarlas es beneficioso para el hijo con DMD&B y su familia.

Palabras clave: Distrofia Muscular de Duchenne y Becker (DMD&B), calidad de vida, carga del cuidador, apoyo social, participación social, Terapia Ocupacional (TO).

Tipo de estudio: Trabajo de investigación.

RESUMO E PALABRAS CLAVE

Introdución: As distrofias musculares de Duchenne (DMD) e Becker (DMB) son as distrofias musculares máis comúns na infancia. Son enfermidades crónicas e de natureza progresiva, polo que é común que a persoa afectada necesite da asistencia continuada de terceiras persoas.

Obxectivo: Determinar e corroborar a presenza de relación entre as características de carga derivada de coidados, apoio social percibido polos integrantes do núcleo familiar e calidade de vida do fillo con Distrofia Muscular de Duchenne e Becker (DMD&B) na poboación española.

Metodoloxía: Estudo mixto. A vertente cuantitativa lévase a cabo mediante un estudo transversal descritivo, mentres que na vertente cualitativa aplícase o enfoque fenomenolóxico.

Resultados: Atopáronse relacións significativas entre as variables avaliadas nos cuestionarios aplicados aos pais e aos seus fillos con DMD&B.

Conclusión: É preciso continuar indagando sobre este tipo de cuestións sociais, dando voz a figuras distintas á do coidador principal. Abordalas é beneficioso para o fillo con DMD& B e a súa familia.

Palabras chave: Distrofia Muscular de Duchenne e Becker (DMD&B), calidade de vida, carga do coidador, apoio social, participación social, Terapia Ocupacional (TO).

Tipo de estudo: Traballo de investigación.

ABSTRACT AND KEYWORDS

Introduction: Duchenne (DMD) and Becker (BMD) muscular dystrophies are the most common muscular dystrophies in childhood. These are chronic, limiting diseases of a progressive nature, so it is common for the affected person to need the continued assistance of a third party.

Objective: To determine and corroborate the presence of a relationship between the characteristics of caregiver burden, social support perceived by the members of the family nucleus and quality of life of the child with Duchenne and Becker Muscular Dystrophy (DMD&B) in the Spanish population.

Methodology: Mixed study. Quantitative methodology is carried out through a descriptive cross-cutting study, while on the qualitative methodology a phenomenological approach is applied.

Results: Significant relationships have been found between the variables evaluated in the questionnaires applied to parents and their children with DMD&B.

Conclusions: It is necessary to continue to inquire about these kinds of social issues, giving voice to figures other than that of the main caregiver. Addressing them is beneficial for the child with DMD&B and his family.

Keywords: Duchenne and Becker Muscular Dystrophy (DMD&B), quality of life, caregiver burden, social support, social participation, Occupational Therapy (TO).

Type of study: research work.

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de 150 enfermedades neurológicas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso. Aunque consideradas de forma global serían de los grupos más frecuentes dentro de las enfermedades neurológicas (1), individualmente son poco comunes, al ser su prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes (2). La gran diversidad existente supone menor impacto comunitario, y por tanto, limitados esfuerzos en investigación y difusión.

Este trabajo de investigación se focaliza en personas que presentan Distrofia Muscular, concretamente, Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker (DMD y DMB, o bien DMD&B para referirse a ambas), las formas clínicas más comunes en la infancia, con una incidencia de 1 caso cada 3.300 y 18.000 varones respectivamente. Ambas se encuentran dentro de la categoría de las Distrofinopatías, distrofias musculares cuya transmisión está ligada al cromosoma X (1), por lo que, cuando una madre es portadora, existe un 50% de posibilidades de que sus hijos desarrollen la enfermedad y de que sus hijas sean también portadoras, pudiendo presentar o no síntomas (3).

Ambas son enfermedades crónicas, limitantes y de naturaleza progresiva, lo cual supone, junto a la inexistencia de un tratamiento etiológico, que las personas afectadas necesiten, en gran parte de los casos, asistencia continuada por parte de sus familiares. La situación por la que pasan los cuidadores principales ha sido estudiada desde diferentes enfoques, como puede ser: la carga derivada de los cuidados (4,5), el sentimiento anticipado de pérdida (6), la influencia sobre la salud mental (7–9), el estigma autopercebido (10)... entre otros. Sin embargo, son escasos los estudios donde participan otros integrantes del núcleo familiar, como son los hermanos o el propio hijo/a con DMD&B, siendo frecuente que el cuidador principal sea el que evalúe cómo afecta esta situación a los diferentes miembros de la familia.

La carga derivada de las tareas de cuidado ha recibido una atención considerable en la literatura gerontológica en las últimas décadas, considerándose una problemática que puede afectar a la calidad de vida, tanto de la persona mayor como de la persona a su cargo (4). Es limitada, por otra parte, la evidencia disponible sobre la carga derivada de los cuidados de niños o adolescentes con enfermedades crónicas. Sin embargo, si los comparamos con los cuidadores de personas con enfermedades asociadas a la edad, como puede ser el Parkinson, los cuidadores de jóvenes con enfermedades crónicas pueden enfrentarse a retos incluso mayores, ya que, por regla general, quienes desempeñan las tareas de cuidado en estos casos suelen ser los padres, asumiendo plenamente este rol.

Estudios como el de Lucca & Petean (2016) señalan la necesidad de estudiar estas cuestiones desde perspectivas diferentes a las del cuidador principal, ya que los roles tradicionalmente asumidos de “padre proveedor” y “madre cuidadora” tienen como consecuencia que el informante sea, casi siempre, una madre (11), cuya perspectiva se encuentra condicionada a factores emocionales no controlados. Otro estudio de Magliano et al. (2014), evalúa la carga que experimentan los padres y hermanos sanos de niños/as con DMD&B, siendo de los pocos estudios que incluye información sobre los/as hermanos/as. Esta información es obtenida a través del cuidador principal, al preguntarle sobre la salud mental y la vida social de sus hijos no afectados. En este trabajo también se relaciona una mayor carga parental derivada de las tareas de cuidado con un menor número de contactos y apoyo social (10).

Ray y Street (2006) indican que es común una reducción significativa de los círculos sociales de los padres, como consecuencia de sus obligaciones de cuidado (12). Se hipotetiza sobre el posible círculo vicioso generado por esta situación, donde los padres con más carga cuidan menos sus relaciones sociales, lo que hace que tengan menor apoyo y,

por tanto, más carga, afectando también a la participación social de los hijos. En ocasiones, este nivel de carga parental también supone que las necesidades de los hijos no afectados queden relegadas a un segundo plano (13). Sin embargo, solo el 25,7% y el 18,4% de los padres de niños con DMD&B respectivamente, consideran que esta situación afecta negativamente a la vida social de sus hijos sanos (10).

Desde el Marco de Trabajo para la práctica de Terapia Ocupacional (TO) (14), la participación social es definida como “patrones de comportamiento organizados, que son característicos y esperados de un individuo o de una posición determinada dentro de un sistema social”. Además, Mosey (1996) clasifica la participación social en: participación en la comunidad, participación con compañeros y participación en la familia. Por otro lado, la World Federation of Occupational Therapists (WFOT), en su posición respecto a los derechos humanos y la ocupación, concibe la figura del terapeuta ocupacional como un agente clave para fomentar la participación libre de las personas en ocupaciones significativas (15).

El profesional de Terapia Ocupacional debe evitar hacer o emitir juicios de valor, sin embargo, sí debe obtener información del propio ámbito familiar de las personas con las que trabaja, de ser posible, mediante la observación en el propio domicilio, ya que esto ayudará a vislumbrar aquellos factores protectores y de riesgo para el desempeño (16). La familia es el primer agente socializador que constituye la vía por la cual el niño comienza a interactuar con su medio. Esta interacción recíproca niño-contexto es la que hace que, mediante el hacer, el niño se conozca a sí mismo y a los demás.

El ambiente social más próximo es determinante en ocupaciones como el juego. Esta área del desempeño permite desarrollar destrezas que el niño/a empleará en su vida diaria, además de prepararlo para cumplir los roles y funciones que se esperan de una persona adulta dentro del marco

de una cultura concreta. Sin embargo, el juego, la exploración y la socialización pueden verse restringidos en los niños con DMD&B, como consecuencia de la limitación de su movilidad (17). La familia también constituye el primer grupo que estimula los tiempos y estilos de juego, así como las rutinas respecto al mismo. Los espacios y momentos destinados al juego, la percepción del resto de la familia, el estilo de crianza... entre otros, son factores que pueden actuar como barreras o facilitadores. Las consecuencias de estos factores pueden repercutir a largo plazo en el desempeño ocupacional del joven con DMD&B, siendo una situación común el aislamiento social en este grupo de edad. En esta línea, un estudio de Lindsay et al. (2019) señala que el apoyo familiar desempeña un papel fundamental para la participación del joven en actividades significativas (18). Es fundamental trabajar con la familia, considerándola un agente capaz de fomentar el juego, y por tanto, el consecuente desarrollo de destrezas (16).

Strong y Rebeiro-Gruhl (2019) sostienen que el contexto guarda una estrecha relación con el desempeño ocupacional, considerándose fundamental la accesibilidad y las redes de apoyo social (19). Un vecindario comunicativo, por ejemplo, ofrece más apoyo social que uno donde prima la intimidad, siendo el contacto entre vecinos anecdótico. Contar con este tipo de información es relevante para plantear y llevar a cabo intervenciones con la familia, entendida como un sistema en sí mismo, cuyos miembros se encuentran interrelacionados.

Por los motivos anteriores, se considera importante obtener información relativa al ámbito familiar de los jóvenes con DMD&B. Y concretamente, de factores como el apoyo social, la carga parental o la calidad de vida, que pueden ser barreras, o facilitadores, a la hora de participar activamente en la comunidad, tanto para el joven con DMD&B como para sus hermanos.

2. OBJETIVOS DEL ESTUDIO

2.1. Objetivos generales

- **Metodología cuantitativa:** determinar y corroborar la presencia de relación entre las características de carga parental derivada de cuidados, apoyo social percibido por los integrantes del núcleo familiar y calidad de vida del hijo con Distrofia Muscular de Duchenne y Becker (DMD&B) en la población española.
- **Metodología cualitativa:** explorar y analizar el impacto que tiene esta situación en la vida social de los hijos con DMD&B y sus hermanos.

2.2. Objetivos específicos

- Describir la participación social del hijo con DMD&B y sus hermanos.
- Determinar y analizar los roles desempeñados por el joven con DMD&B y sus hermanos, valorando el nivel de satisfacción con los mismos.
- Detectar las demandas y prioridades respecto a su participación social.
- Describir la rutina diaria del hijo con DMD&B y sus hermanos, especialmente en las áreas de juego, ocio y tiempo libre.

Los objetivos específicos se encuentran vinculados al objetivo general de la metodología cualitativa.

3. METODOLOGÍA

3.1. Tipo de estudio

Se opta por un diseño mixto para abordar esta realidad, de forma que los datos cuantitativos pueden ser complementados y contrastados con datos cualitativos.

Respecto a la metodología cuantitativa, se obtienen los datos a través de un estudio de asociación cruzada, es decir, un estudio transversal descriptivo. No existe la dimensión temporal en este tipo de estudios, tomándose todas las mediciones a la vez. Los estudios de asociación cruzada son útiles para describir variables y sus patrones de distribución, siendo utilizados con frecuencia como punto de partida de estudios de cohortes, con datos de causalidad más firmes (20).

Por otro lado, en cuanto a la metodología cualitativa, se aplica el enfoque fenomenológico, recogiendo, mediante entrevistas semiestructuradas y observaciones no participantes, las experiencias de las familias de jóvenes con DMD&B. Se busca recoger las experiencias y perspectivas que tienen los integrantes de la familia sobre cómo la carga parental, el apoyo social, rutinas y roles... afectan a la participación social de los jóvenes con DMD&B y sus hermanos/as.

3.2. Ámbito de estudio

Por un lado, la aplicación del estudio a nivel cuantitativo se circunscribe a todo el territorio nacional, mientras que la investigación cualitativa se encuadra únicamente en la comunidad autónoma de Galicia.

3.3. Periodo de estudio

El trabajo se lleva a cabo durante el periodo comprendido entre octubre de 2019 y junio de 2020.

3.4. Entrada al campo

Se accede al campo a través del contacto con la asociación Duchenne Parent Project España (DPPE), entidad sin ánimo de lucro creada y dirigida por padres y madres de niños con DMD&B. La misión de Duchenne Parent Project España es “mejorar la calidad de vida de las personas diagnosticadas y sus familias, mediante la promoción y financiación de la investigación clínica, servicios de atención psicosocial, campañas de sensibilización y programas educativos” (21).

El contacto es facilitado anteriormente por la directora del estudio. Posteriormente, se seleccionan los potenciales participantes a través de esta entidad, aplicando los criterios de selección para la investigación cuantitativa, detallados en el siguiente apartado.

Por otro lado, el enfoque cualitativo se circunscribe únicamente a la Comunidad Autónoma de Galicia. En este caso, las directoras del estudio actúan como porteras al establecer contacto con aquellas familias dispuestas a participar y que cumplen los criterios de selección para participantes de la investigación cualitativa, idénticos a los criterios anteriores pero incluyendo esta restricción geográfica. Posteriormente, mediante un proceso de “bola de nieve”, las familias entrevistadas facilitan el contacto de otros potenciales participantes.

3.5. Población de estudio

- **Investigación cuantitativa:** la población de estudio está constituida por jóvenes diagnosticados/as de DMD&B y sus familiares de primer grado. Todos ellos residentes en España e incluidos en el Registro de Pacientes DMD España de Duchenne Parent Project España, que forma parte del Treat-NMD a nivel internacional. Aquí se recogen los datos de personas diagnosticadas de DMD&B, así como de mujeres portadoras (22).

- **Investigación cualitativa:** la población de estudio está constituida por jóvenes diagnosticados/as de DMD/DMB y sus hermanos. Todos ellos residentes en la comunidad autónoma de Galicia.

3.6. Selección de la muestra

Se involucra a la misma población en ambas metodologías (jóvenes con DMD&B y sus familias), pero no necesariamente a los mismos individuos (23). Esto se debe al ámbito y a los tipos de muestreo, ya que en la parte cuantitativa se selecciona a los posibles participantes por medio de una asociación de ámbito nacional, mientras que en la parte cualitativa se opta por el muestreo por “bola de nieve” en la comunidad autónoma de Galicia, donde los individuos seleccionados por conveniencia reclutan a nuevos participantes.

A continuación, se muestran los criterios de inclusión y exclusión para padres [Tabla 1] e hijos [Tabla 2] participantes en la investigación cuantitativa.

Tabla 1. Criterios de selección para los padres en la investigación cuantitativa

Criterios de inclusión	Padre/madre de joven de entre 5 y 18 años, diagnosticado/a de DMD&B mediante biopsia muscular o estudio molecular.
	Haber transcurrido más de un año desde el diagnóstico de DMD&B.
	Residir en España.
Criterios de exclusión	Habla no hispana.

Tabla 2. Criterios de selección para los hijos en la investigación cuantitativa

Criterios de inclusión	Joven de entre 5 y 18 años, diagnosticado/a de DMD&B mediante biopsia muscular o estudio molecular y sus hermanos.
	Haber transcurrido más de un año desde el diagnóstico de DMD&B.
	Residir en España.
Criterios de exclusión	Mayores de edad.
	Menores de 5 años.
	Habla no hispana.
	Obtención de una puntuación menor a dos desviaciones típicas por debajo de la media en la escala Mini-mental Scale for Children.

En cuanto a la investigación cualitativa, los criterios son idénticos a los recogidos anteriormente, con la diferencia de que sólo se seleccionan jóvenes residentes en la comunidad autónoma de Galicia.

3.7. Técnicas de recolección de datos

Enfoque cuantitativo (ámbito nacional): se envía un cuestionario para padres con preguntas básicas sobre estructura familiar, así como un cuestionario para hijos sobre apoyo social y las escalas estandarizadas por correo electrónico para ser rellenadas. Posteriormente, se emplea el software estadístico IBM SPSS Statistics 20 para analizar los datos recogidos. A continuación, se enumeran y describen las herramientas para la recogida de las variables del apartado anterior.

- **Cuestionario para padres [ANEXO II]:** se recogen variables sociodemográficas de los integrantes de la familia (edad, sexo y nivel de estudios), así como la edad del hijo con DMD&B al

momento del diagnóstico y qué integrante de la unidad familiar desempeña el rol de cuidador.

- **Cuestionario para hijos sobre apoyo social [ANEXO III]:** escala *Medical Outcomes Study - Social Support Survey* (MOS-SSS) adaptada a la etapa de infancia-adolescencia, empleándose una terminología más simple al plantear las preguntas. Se aplica a los niños con diagnóstico de DMD&B y a los hermanos participantes. Buscando facilitar la comprensión, este cuestionario es denominado MOS-SSS a lo largo de todo el documento, al igual que la escala estandarizada, indicando siempre quien es la persona a cubrir.

- **Escalas estandarizadas [ANEXO IV]:**
 - **Pediatric Quality of Life Inventory 4.0. (PEDSQL 4.0.):** se trata de una escala que cuenta con un módulo específico para enfermedades neuromusculares. Mide la calidad de vida percibida en niños con enfermedades neuromusculares (ENM) (24). Es cubierta por el hijo que presenta DMD&B.

 - **Medical Outcomes Study - Social Support Survey (MOS-SSS):** se trata de una escala que cuantifica el apoyo social que recibe una persona por parte de su entorno. Aun siendo diseñada para evaluar el apoyo social de pacientes en ingreso hospitalario, esta escala ha sido empleada anteriormente en cuidadores de personas con enfermedades crónicas, ofreciendo buenos resultados (25). Es cubierta por los padres del núcleo familiar.

 - **Zarit Burden Interview-12 (ZBI-12):** versión corta de 12 ítems de la escala *Zarit Burden Interview*. Se trata de una escala que cuantifica el nivel de carga que experimenta una persona

realizando tareas de cuidado (26). Es cubierta por los padres del núcleo familiar.

Enfoque cualitativo (ámbito de la comunidad autónoma de Galicia):

se recogen los datos mediante observación “in situ” no participante (para lo que se utiliza un cuaderno o diario de campo), y la realización de una entrevista. En cuanto a la presencialidad entrevistador-entrevistado, se escoge la entrevista “cara a cara”, lo que permite atender a cuestiones complejas y detenerse sobre ellas el tiempo necesario. La modalidad “cara a cara” también es útil para aumentar las posibilidades de éxito del muestreo por “bola de nieve”. Por otro lado, en cuanto a la estructuración, se opta por la entrevista semi-estructurada, considerándose la mejor opción para un entrevistador inexperto que quiere que los participantes expresen sus experiencias abiertamente (27).

Se establecen los guiones de entrevista **[ANEXO V]**, fundamentados en aquellas cuestiones importantes sobre participación social reflejadas en la literatura (28). Este guion es modificable en caso de emerger un tema en las entrevistas que resulta relevante para contestar a la pregunta de investigación. Las entrevistas son grabadas, previo consentimiento del participante, y se transcriben textualmente para posteriormente ser analizadas, a través de la triangulación de los datos y la extracción de las categorías emergentes, en base a los discursos y a los registros de las observaciones realizadas. Una vez analizadas, las grabaciones y las transcripciones de las entrevistas son destruidas.

3.8. Variables de estudio

En este apartado se identifican las variables de la investigación cuantitativa:

3.8.1. Padres

- **Edad.**
- **Nivel de estudios:**
 - Primarios
 - Secundarios
 - Superiores

- **Cuidador principal:**
 - Padre.
 - Madre.
 - Otro.

- **Apoyo social percibido (MOS-SSS padres)**
 - Índice global de apoyo social: 19-95.
 - Apoyo social:
 - Aceptable (≥ 57)
 - Deficitario (< 57)
 - Subescalas:
 - Apoyo emocional: 8-40.
 - Ayuda material: 4-20.
 - Ocio y distracción: 4-20.
 - Apoyo afectivo: 4-20.

- **Carga derivada de las tareas de cuidado (ZBI-12)**
 - Índice global de carga parental: 0-48.
 - Carga:
 - Sobrecarga (≥ 19)
 - No sobrecarga (< 19)

3.8.2. Hijo con DMD&B

- **Edad.**
- **Edad en el momento del diagnóstico.**
- **Sexo:**
 - Masculino
 - Femenino

- **Diagnóstico:**
 - DMD
 - DMB

- **Apoyo social percibido (MOS-SSS DMD&B).**
 - Índice global de apoyo social: 19-95.
 - Apoyo social:
 - Aceptable (≥ 57)
 - Deficitario (< 57)
 - Subescalas:
 - Apoyo emocional: 8-40.
 - Ayuda material: 4-20.
 - Ocio y distracción: 4-20.
 - Apoyo afectivo: 4-20.

- **Calidad de vida percibida por el hijo con DMD&B (PEDSQL 4.0)**
 - Índice global de calidad de vida: 0-100.
 - Calidad de vida:
 - Riesgo (< 70)
 - Sin riesgo (≥ 70)
 - Subescalas:
 - Enfermedad neuromuscular: 0-68.
 - Comunicación: 0-12
 - Funcionamiento familiar: 0-30.

3.8.3. Hijo no afectado (hermano)

- **Edad.**
- **Sexo:**
 - Masculino
 - Femenino

- **Apoyo social percibido (MOS-SSS hermanos).**
 - Índice global de apoyo social: 19-95.
 - Apoyo social:
 - Acceptable (≥ 57)
 - Deficitario (< 57)
 - Subescalas:
 - Apoyo emocional: 8-40.
 - Ayuda material: 4-20.
 - Ocio y distracción: 4-20.
 - Apoyo afectivo: 4-20.

4. PROCEDIMIENTO

1. Búsqueda bibliográfica.

Se emplean las bases de datos “Scopus” y “Web of Science” para realizar la búsqueda bibliográfica, cuyos criterios se especifican en el [ANEXO VI] y, posteriormente, se seleccionan mediante la lectura de título y resumen los artículos y revisiones de interés.

2. Variables y recogida de datos.

Se definen las variables y se seleccionan aquellos instrumentos para la recogida de datos cuantitativos (escalas y cuestionarios) y cualitativos (cuaderno de campo y entrevistas semi-estructuradas), a fin de responder adecuadamente a los objetivos propuestos.

3. Solicitud de aprobación al Comité de Ética.

Se presenta el proyecto de investigación al Comité de Ética de Investigación y Docencia de la Universidad de A Coruña (CEID-UDC). Tras las modificaciones pertinentes, el comité emite un informe favorable tras la sesión del día 5 de marzo **[ANEXO VII]**.

4. Entrada al campo.

Se accede a la población por medio de la asociación Duchenne Parent Project, pudiéndose, por medio de la entidad, distribuir los cuestionarios.

Para la aplicación de la metodología cualitativa, ambas directoras del estudio actúan como porteras, facilitando el contacto con familias gallegas.

5. Aplicación de los instrumentos (metodología cuantitativa).

Se lleva a cabo la difusión de cuestionarios y escalas mediante correo electrónico. Estos se han elaborado a través de la herramienta online Google Forms. En la primera página, los participantes pueden visualizar y leer la hoja de información sobre el estudio, así como ofrecer su consentimiento informado para el desarrollo del mismo.

6. Realización de las entrevistas y observación (metodología cualitativa)

El día 11 de marzo, atendiendo a los altos niveles de propagación de la enfermedad COVID-19, la OMS declara oficialmente que se trata de una enfermedad epidémica. Tres días después, el Gobierno de España decreta el estado de alarma, con el derivado confinamiento domiciliario.

Esta situación impide llevar a cabo el procedimiento relacionado con la metodología cualitativa, ya que implica la visita al domicilio y la

observación en el entorno natural. Se establece contacto con varias familias, pero finalmente se llega a la conclusión de que hacer este procedimiento por la vía telemática no es viable, considerando la privacidad, respeto y grado de confianza con los participantes. Por esta razón, y tras la valoración con las directoras del trabajo, esta metodología no es aplicada.

7. Análisis de datos.

Se emplea el software estadístico IBM SPSS Statistics 20 para analizar los datos recogidos, a través de los cuestionarios online.

Para expresar las variables numéricas se utilizan los siguientes estadísticos descriptivos: media (M) y mediana (Me) como medidas de tendencia central; y desviación típica (SD), mínimo ($Mín$) y máximo ($Máx$) como medidas de dispersión. Por otro lado, las variables categóricas se presentan mediante frecuencia (N) o porcentaje (%).

Se emplea la prueba Alfa de Cronbach para analizar la fiabilidad de las escalas administradas: *Medical Outcome Study- Social Support Survey* (MOS-SSS), *Zarit Burden Interview* (ZBI-12) y *Pediatrics Quality of Life Inventory 4.0* (PEDSQL 4.0)

Para evaluar la fiabilidad de las escalas administradas se utiliza el coeficiente Alfa de Cronbach. Esta prueba permite estimar la fiabilidad de la consistencia interna de un instrumento de evaluación, siempre y cuando las respuestas a sus ítems sean expresadas mediante una escala tipo Likert. Todas las escalas empleadas cumplen dicha condición.

Se aplican las Pruebas Paramétricas en el análisis inferencial, ya que la prueba de Shapiro-Wilk determina que la muestra cumple los parámetros de "normalidad". Las asociaciones entre variables numéricas se han llevado a cabo mediante la prueba el coeficiente de

correlación de Pearson. Por otro lado, la diferencia de medias respecto a una variable categórica se realizó con la prueba t de Student.

8. Elaboración de la discusión y conclusiones.

9. Presentación ante tribunal.

A continuación, se muestra el cronograma [Tabla 3], indicándose el tiempo empleado para cada fase.

Tabla 3. Cronograma del estudio

CRONOGRAMA DEL ESTUDIO	
Meses	Actividades
Octubre 2019	Búsqueda bibliográfica.
Noviembre 2019	
Diciembre 2019	Selección de instrumentos de evaluación.
	Elaboración de guion de entrevista.
Enero 2020	Solicitud de aprobación por Comité de Ética.
Febrero 2020	Solicitud de permiso a DPP España.
Marzo 2020	Contacto con los participantes.
Abril 2020	Aplicación de los instrumentos.
Mayo 2020	Análisis de los resultados.
Junio 2020	Apartados de discusión y conclusión.

5. CONSIDERACIONES ÉTICAS

La participación en el estudio es voluntaria, enviándose un documento informativo [**ANEXO VIII, ANEXO IX**]. También requiere de la lectura, comprensión y firma de un consentimiento informado [**ANEXO X**].

En el caso de los menores de edad, se emplea la escala Mini-Mental Examination for Children (MMC) (29) [**ANEXO IV**], con la finalidad de comprobar que el menor participante tiene la capacidad de brindar su consentimiento tras haber comprendido el documento informativo adaptado a su capacidad. Se emplea como punto de corte la puntuación menor a 2 desviaciones típicas por debajo de la media (24 puntos para los 5 años, 28 puntos para las edades comprendidas entre 6 y 8 años, 30 puntos para las edades comprendidas entre 9 y 11 años y 35 puntos para personas mayores de 12 años) (30).

Se cumplen los aspectos éticos recogidos en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM), en relación con la investigación con seres humanos (31).

La obtención, tratamiento, conservación y comunicación de los datos se hace conforme a lo dispuesto en el Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento UE 2016-679 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 27 de abril de 2016) [**ANEXO XI**] y la normativa española sobre protección de datos de carácter personal vigente: Ley 21 Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales 22 y garantía de los derechos digitales.

6. RESULTADOS

A continuación, se exponen únicamente los resultados obtenidos a través de la metodología cuantitativa, ya que, tal y como se ha explicado anteriormente, la situación derivada por la pandemia COVID-19 impidió llevar a cabo el procedimiento relacionado con la metodología cualitativa.

6.1. Descripción de la muestra

Se obtuvo respuesta a los cuestionarios por parte de dieciséis familias, sin embargo, tres de ellas no cumplían los criterios de edad establecidos para los hijos **[Tabla 2]**. La muestra final está constituida por 13 familias (padres e hijos), todas ellas de 3 o 4 integrantes. Buscando facilitar la comprensión, se exponen los resultados obtenidos a través de los tres cuestionarios, aplicados a cada grupo de participantes, por separado (padres, hijos con DMD&B y hermanos/as).

6.1.1. Cuestionario para padres

La muestra de padres está constituida por 26 participantes (13 madres y 13 padres). La media de edad de los padres en su conjunto (padres y madres), es de 45,11 años, obteniendo las madres una media (44 años) ligeramente menor a la de sus parejas (46,23 años).

La mayoría de las madres (53,84%) cuentan con estudios superiores, seguidas de las madres con estudios secundarios y primarios. Por otro lado, el nivel de estudios secundarios es el predominante en padres (46,15%), seguido de los estudios primarios y superiores. Respecto a la ejecución de las tareas de cuidados, se observa que el rol de cuidador principal es desempeñado, principalmente, por las madres (69,23%).

En la tabla 4 se exponen los datos obtenidos para las variables numéricas recogidas en el cuestionario que ha sido aplicado a los padres. Es decir, la edad y los resultados de la escala MOS-SSS (con sus respectivas subescalas), la cual cuantifica el nivel de apoyo social percibido; y la

escala *Zarit Burden Interview* (ZBI-12), la cual mide el nivel de carga derivado de las tareas de cuidado.

Tabla 4. Variables numéricas I (padres)

EDAD	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Padres	46,23	48,00	6,016	35,00	54,00
Madres	44,00	44,00	5,958	34,00	53,00
Ambos	45,11	46,00	5,759	35,50	52,00
MOS-SSS	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Global	69,31	70,00	16,87	36,00	95,00
AE	28,46	28,00	7,60	16,00	40,00
AM	14,76	16,00	3,87	8,00	20,00
RSOD	14,46	15,00	4,79	4,00	20,00
AA	11,61	12,00	2,96	7,00	15,00
ZBI-12	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Global	21,23	24,00	12,20	4,00	37,00

MOS-SSS: *Medical Outcomes Study – Social Support Survey.*

- **AE:** apoyo emocional.
- **AM:** ayuda material.
- **RSOD:** relaciones sociales de ocio y distracción.
- **AA:** apoyo afectivo.

ZBI-12: *Zarit Burden Interview* (versión corta de 12 ítems).

Los padres obtienen una puntuación media de 69,31 puntos sobre un total de 95 para la escala MOS-SSS. Esta puntuación representa la percepción global que tienen los padres sobre el nivel de apoyo social que reciben por parte de su entorno. La escala también permite diferenciar, mediante un punto de corte situado en 57 puntos, entre apoyo social aceptable y deficitario. El 69,23% de los padres consideran que el apoyo social que reciben de su entorno es aceptable, obteniendo una puntuación mayor a 57 en esta escala.

En cuanto a la escala ZBI-12, los padres obtienen una media de 21,23 puntos sobre un total de 48. Esta puntuación es el índice de carga derivada de las tareas de cuidado. La escala también permite diferenciar si existe o no sobrecarga resultante del desempeño de estas tareas, mediante un punto de corte situado en 19 puntos. El 61,53% de los padres consideran experimentar sobrecarga, obteniendo, por tanto, una puntuación mayor a 19 en esta escala.

6.1.2. Cuestionario para hijos con DMD&B

La muestra de hijos/as con DMD&B está constituida por 13 participantes, todos ellos varones. La media de edad es de 11,08 años, siendo esta de 4,69 años en el momento del diagnóstico. La mayoría presentan Distrofia Muscular de Duchenne (84,61%).

Tabla 5. Variables numéricas II (hijos con DMD&B)

EDAD	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
DMD&B	11,08	11,00	3,59	5,00	17,00
Edad Dx.	4,69	4,00	2,25	2,00	11,00
MOS-SSS	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Global	87,30	91,00	7,97	72,00	95,00
AE	36,46	38,00	3,61	30,00	40,00
AM	18,84	20,00	1,57	16,00	20,00
RSOD	17,53	18,00	2,72	12,00	20,00
AA	14,46	15,00	1,12	12,00	15,00
PEDSQL	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Global	63,23	59,00	18,07	38,00	100,00
ENM	66,85	64,70	19,62	35,29	100,00
COM	37,17	33,33	32,38	0,00	100,00
FF	66,15	65,00	18,50	40,00	100,00

MOS-SSS: *Medical Outcomes Study – Social Support Survey.*

- **AE:** apoyo emocional.
- **AM:** ayuda material.
- **RSOD:** relaciones sociales de ocio y distracción.
- **AA:** apoyo afectivo.

PEDSQL 4.0: *Pediatric Quality of Life Inventory 4.0.*

- **ENM:** enfermedades neuromusculares.
- **COM:** comunicación.
- **FF:** funcionamiento familiar.

En la tabla 5 se observan los datos obtenidos para las variables numéricas recogidas en el cuestionario para hijos con DMD&B. Es decir, la edad, la edad al momento del diagnóstico, y los resultados de las escalas estandarizadas MOS-SSS, la cual cuantifica el nivel apoyo social percibido; y PEDSQL 4.0 (neuromuscular), la cual mide la calidad de vida percibida por niños y jóvenes con enfermedades neuromusculares.

Respecto a las escalas estandarizadas, los hijos con DMD&B obtienen una puntuación media de 87,3 puntos sobre un total de 95 para la escala MOS-SSS. Esta puntuación representa la percepción que tienen los hijos con DMD&B sobre el nivel de apoyo social que reciben por parte de su entorno. No se han registrado puntuaciones por debajo de 57 puntos, por lo que todos los hijos con DMD&B consideran que el apoyo social que reciben de su entorno es aceptable. La puntuación media es mayor que la de los padres, tanto para el índice global como para la obtenida en las subescalas.

Por otro lado, la puntuación media para la escala PEDSQL 4.0 es de 63,23 puntos sobre un total de 100. La escala también permite diferenciar, mediante un punto de corte situado en 70 puntos, si la calidad de vida se encuentra o no dañada. El 61,53% de los hijos con DMD&B presentan baja calidad de vida, obteniendo puntuaciones menores a 79 en esta escala.

Los resultados obtenidos en las subescalas de la PEDSQL 4.0 son transformados en una medida de 0 a 100 puntos. Como se puede observar, la puntuación más baja es para la subescala dedicada a la comunicación, con una media de 37,17 puntos. Es decir, el componente de calidad de vida destinado a la comunicación es el más afectado en los hijos con DMD&B.

6.1.3. Hermanos

La muestra de hermanos está constituida por 9 participantes, siendo el 55,55% mujeres. La edad media es de 11,67 años.

En la tabla 6 se observan los resultados para las variables numéricas recogidas en el cuestionario para hermanos. Es decir, la edad y los resultados para la escala estandarizada MOS-SSS, la cual cuantifica el nivel apoyo social recibido.

Tabla 6. Variables numéricas III (hermanos)

EDAD	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Hermanos	11,67	10,00	2,87	8,00	16,00
MOS-SSS	Media	Mediana	D. Típica	Mínimo	Máximo
Global	80,77	83,00	14,51	52,00	95,00
AE	32,66	32,00	7,64	17,00	40,00
AM	17,44	18,00	3,28	10,00	20,00
RSOD	17,33	16,00	2,23	14,00	20,00
AA	13,33	15,00	2,17	9,00	15,00

MOS-SSS: *Medical Outcomes Study – Social Support Survey.*

- **AE:** apoyo emocional.
- **AM:** ayuda material.
- **RSOD:** relaciones sociales de ocio y distracción.
- **AA:** apoyo afectivo.

Los hermanos obtienen una puntuación media de 80,77 puntos sobre un total de 95 para la escala MOS-SSS. Esta puntuación representa la percepción que tienen los hermanos sobre el nivel de apoyo social que reciben por parte de su entorno. La mayoría (88,88%) de los hermanos consideran que el nivel de apoyo social que reciben de su entorno es aceptable, obteniendo una puntuación mayor a 57 puntos. La puntuación media es mayor que la de los padres, sin embargo, es menor que la de sus hermanos con DMD&B, tanto para el índice global como para las subescalas.

6.2. Análisis de fiabilidad

Para valorar la consistencia de las escalas empleadas y poder aportar una mayor evidencia en su aplicación, se utiliza el coeficiente Alfa de Cronbach, el cual permite estimar la fiabilidad de un instrumento de evaluación. Cuanto más cerca del 1 se encuentre la puntuación obtenida tras realizar la prueba, mayor será la consistencia interna del instrumento.

En la siguiente tabla **[Tabla 7]** se muestran los valores de Alfa de Cronbach para cada una de las escalas empleada en el estudio.

Tabla 7. Alfa de Cronbach

	Alfa de Cronbach	N de elementos
MOS-SSS padres	0,964	19
ZBI-12	0,938	12
MOS-SSS DMD&B	0,941	19
PEDSQL	0,912	25
MOS-SSS hermanos	0,978	19
MOS-SSS (análisis conjunto de los tres grupos de participantes)	0,948	19

Se sigue el criterio recomendado por George & Mallery (2003) a la hora de interpretar los valores del coeficiente (32). Siguiendo estas recomendaciones, se puede interpretar que los resultados obtenidos para Alfa de Cronbach son excelentes en todas las escalas empleadas (Alfa de Cronbach mayor a 0,90). Se puede indicar, por tanto, que a pesar de tratarse de una muestra pequeña ($n < 50$), la consistencia interna para las escalas es aceptable.

6.3. Análisis inferencial

Se aplica la prueba de normalidad de Shapiro-Wilk ($n < 50$) para analizar las variables numéricas y comprobar si la muestra cumple los parámetros de “normalidad”.

Tabla 8. Prueba de normalidad de Shapiro-Wilk

	Shapiro-Wilk		
	Estadístico	gl	Sig.
Edad padres	0,914	13	0,208
Edad DMD&B	0,944	13	0,517
Edad hermano	0,906	9	0,289
MOS-SSS padres	0,965	13	0,834
ZBI-12	0,904	13	0,154
PEDSQL	0,970	13	0,898
MOS-SSS DMD&B	0,871	13	0,053
MOS-SSS hermanos	0,900	9	0,251

El nivel de significación es mayor a 0,05 (valor establecido por convenio) para todas las variables numéricas. Por ello, es posible afirmar que estas variables provienen de una muestra normalmente distribuida, condición necesaria para emplear las pruebas paramétricas.

Posteriormente, se emplea el coeficiente de correlación de Pearson, medida lineal entre dos variables aleatorias numéricas. Se aplica esta herramienta para comprobar si existe alguna relación entre las variables numéricas empleadas en el estudio. En primer lugar, se comprueba si existen correlaciones entre las puntuaciones obtenidas en la escala MOS-SSS por padres, hijos con DMD&B y hermanos/as [Tabla 9].

Tabla 9. Correlación de Pearson I

		MOS-SSS padres	MOS-SSS DMD&B	MOS-SSS hermanos
MOS-SSS padres	C. Pearson	1	0,165	0,023
	Sig. (bilateral)		0,591	0,953
	N	13	13	9
MOS-SSS DMD&B	C. Pearson	0,165	1	0,521
	Sig. (bilateral)	0,591		0,150
	N	13	13	9
MOS-SSS hermanos	C. Pearson	0,023	0,521	1
	Sig. (bilateral)	0,953	0,150	
	N	9	9	9

Como se puede observar, el nivel de significación es mayor a 0,05 para todas las posibles asociaciones entre las puntuaciones obtenidas para la escala MOS-SSS. Se puede interpretar que no existen correlaciones estadísticamente significativas entre las variables. Es decir, se considera que la percepción que tienen los padres sobre el apoyo social que reciben no se relaciona con la percepción que tienen de esta dimensión los hijos con DMD&B o sus hermanos.

Se lleva a cabo el mismo procedimiento para comprobar si existen correlaciones entre la edad de los padres y las puntuaciones que obtienen en las escalas estandarizadas MOS-SSS y ZBI-12 [Tabla 10].

Tabla 10. Correlación de Pearson II

		MOS-SSS padres	ZBI-12	Edad padres
MOS-SSS Padres	C. Pearson	1	-0,440	-0,384
	Sig. (bilateral)		0,132	0,195
	N	13	13	13
ZBI-12	C. Pearson	-0,440	1	-0,002
	Sig. (bilateral)	0,132		0,994
	N	13	13	13
Edad padres	C. Pearson	-0,384	-0,002	1
	Sig. (bilateral)	0,195	0,994	
	N	13	13	13

El nivel de significación es mayor a 0,05 para todas las posibles asociaciones entre las variables. Por lo tanto, se puede interpretar que no existen correlaciones estadísticamente significativas entre la edad de los padres y la percepción que tienen sobre el nivel de apoyo social recibido por el entorno o el nivel de carga derivada de cuidados. Además, se observa que el coeficiente de correlación es negativo, lo que puede hacer pensar que, a mayor edad de los progenitores, menor percepción de apoyo social y una mínima menor percepción también de sobrecarga.

Se emplea de nuevo esta prueba para comprobar si existen correlaciones entre el nivel de carga parental derivado de las tareas de cuidado y las puntuaciones obtenidas por los hijos en la escala MOS-SSS. Los resultados obtenidos permiten deducir que no existen correlaciones estadísticamente significativas, por lo que, al contrario de lo que podría

esperarse, el nivel de carga parental parece no influir negativamente en la percepción que tienen los hijos del apoyo social que reciben.

Se aplica el coeficiente de correlación de Pearson una vez más para determinar si existen correlaciones entre la edad del hijo con DMD&B y las puntuaciones obtenidas en las escalas estandarizadas PEDSQL 4.0 y MOS-SSS [Tabla 11].

Tabla 11. Correlación de Pearson III

		PEDSQL	Edad DMD&B	MOS-SSS DMD&B	MOS-SSS padres
PEDSQL	C. Pearson	1	-0,745**	0,683*	0,657*
	Sig. (bilateral)		0,004	0,010	0,015
	N	13	13	13	13
Edad DMD&B	C. Pearson	-0,745**	1	-0,530	-0,689**
	Sig. (bilateral)	0,004		0,062	0,009
	N	13	13	13	13
MOS-SSS DMD&B	C. Pearson	0,683*	-0,530	1	0,165
	Sig. (bilateral)	0,004	0,062		0,591
	N	13	13	13	13
MOS-SSS padres	C. Pearson	0,657*	-0,689**	0,165	1
	Sig. (bilateral)	0,015	0,009	0,591	
	N	13	13	13	13

En este caso sí se han obtenido niveles de significación menores a 0,05. Los asteriscos ayudan a visualizar las correlaciones significativas existentes. Un único asterisco es interpretado como correlación significativa (nivel de significación menor a 0,05), mientras que dos asteriscos son interpretados como correlación altamente significativa (nivel de significación menor a 0,01).

Se determinan las siguientes correlaciones significativas:

- **Edad DMD&B y PEDSQL 4.0:** se trata de una correlación negativa altamente significativa, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra disminuye. Es decir, a medida que la edad del hijo con DMD&B aumenta, menor es la puntuación con la que valora su calidad de vida. Cabe destacar que no todos los componentes de la calidad de vida se comportan igual a medida que la edad del hijo con DMD&B aumenta.
 - **Edad DMD&B y subescala ENM:** se identifica una correlación negativa altamente significativa, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra disminuye. Es decir, a medida que la edad del hijo con DMD&B aumenta, menor es la puntuación para esta subescala, la cual recoge información sobre la función física y el desempeño en AVDs.
 - **Edad y subescala COM:** se interpreta que no existe correlación significativa entre la edad del hijo con DMD&B y la puntuación obtenida en la subescala dedicada a la comunicación con profesionales de la salud.
 - **Edad DMD&B y subescala FF:** se identifica una correlación positiva, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra también lo hace. Es decir, a medida que la edad del hijo con DMD&B aumenta, mayor es la puntuación para esta subescala, la cual recoge información sobre el funcionamiento familiar.

- **Edad DMD&B y MOS-SSS padres:** es una correlación negativa altamente significativa, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra disminuye. Por lo tanto, a medida que la edad del hijo con DMD&B aumenta, menor es la valoración de los padres respecto al apoyo social que reciben. No se identifican correlaciones significativas entre la edad del hijo con DMD&B y la puntuación obtenida por sus padres en las subescalas de la MOS-SSS.
- **MOS-SSS DMD&B y PEDSQL 4.0:** en este caso se obtiene una correlación positiva, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra también lo hace. Cuando mayor es la valoración del hijo con DMD&B del apoyo social que recibe, mejor es también la percepción de su calidad de vida.
- **MOS-SSS padres y PEDSQL 4.0:** se trata de una correlación positiva, por lo que, cuando el valor de una de las variables aumenta, el valor de la otra también lo hace. Se puede afirmar así que la valoración de los padres respecto al apoyo social que reciben, puede tener una influencia positiva en la percepción que tiene el hijo con DMD&B de su calidad de vida.

Otra herramienta aplicada en el análisis inferencial es la prueba t de Student, la cual se utiliza para determinar si existen diferencias significativas entre las medias obtenidas por dos grupos. Se emplea la variable referida a la carga derivada de las tareas de cuidado, así como el diagnóstico del hijo afectado, como variables de agrupación.

En la siguiente tabla [Tabla 12] se observan las medias para las diferentes escalas, usando la carga derivada de las tareas de cuidado como variable de agrupación.

Tabla 12. Carga como variable de agrupación

	Carga	N	Media	D. típica
MOS-SSS padres	Sobrecarga	8	65,00	9,19
	No sobrecarga	5	76,20	24,69
MOS-SSS DMD&B	Sobrecarga	8	85,37	8,70
	No sobrecarga	5	90,40	6,22
PEDSQL	Sobrecarga	8	55,62	10,33
	No sobrecarga	5	75,40	22,18
MOS-SSS hermanos	Sobrecarga	6	81,66	10,63
	No sobrecarga	3	79,00	23,51

Como se puede observar, en las familias en que los padres no presentan sobrecarga, tanto los propios padres como sus hijos con DMD&B consideran que reciben mayor apoyo social, además, los hijos con DMD&B presentan puntuaciones mayores en la escala PEDSQL 4.0.

A continuación, se muestra los resultados obtenidos para la prueba t de Student [Tabla 13]. Se aplica previamente la prueba de Levene para evaluar si hay igualdad de varianzas para las variables calculadas en ambos grupos (grupo “sobrecarga” y grupo “no sobrecarga”).

Tabla 13. T de Student I (Carga)

	Prueba de Levene		Prueba de T Student		
		Sig.	Sig.	IC (95%)	
				Inferior	Superior
PEDSQL	σ^2 iguales	0,49	0,262	-32,027	9,627
	σ^2 dif.		0,378	-41,361	18,961
MOS-SSS DMD&B	σ^2 iguales	0,524	0,000	15,050	28,599
	σ^2 dif.		0,000	15,296	28,353
MOS-SSS padres	σ^2 iguales	0,254	0,288	-14,927	4,877
	σ^2 dif.		0,252	-14,195	4,145
MOS-SSS hermanos	σ^2 iguales	0,062	0,814	-23,169	28,502
	σ^2 dif.		0,866	-49,516	54,850

La única diferencia de medias que ofrece un nivel de significación menor a 0,05 es para la variable “MOS-SSS DMD&B”. Es decir, se observan diferencias altamente significativas (nivel de significación menor a 0,01) en las puntuaciones que obtienen los hijos con DMD&B en esta escala en función de la variable referida a la carga parental derivada de las tareas de cuidado. Este hallazgo permite deducir que el hecho de que los padres no presenten sobrecarga, puede influir positivamente en que los hijos con DMD&B perciban una mayor dotación de apoyo social.

Se lleva a cabo el mismo procedimiento, esta vez empleando el tipo de diagnóstico del hijo afectado como variable de agrupación (DMD o DMB). En la siguiente tabla [Tabla 14] se muestran las medias obtenidas las diferentes escalas en función del diagnóstico que presenta el hijo afectado.

Tabla 14. Diagnóstico como variable de agrupación

	Carga	N	Media	D. típica
MOS-SSS padres	DMD	11	68,45	15,75
	DMB	2	74,00	29,69
ZBI-12	DMD	11	22,81	12,08
	DMB	2	12,50	12,02
MOS-SSS DMD&B	DMD	11	86,00	8,00
	DMB	2	94,50	0,70
PEDSQL	DMD	11	61,45	19,03
	DMB	2	73,00	8,48

Como se puede observar, los padres de los hijos con DMB obtienen puntuaciones mayores en la escala MOS-SSS y menores en la escala ZBI-12 respecto a los padres cuyos hijos presentan DMD. Por otra parte, los hijos con DMB obtienen puntuaciones mayores al valorar su calidad de vida y el apoyo social que reciben en comparación a aquellos con DMD.

En la siguiente tabla [Tabla 15] se muestran los resultados obtenidos para la prueba t de Student. Se aplica previamente la prueba de Levene para evaluar si hay igualdad de varianzas para las variables calculada en ambos grupos (grupo "DMD" y grupo "DMB").

Tabla 15. T de Student II (Diagnóstico)

	Prueba de Levene		Prueba de T Student		
		Sig.	Sig.	Inferior	Superior
PEDSQL	σ^2 iguales	0,283	0,430	-42,553	19,462
	σ^2 dif.		0,249	-36,352	13,261
MOS-SSS DMD&B	σ^2 iguales	0,046	0,175	-21,410	4,410
	σ^2 dif.		0,006	-13,941	-3,058
MOS-SSS padres	σ^2 iguales	0,229	0,688	-35,136	24,045
	σ^2 dif.		0,836	-224,854	213,763
ZBI-12	σ^2 iguales	0,680	0,290	-10,126	30,762
	σ^2 dif.		0,420	-51,458	72,094

La única diferencia de medias que ofrece un nivel de significación menor a 0,05 es para la variable “MOS-SSS DMD&B”. Se puede interpretar que los hijos con DMB tienen una mejor valoración del apoyo social que reciben, al comparar la puntuación media que han obtenido en la escala MOS-SSS, en relación con la media hallada para los participantes con DMD en el mismo instrumento.

7. DISCUSIÓN

A continuación, se discuten únicamente los resultados obtenidos a través de la metodología cuantitativa ya que, tal y como se ha explicado anteriormente, la situación derivada por la pandemia COVID-19 impidió llevar a cabo el procedimiento relacionado con la metodología cualitativa. Por ello, el análisis de los resultados obtenidos, ofrece información que consigue alcanzar el objetivo principal planteado para la metodología cuantitativa, es decir, determinar y corroborar la presencia de relación entre las características de carga parental derivada de cuidados, apoyo social percibido por los integrantes del núcleo familiar y calidad de vida del hijo con DMD&B.

Estas variables han sido evaluadas mediante las escalas: PEDSQL 4.0 (módulo neuromuscular), *Zarit Burden Interview* (versión de 12 ítems) y MOS-SSS. Todas las escalas han presentado una fiabilidad excelente, con una consistencia interna mayor a 0,9. Este resultado se encuentra en consonancia con los obtenidos en investigaciones previas con las escalas PEDSQL 4.0 y *Zarit Burden Interview*, las cuales han sido aplicadas anteriormente en poblaciones similares a las del presente estudio. Por otro lado, la alta fiabilidad presentada por la MOS-SSS permite considerarla una buena opción para evaluar el apoyo social percibido en familias con jóvenes con DMD&B.

Pese al reducido tamaño de la muestra (n=13), se han podido identificar relaciones significativas entre las variables de estudio. Se ha observado que la edad del hijo con DMD&B puede ser un factor que repercute en la valoración de su calidad de vida, siendo menor la puntuación obtenida en la escala PEDSQL 4.0 (módulo neuromuscular) a medida que la edad aumenta. Concretamente, se ha registrado que la subescala ENM, dedicada a función física y desempeño en AVDs, es en la que realmente los jóvenes con DMD&B han obtenido menor puntuación a medida que aumentaba su edad.

Haber determinado esta relación apoya los hallazgos de investigaciones previas como la de Uzark et al (2012), donde se aplicó el módulo neuromuscular de la escala PEDSQL 4.0 para evaluar la calidad de vida de 117 jóvenes con DMD de entre 6 y 18 años de edad. En este estudio se empleó la variable edad como variable de agrupación, identificándose que el grupo de jóvenes con DMD mayores de 12 años obtuvo una media significativamente menor que el grupo con edades comprendidas entre los 6 y 12 años (33). En este caso, también fue la puntuación de la subescala ENM la que más influyó en que la puntuación global de la escala PEDSQL 4.0 disminuyese a medida que aumentaba la edad joven con DMD. Este resultado puede achacarse a que, es a la edad de 12 años aproximadamente cuando los jóvenes con DMD experimentan una mayor disminución de habilidades motoras como la deambulacion (34).

En contraste, en una investigación de Bendixen et al. (2014) se empleó la versión genérica de la PEDSQL 4.0 en su estudio, administrándosela a 15 jóvenes con DMD de entre 5 y 18 años. Posteriormente, se clasificó a los participantes en dos grupos de edad, diferenciando entre los menores de 10 años, y aquellos con 10 o más años de edad. El grupo más longevo obtuvo una media menor para todas las subescalas que componen la PEDSQL 4.0, sin embargo, estas diferencias no fueron estadísticamente significativas (35). Esta discrepancia puede deberse a factores como las diferencias existentes respecto al tamaño de las muestras, los puntos de corte establecidos entre grupos de edad y la utilización de distintos módulos del instrumento de evaluación.

Continuando con el análisis por subescalas de la PEDSQL 4.0, se ha observado que los jóvenes con DMD&B obtienen puntuaciones mayores para la subescala FF, dedicada a evaluar el funcionamiento familiar, a medida que crecen. En una revisión de estudios con metodología cualitativa de LaDonna (2011), se identificó que un tema recurrente en algunos de estos estudios fue la resiliencia del cuidador, el cual acepta la

condición de su hijo con enfermedad neuromuscular y desarrolla, con el paso del tiempo, habilidades de afrontamiento (36). Esta podría ser una razón por la cual la percepción del hijo con DMD&B sobre el funcionamiento familiar mejora, a pesar de que su función física se vea cada vez más afectada.

Respecto a la subescala COM, dedicada a la comunicación entre el joven con DMD&B y los profesionales de la salud, cabe destacar que se trata de la subescala con la puntuación más baja, independientemente de la edad. Cabe pensar que la comunicación con los profesionales de la salud supone una problemática para estos jóvenes y sus familias. En consonancia con esta premisa, Thomas et al. (2014) estudiaron los desafíos psicosociales que deben enfrentar los padres de hijos con DMD, identificando que la falta de información derivada de una comunicación pobre con los profesionales de la salud era un problema. Concretamente, 59 de los 60 padres reportaron necesitar mayor apoyo e información sobre la condición de salud de su hijo para poder sentirse seguros con la forma en la que se encontraban desempeñando las tareas de cuidado. Además, se observó que esta necesidad de información y asesoramiento solía traducirse en un sentimiento de incapacidad por parte de los padres para afrontar conversaciones relativas a la progresión de la DMD, por lo que estas conversaciones solían evitarse, ofreciendo una explicación superficial o parcial a las dudas del hijo afectado (9).

Otra variable, transversal a todos los grupos de participantes (padres, hijos con DMD&B y hermanos), fue el apoyo social percibido, evaluado mediante la escala MOS-SSS. Al contrario de lo que podría pensarse en un inicio, no se han encontrado relaciones significativas entre las puntuaciones obtenidas para la MOS-SSS por cada grupo. Se puede interpretar que la percepción que tienen los padres sobre el apoyo social que reciben no se relaciona con la percepción que tienen de esta dimensión los hijos con DMD&B o sus hermanos. Este resultado es

difícilmente comparable al de otras investigaciones, pues la escala MOS-SSS no ha sido aplicada anteriormente en esta población. Además, es muy escasa la evidencia disponible sobre el apoyo social percibido por los jóvenes con DMD&B y sus hermanos, siendo el cuidador principal, en la mayoría de casos, quien ejerce la figura de informante (11). Cabe destacar que no se ha encontrado ninguna relación significativa con la puntuación obtenida en la escala MOS-SSS por los hermanos, pudiendo deberse al escaso número de participantes dentro de este grupo (n=9).

Por otra parte, sí se han hallado relaciones significativas que incluyen las puntuaciones obtenidas por padres y jóvenes con DMD&B en la escala MOS-SSS. Se ha deducido que la percepción sobre el apoyo social que tienen estos dos grupos de participantes puede repercutir en la calidad de vida del joven con DMD&B. Concretamente, se interpreta que cuanto más alta es la puntuación que obtienen en la escala MOS-SSS, mayor es la puntuación obtenida en la escala PEDSQL 4.0 por el joven con DMD&B. No se ha encontrado evidencia que secunde este hallazgo, sin embargo, la relación entre la calidad de vida y el apoyo social ha sido establecida en investigaciones previas. Lue et al. (2018) evaluaron, mediante la escala SF-36, la calidad de vida de las personas con distrofias musculares (DMD, DMB y LGMD) y sus cuidadores. Este estudio también trató de encontrar factores que repercutiesen sobre la calidad de vida, siendo el apoyo social uno de ellos. Se determinó que los padres que recibieron un mayor número de visitas por parte de familiares y amigos obtuvieron una puntuación significativamente mayor para su calidad de vida (37).

Asociado al apoyo social percibido por el joven con DMD&B también se encuentra el diagnóstico. Los participantes con DMD obtuvieron puntuaciones menores en la escala MOS-SSS al compararlos con aquellos con un diagnóstico de DMB. Se ha considerado que esta diferencia de medias en función del diagnóstico puede encontrarse vinculada a la relación establecida anteriormente entre las puntuaciones

obtenidas por el joven con DMD&B en la escala PEDS 4.0 y la escala MOS-SSS. Por tanto, es posible que los jóvenes con DMB tengan puntuaciones mayores en la escala MOS-SSS por ser precisamente los que han valorado con una mayor puntuación su calidad de vida. En consonancia con esta premisa, un estudio de Schreiber-Katz et al. (2014) empleó el módulo neuromuscular de la escala PEDSQL 4.0 para comparar la calidad de vida percibida por personas con DMD y DMB. Se observó que la diferencia de medias para la escala PEDSQL 4.0 en función del diagnóstico fue altamente significativa, presentando una media más elevada las personas con DMB. Los resultados obtenidos por los padres al valorar la calidad de vida de sus hijos fueron muy similares (34).

Otra variable estudiada es la carga del cuidador, evaluada mediante una versión de 12 ítems de la escala *Zarit Burden Interview (ZBI-12)*, considerada una de las escalas más frecuentemente utilizadas con este fin (38). Tal y como se ha explicado en la introducción de este trabajo, a pesar de que la evidencia disponible es limitada, la carga experimentada por los padres de jóvenes con DMD&B puede ser comparable a la de los cuidadores de personas con enfermedades asociadas a la edad, como el Parkinson. Concretamente, se ha observado que la mayoría de los padres (61,53%) presentan sobrecarga. En consonancia con esta premisa, Mestrinelli et al. (2018) emplearon la *Zarit Burden Interview* para estimar la carga percibida por 21 cuidadores de personas con Parkinson, observándose que la mayoría de ellos (72%) experimentaba sobrecarga (39).

Respecto a la carga del cuidador, no se han observado correlaciones estadísticamente significativas que incluyan la puntuación obtenida por los padres en la escala ZBI-12. Sin embargo, al emplear la carga del cuidador como variable de agrupación, se ha observado que los jóvenes con DMD&B obtienen puntuaciones significativamente menores en la escala MOS-SSS cuando sus padres presentan sobrecarga, es decir,

cuando sus padres obtienen una puntuación mayor a 19 puntos en la escala ZBI-12. No se han encontrado investigaciones que respalden la existencia de esta asociación de variables, ya que la mayoría de estudios que relacionan apoyo social y carga derivada de los cuidados incluyen únicamente la perspectiva del cuidador.

En contraste con investigaciones previas, no se han encontrado correlaciones significativas entre la carga del cuidador y su percepción de apoyo social. Esta discrepancia puede deberse a factores como el tamaño muestral, las características sociodemográficas de los participantes o al método empleado para la evaluación del apoyo social. Como se ha explicado anteriormente, las escalas *Zarit Burden Interview* y PEDSQL 4.0 han sido utilizadas con esta población en investigaciones previas, sin embargo, no ocurre lo mismo con la escala MOS-SSS.

Pangalila et al. (2012) evaluaron la carga del cuidador mediante la escala Caregiver Strain Index (CSI), así como la calidad de vida de 80 padres de jóvenes adultos con DMD. Se identificó que los padres con mayor carga fueron a su vez los que menor puntuación obtuvieron en el dominio de apoyo social de la escala CarerQol, empleada en la evaluación de la calidad de vida (40). Por su parte, Magliano et al. (2014) observaron que los padres de hijos con distrofias musculares, experimentaban un mayor grado de carga derivada de los cuidados en función del tamaño y el apoyo recibido por parte de su red social, variables evaluadas mediante el cuestionario Social Network Questionnaire (SNQ) (5).

Analizar el impacto que tienen las características estudiadas (carga parental derivada de cuidados, apoyo social percibido por los integrantes del núcleo familiar y calidad de vida del hijo con DMD&B) sobre la participación social de los hijos con DMD&B y sus hermanos es una cuestión compleja, que requiere de la complementariedad de datos cuantitativos y cualitativos. No contar con la perspectiva de los propios

participantes dificulta poder alcanzar este objetivo. Investigaciones previas como la de Yi-Jing et al (2016) han observado relaciones entre la edad del joven con DMD, su calidad de vida y su participación social. Las dificultades para la participación social se veían aumentadas a medida que la edad del joven aumentaba, con la consecuente progresión de su limitación funcional (41). Por su parte, Abbot et al. (2012) entrevistaron a 40 familias con jóvenes con DMD mayores de 15 años, con la finalidad de estudiar como potenciar la calidad de vida durante la transición a la etapa adulta. Encontraron que la mayoría de estos jóvenes expresaban deseos de realizar actividades nuevas, pues dedicaban gran parte de su tiempo a ver la televisión y jugar a videojuegos (42).

Por otra parte, Read et al. (2012) estudiaron la carga de los hermanos no afectados de jóvenes con DMD. El 52% de los hermanos reportaron tener gran implicación en las tareas de cuidado, lo cual afectaba a su vida social. Concretamente, el 37% expresaron no poder asistir a algún evento significativo por su implicación en este tipo de tareas, mientras que el 11% tenían dificultades para invitar a amigos a casa (43). Se considera que la atención y asesoramiento por parte de los profesionales de la salud debe tener en cuenta, además de las cuestiones relativas a la función física y progreso de la enfermedad, las cuestiones sociales. Abordar estas cuestiones será positivo no solo para el joven con DMD&B, sino para toda la familia.

7.1. Limitaciones del estudio

Entre las limitaciones presentes en el presente estudio, destaca el reducido tamaño de la muestra. Un tamaño de muestra pequeño puede suponer escasa precisión en los resultados, así como evitar que las pruebas estadísticas no identifiquen relaciones significativas dentro del conjunto de datos obtenidos. Además, a esto se debe añadir que la representatividad de la muestra es lo que permite generalizar los resultados.

La condición del investigador principal, como alumno sin experiencia previa en el ámbito de la investigación, puede también tener un impacto negativo en aspectos metodológicos, como puede ser la implementación del método de recolección de datos o la aplicación de los instrumentos de evaluación.

Por otro lado, la situación derivada de la pandemia COVID-19 ha impedido llevar a cabo la metodología cualitativa. Consecuentemente, los resultados presentan falta de riqueza de las perspectivas de los propios participantes. No contar con estas perspectivas dificulta la concreción y limita la profundidad de las discusiones.

7.2. Futuras líneas de investigación

En relación al apartado anterior, se identifican las siguientes necesidades a la hora de abordar este tema en futuras investigaciones.

- Complementar los datos cuantitativos con datos cualitativos recogidos mediante observación no participante y entrevistas.
- Llevar a cabo un estudio de cohortes o de casos y controles, ya que el estudio de asociación cruzada no permite determinar la dirección de las relaciones significativas.
- Evaluar la carga financiera, aspecto que podría encontrarse íntimamente vinculado a las características estudiadas en el presente estudio.
- Analizar el impacto en la vida social de intervenciones o recursos que busquen ofrecer apoyo social y asesoramiento, como pueden ser los grupos de apoyo.

8. CONCLUSIONES

Las conclusiones obtenidas tras haber analizado los resultados son las siguientes:

- Los jóvenes con DMD presentan menor calidad de vida y tienen una peor percepción del apoyo social recibido que aquellos con DMB.
- La edad y la percepción del apoyo social que tiene el joven con DMD&B afectan a su calidad de vida.
- Esta disminución de la calidad de vida de los jóvenes con DMD&B puede ser explicada por la naturaleza de la enfermedad, siendo progresiva la limitación funcional.
- La comunicación con los profesionales de la salud parece ser un asunto que preocupa a las familias con un caso de DMD&B.
- Los padres de hijos con DMD&B experimentan un exceso de carga derivada de las tareas de cuidado en la mayoría de los casos. Esta sobrecarga puede vincularse con el apoyo social percibido por el hijo con DMD&B, así como con su calidad de vida.
- En la mayoría de casos, el rol de cuidador principal es asumido por la madre.

Estos resultados reflejan que es necesario continuar indagando sobre este tipo de cuestiones, dando voz a figuras distintas a la del cuidador principal. Esto permitirá llevar a cabo intervenciones centradas en la familia que fomenten la participación social del joven con DMD&B y sus hermanos.

9. AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, agradecer a todas las familias que han participado en este estudio, por el tiempo dedicado y por haber compartido información sobre su vida cotidiana.

A mis tutoras, Thais Pousada y Marisol Montolio, por su nivel de implicación y compromiso. Gracias por contestar a los correos tan rápido, incluso a horas intempestivas.

A mi familia y amigos, por comprender que a veces uno tiene que estar en frente del ordenador todo el día o acostarse tarde.

A mi familia de terapeutas ocupacionales, Casa TOrradellas, por estar en los momentos buenos y malos, por las tapas de tortilla en la cafetería, por las quedadas de chismorreos, por las risas en clase y por ser un pilar en el que apoyarse durante estos años.

Mención especial a mis compañeros de piso, Andrea y Manu. Gracias por la buena convivencia, por la confianza, por comprenderme y, en general, por hacer todo más llevadero.

10. BIBLIOGRAFÍA

1. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Guía de las Enfermedades Neuromusculares. Información y apoyo a las familias [Internet]. Alcalá La Real (Jaén): ASEM; 2008. Disponible en:<http://www.asemgalicia.com/wp-content/uploads/Guia-enfermedades-neuromusculares-informacion-apoyo-familias.pdf>
2. Comisión Europea. Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes. Decisión nº 1295 del 29 de abril de 1999. Programa de Trabajo Anual para 1999-2000 [Internet]. 1999. Disponible en:
https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf
3. Montolio M, Pérez M, Osuna S. Portadoras Duchenne Parent Project España (DPPE) [Internet]. 2019. Disponible en:
<https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2019/05/WEB-Duchenne-Spain-Portadoras.pdf>
4. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmüller H, et al. Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. J Neurol [Internet]. 2016; 1 (263). Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4859858/>
5. Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, Scutifero M, Zaccaro A, D'angelo MG, et al. Burden, professional support, and social network in families of children and young adults with muscular dystrophies. Muscle and Nerve [Internet]. 2014; 52 (1). Disponible en:
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5029774/#_ffn_section_title
6. Magliano L, Politano L. Family context in muscular dystrophies: Psychosocial aspects and social integration. Acta Myol [Internet]. 2016; 35 (2). Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5343746/>

7. Gocheva V, Schmidt S, Orsini A-L, Hafner P, Schaedelin S, Weber P, et al. Psychosocial adjustment and parental stress in Duchenne Muscular Dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* [Internet]. 2019; 14 (4). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19850502/>
8. Yilmaz O, Yildirim SA, Öksüz C, Atay S, Turan E. Mothers' depression and health-related quality of life in neuromuscular diseases: Role of functional independence level of the children. *Pediatr Int* [Internet]. 2010; 52 (4). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20136722/>
9. Thomas PT, Rajaram P, Nalini A. Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from duchenne muscular dystrophy. *Heal Soc Work* [Internet]. 2014; 39 (3). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25095627/>
10. Magliano L, D'Angelo MG, Vita G, Pane M, D'Amico A, Balottin U, et al. Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: An Italian comparative study. *Acta Myol* [Internet]. 2014; 33 (3). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25873782/>
11. Lucca SA, Petean EB. Fatherhood: Experiences of fathers of boys diagnosed with duchenne muscular dystrophy. *Cienc e Saude Coletiva* [Internet]. 2016; 21(10). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27783781/>
12. LaDonna KA. A literature review of studies using qualitative research to explore chronic neuromuscular disease. *J Neurosci Nurs* [Internet]. 2011; 43 (3). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21796035/>
13. Mah J, Thannhauser J, McNeil D, Dewey D. Being the Lifeline: the Parents Experience of Caring for a Child with Neuromuscular Disease on Home Mechanical Ventilation. *Neuromuscul Disord* [Internet]. 2008; 18 (12). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18974004/>

14. American Occupational Therapy Association (AOTA). Occupational Therapy Practice Framework: Domain & Process. 3rd Edition. Am J Occup Ther [Internet]. 2014; 68 (1). Disponible en: <https://ajot.aota.org/article.aspx?articleid=1860439>
15. World Federation of Occupational Therapists (WFOT). Declaración de posición sobre los Derechos Humanos. Fed Mund Ter Ocup [Internet]. 2008. Disponible en: <https://www.apeto.com/assets/posicionamiento-sobre-los-derechos-humanos-en-to.pdf>
16. Viana I, Pellegrini M. Consideraciones contextuales en la infancia: introducción al desarrollo del niño. Editorial Médica Panamericana. Terapia Ocupacional en la Infancia: teoría y práctica. 1st ed. Madrid; 2008.
17. Febrer A. Rehabilitación en las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia. 1st ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2015.
18. Lindsay S, Cagliostro E, McAdam L. Meaningful occupations of young adults with muscular dystrophy and other neuromuscular disorders. Can J Occup Ther [Internet]. 2019; 86 (4). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31096763/>
19. Phillip J. Occupational therapy in mental health: a vision for participation. In: FA Davis Company, editor. 1^a. Philadelphia; 2011.
20. Stephen BH, Steven RC, Warren SB, Deborah GG, Thomas BN. Diseño de Investigaciones Clínicas. 4^a. Proyectos I, editor. Wolters Kluwer; 2014. 84–97 p.
21. Duchenne Parent Project España (DPPE) [Internet]. Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/>
22. Duchenne Parent Project España (DPPE). Registro de Pacientes DMD España [Internet]. Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/blog/registro-de-pacientes-dmd-espana/>

23. Hamui-Sutton A. Un acercamiento a los métodos mixtos de investigación en educación médica. *Investig en Educ Médica* [Internet]. 2013; 2 (8). Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2007505713727145>
24. Girabent-Farrés M, Bagur-Calafat C, Amor-Barbosa M, Natera-de Benito D, Fagoaga J. Traducción y validación al español del módulo neuromuscular de la escala pediatric quality of life inventory (PedsQL): Evaluación de la calidad de vida autopercebida por niños de 5-7 años con enfermedades neuromusculares y por sus padres. *Rev Neurol* [Internet]. 2019; 69 (11). Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2019235>
25. Rueda L, Correa B, Ramos J. Propiedades psicométricas del cuestionario MOS-SSS en cuidadores familiares de Bucaramanga, Colombia: un análisis de Rasch. *Hacia la promoción la salud. Indian Pediatr* [Internet]. 2019; 24 (2). Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/hpsal/v24n2/0121-7577-hpsal-24-02-00032.pdf>
26. Crespo M, Rivas MT. La evaluación de la carga del cuidador: una revisión más allá de la escala de Zarit. *Clin y Salud* [Internet]. 2015; 26 (1). Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/clinsa/v26n1/v26n1a02.pdf>
27. Arantzamendi M, López-Dicastillo O, Vivar CG. Investigación cualitativa. Manual para principiantes. Eunate; 2012.
28. Universidad de La Rioja. Ocio y participación social en entornos comunitarios. Madariaga A, Ponce de León A. Logroño: Universidad de La Rioja [Internet]; 2018. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/libro?codigo=727841>

29. Salvador L, Moura R, Ferreira F, Andrade P, Carvalho M, Haase V. The mini-mental examination for children (MMC): Evidence of validity for children with learning difficulties. *Dement e Neuropsychol* [Internet]. 2019; 13 (4). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6907704/>
30. Jain M, Passi GR. Assessment of a Modified Mini-Mental Scale for Cognitive Functions in Children. *Indian Pediatr* [Internet]. 2005; 42 (9). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16208050/>
31. Manzini JL. Declaración De Helsinki: Principios Éticos Para La Investigación Médica Sobre Sujetos Humanos. *Acta Bioeth* [Internet]. 2000; 6 (2). Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/abioeth/v6n2/art10.pdf>
32. Darren G, Mallery P. *SPSS for Windows step by step: A simple guide and reference. 11.0 update. 4th ed.* Boston: Allyn & Bacon; 2003.
33. Uzark K, King E, Cripe L, Spicer R, Sage J, Kinnett K, et al. Health-related quality of life in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics* [Internet]. 2012; 130 (6). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23129083/>
34. Schreiber-Katz O, Klug C, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reilich P, et al. Comparative cost of illness analysis and assessment of health care burden of Duchenne and Becker muscular dystrophies in Germany. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 210 (9). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25519771/>
35. Bendixen RM, Lott DJ, Senesac C, Mathur S, Vandeborne K. Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil* [Internet]. 2014; 36 (22). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24499260/>

36. LaDonna KA. A Literature Review of Studies Using Qualitative Research to Explore Chronic Neuromuscular Disease. *J Neurosci Nurs* [Internet]. 2011; 43 (3). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21796035/>
37. Lue YJ, Chen SS, Lu YM. Factors affecting the health-related quality of life of caregivers of patients with muscular dystrophy. *J Neurol* [Internet]. 2018; 265 (7). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29700644/>
38. Pousada T, Groba B, Nieto-Riveiro L, Pazos A, Díez E, Pereira J. Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Med (Baltimore)* [Internet]. 2018; 97 (24). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6024068/>
39. Carrilho P, Rodrigues M, de Oliveira B, da Silva E, Silva T, Schran LS, et al. Profile of caregivers of parkinson's disease patients and burden measured by zarit scale: Analysis of potential burden-generating factors and their correlation with disease severity. *Dement e Neuropsychol* [Internet]. 2018; 12 (3). Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6200152/#_ffn_section_title
40. Pangalila RF, Van Den Bos GAM, Bartels B, Bergen MP, Kampelmacher MJ, Stam HJ, et al. Quality of life of adult men with Duchenne muscular dystrophy in the Netherlands: Implications for care. *J Rehabil Med* [Internet]. 2015; 47 (2). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25502505/>
41. Lue YJ, Chen SS, Lu YM. Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men. *Disabil Rehabil* [Internet]. 2017; 39 (14). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27347814/>

42. Abbott D, Carpenter J. "The Things that are Inside of You are Horrible": Children and Young Men with Duchenne Muscular Dystrophy Talk about the Impact of Living with a Long-term Condition. *Child Care Pract* [Internet]. 2015; 21 (1). Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/13575279.2014.977226>
43. Read J, Kinali M, Muntoni F, Weaver T, Garralda ME. Siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy - A qualitative study of impact and coping. *Eur J Paediatr Neurol* [Internet]. 2011; 15 (1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20728383/>

11. ANEXOS

Anexo I. Índice de siglas y acrónimos

ENM	Enfermedades Neuromusculares
DMD	Distrofia Muscular de Duchenne
DMB	Distrofia Muscular de Becker
TO	Terapia Ocupacional
WFOT	World Federation of Occupational Therapists
DPPE	Duchenne Parent Project España
MOS-SSS	Medical Outcomes Study - Social Support Survey
PEDSQL 4.0	Pediatric Quality of Life Inventory 4.0
ZBI	Zarit Burden Interview
CEID-UDC	Comité de Ética de Investigación y Docencia de la Universidad de A Coruña
DX	Diagnóstico.
AE	Apoyo emocional.
AM	Ayuda material.
RSOD	Relaciones sociales de ocio y distracción.
AA	Apoyo afectivo.
COM	Comunicación.
FF	Funcionamiento familiar.
IC	Intervalo de confianza.
SF-36	Short Form (36) Health Survey.
LGMD	Distrofia muscular de cinturas.
CSI	Caregiver Strain Index.
SNQ	Social Network Questionnaire.

Anexo II. Cuestionario para padres

-Número de integrantes de la familia nuclear (padres e hijos): _____

-Edad del padre: _____

-Edad de la madre: _____

-Nivel de estudios del padre: Primarios Secundarios Superiores

-Nivel de estudios de la madre: Primarios Secundarios Superiores

-Cuidador principal: Madre Padre Otro

-Diagnóstico de su hijo con distrofia muscular: DMD DMB

-Edad de diagnóstico de la distrofia muscular: _____

-En caso de tener hijas, es alguna de ellas portadora: Sí No

Anexo III. Escala MOS-SSS adaptada a infancia-adolescencia

¿Cuentas con alguien....	Nunca	Pocas veces	Algunas veces	Casi siempre	Siempre
...que te ayude si te encuentras mal?	1	2	3	4	5
...que te escuche si te preocupa algo?	1	2	3	4	5
...que te de consejos si los necesitas?	1	2	3	4	5
...que te lleve a los sitios a los que no puedes ir andando?	1	2	3	4	5
...que te muestre cariño?	1	2	3	4	5
...con quien pasar el rato?	1	2	3	4	5
...que me explique cuando tengo dudas?	1	2	3	4	5
...a quién contarle cosas personales?	1	2	3	4	5
...que te de un abrazo?	1	2	3	4	5
...con quien poder estar relajado?	1	2	3	4	5
...que me ayude si estoy estresado?	1	2	3	4	5
...que te dé buenos consejos?	1	2	3	4	5
...que te haga olvidar tus preocupaciones?	1	2	3	4	5
...que te ayude si estás enfermo?	1	2	3	4	5
...con quien compartir tus miedos?	1	2	3	4	5
...que te aconseje como resolver tus problemas?	1	2	3	4	5
...con quien divertirse?	1	2	3	4	5
...que te entienda?	1	2	3	4	5
...que te haga sentir querido?	1	2	3	4	5

Número de amigos cercanos: _____

Número de familiares cercanos: _____

Anexo IV. Escalas estandarizadas

PEDSQL 4.0

SOBRE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	A veces	Frecuentemente	Casi siempre
1. Me cuesta respirar	0	1	2	3	4
2. Me pongo enfermo/a con facilidad	0	1	2	3	4
3. Me salen llagas y/o sarpullidos	0	1	2	3	4
4. Me duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Me siento cansado/a	0	1	2	3	4
6. Tengo la espalda rígida	0	1	2	3	4
7. Me despierto cansado/a	0	1	2	3	4
8. Tengo las manos débiles	0	1	2	3	4
9. Me cuesta usar el baño	0	1	2	3	4
10. Me cuesta engordar o adelgazar cuando quiero	0	1	2	3	4
11. Me cuesta usar las manos	0	1	2	3	4
12. Me cuesta tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Tardo mucho en bañarme o en ducharme	0	1	2	3	4
14. Me hago daño sin querer	0	1	2	3	4
15. Tardo mucho en comer	0	1	2	3	4
16. Me cuesta darme la vuelta en la cama por la noche	0	1	2	3	4
17. Me cuesta desplazarme con mi equipo (silla de ruedas, andador, etc.)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	A veces	Frecuentemente	Casi siempre
1. Me cuesta explicar a los médicos y enfermeras cómo me siento	0	1	2	3	4
2. Me cuesta hacer preguntas a los médicos y enfermeras	0	1	2	3	4
3. Me cuesta explicar mi enfermedad a los demás	0	1	2	3	4

SOBRE EL FUNCIONAMIENTO DE MI FAMILIA <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	A veces	Frecuentemente	Casi siempre
1. A mi familia le cuesta planificar actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. A mi familia le cuesta descansar lo necesario	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema para nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que mi familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. No tengo el equipo que necesito (silla de ruedas, andador, etc.)	0	1	2	3	4

MOS-SSS

CUESTIONES: ¿Cuenta con ALGUIEN?	Nunca	Pocas Veces	Algunas veces	La mayoría de las veces	Siempre
2. Que le ayude cuando tenga que estar en la cama	1	2	3	4	5
3. Con quien pueda contar cuando necesite hablar	1	2	3	4	5
4. Que le aconseje cuando tenga problemas	1	2	3	4	5
5. Que le lleve al médico cuando lo necesite	1	2	3	4	5
6. Que le muestre amor y afecto	1	2	3	4	5
7. Con quien pasar un buen rato	1	2	3	4	5
8. Que le informe y ayude a entender la situación	1	2	3	4	5
9. En quien confiar o con quién hablar de sí mismo y sus preocupaciones	1	2	3	4	5
10. Que le abrace	1	2	3	4	5
11. Con quien pueda relajarse	1	2	3	4	5
12. Que le prepare la comida si no puede hacerlo	1	2	3	4	5
13. Cuyo consejo realmente desee	1	2	3	4	5
14. Con quien hacer cosas que le sirvan para olvidar sus problemas	1	2	3	4	5
15. Que le ayude en sus tareas domésticas si esta enfermo	1	2	3	4	5
16. Alguien con quien compartir sus temores y problemas más íntimos	1	2	3	4	5
17. Que le aconseje cómo resolver sus problemas personales	1	2	3	4	5
18. Con quién divertirse	1	2	3	4	5
19. Que comprenda sus problemas	1	2	3	4	5
20. A quien amar y hacerle sentirse querido	1	2	3	4	5

Resultado: (suma de los valores correspondiente)

Índice global de apoyo social: Todas las respuestas.

Apoyo emocional: Respuestas número: 3, 4, 8, 9, 13, 16, 17 y 19.

Ayuda material: Respuestas a las preguntas: 2, 5, 12 y 15.

Relaciones sociales de ocio y distracción: Respuestas a las preguntas: 7, 11, 14 y 18.

Apoyo afectivo: Respuestas a las preguntas 6, 10 y 20.

ZBI-12

ZARIT BURDEN INTERVIEW					
INSTRUCCIONES: a continuación encontrará una serie de preguntas que reflejan cómo se siente a veces la gente que cuida a otra persona. Después de cada pregunta, indique con qué frecuencia se siente de ese modo: nunca, casi nunca, a veces, con bastante frecuencia o casi siempre. No existen respuestas correctas ni incorrectas.					
	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1) ¿Tiene la sensación de que, debido al tiempo que dedica a su familiar, no le queda suficiente tiempo para usted?	0	1	2	3	4
2) ¿Se siente estresado/a por tener que ocuparse de su familiar e intentar cumplir con otras obligaciones familiares o laborales?	0	1	2	3	4
3) ¿Se siente enfadado/a con su familiar cuando está con él/ella?	0	1	2	3	4
4) ¿Cree que actualmente su relación con otros miembros de la familia o amigos se ve afectada negativamente por su familiar?	0	1	2	3	4
5) ¿Se siente tenso/a cuando está con su familiar?	0	1	2	3	4
6) ¿Siente que su salud se ha resentido debido a su implicación con su familiar?	0	1	2	3	4
7) ¿Siente que no tiene tanta vida privada como quisiera a causa de su familiar?	0	1	2	3	4
8) ¿Siente que su vida social se ha visto afectada por tener que ocuparse de su familiar?	0	1	2	3	4
9) ¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que empezó la enfermedad de su familiar?	0	1	2	3	4
10) ¿Se siente inseguro/a sobre lo que debe hacer con su familiar?	0	1	2	3	4
11) ¿Siente que debería hacer más por su familiar?	0	1	2	3	4
12) ¿Cree que aún podría cuidar mejor a su familiar?	0	1	2	3	4
ZBI © Steven H. Zarit y Judy M. Zarit, 1980-2008. Reservados todos los derechos.					

Mini-mental Scale for Children (MMC)

Función	Test	Puntuación
Orientación	Nombre, Apellidos, Edad, Sexo	0-1-2-3-4
	Nombre de los padres, nacionalidad, ciudad y lugar donde se encuentra	0-1-2-3-4
	Año, mes, día del mes y día de la semana	0-1-2-3-4
Denominación	Bolígrafo, reloj, gafas	0-1-2-3
Retención de dígitos	5-3	0-1-2-3-4
	4-7-2	
	5-9-3-1	
	2-7-5-9-4	
Retención de dígitos (inversa)	3-6	0-1-2-3
	2-9-5	
	4-1-9-7	
Renombrar	Bolígrafo, reloj, gafas	0-1-2-3
Nombrar partes del cuerpo	Nombrar la parte del cuerpo que señala el examinador: mano, pie, rodilla, nariz, oreja	0-1-2-3-4-5
Orden	“Coge el papel de tu mano derecha, dóblalo a la mitad, y ponlo en el suelo”	0-1-2-3
Repetición verbal de la secuencia	“Sin dudas, quejas o peros”	0-1
Leer	“Lee esto y haz lo que pone” (“Cierra tus ojos”)	0-1
Escribir	“Escribe tu nombre”	0-1
Praxis constructiva	“Copia los dibujos. Hazlo lo mejor que puedas.” (Línea vertical: 3 años, cruz: 4 años, círculo: 5 años, cuadrado: 6 años y diamante: 7 años o más).	0-1
Puntuación máxima		37

Anexo V. Guion de entrevista

Rutina:

- Describe cómo es un día normal, desde que te levantas hasta que te acuestas. ¿Qué te gustaría cambiar?
- Describe cómo es un día de fin de semana, desde que te levantas hasta que te acuestas. ¿Qué te gustaría cambiar?

Rol de hijo:

- ¿Cuánto tiempo del día pasas con tus padres? ¿A quién sueles recurrir cuando necesitas ayuda?
- ¿Cuándo haces más cosas en familia? ¿Qué es lo que más te gusta hacer con ellos?
- ¿Qué tareas haces en casa para ayudar?

Rol de estudiante y de amigo:

- ¿Cómo es la relación con tus compañeros de clase? ¿Cómo hiciste amigos?
- ¿Qué asignaturas te gustan más? ¿Y cuáles menos?
- ¿Cómo te ayudan tus profesores si no entiendes algo?
- Valora tu rendimiento académico.

Participación en la comunidad:

- ¿Cuántas veces a la semana haces algo con tus amigos? ¿Qué sueles hacer con ellos?
- ¿Vas a actividades extraescolares? ¿A cuáles? ¿Cómo vas? ¿De quién fue la idea?

En caso de responder que no realiza actividades extraescolares...

- ¿Qué actividades te gustaría hacer?

Ocio:

- Cuando tienes tiempo libre, ¿qué te gusta hacer?
- ¿Cómo disfrutas más? ¿Haciendo cosas solo, o con amigos? ¿Por qué?

Anexo VI. Estrategia de búsqueda en bases de datos

SCOPUS

#1	TITLE ("neuromuscular disease")	2.336
#2	TITLE ("neuromuscular diseases")	2.336
#3	TITLE ("duchenne muscular dystrophy")	5.305
#4	TITLE ("becker muscular dystrophy")	857
#5	TITLE ("muscular dystrophies")	15.002

#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	17.311
----	----------------------------	--------

#7	TITLE-ABS-KEY (role*)	4.874.386
#8	TITLE-ABS-KEY (routine*)	576.149
#9	TITLE-ABS-KEY (habit*)	566.355
#10	TITLE-ABS-KEY (participat*)	1.038.925
#11	TITLE-ABS-KEY (perspective*)	1.047.922
#12	TITLE-ABS-KEY (experience*)	2.273.809

#13	#7 OR #8 OR #9 OR #10 #11 OR #12	9.381.866
-----	----------------------------------	-----------

#14	TITLE-ABS-KEY (famil*)	2.148.207
#15	TITLE-ABS-KEY (sibling*)	76.579
#16	TITLE-ABS-KEY (brother*)	34.255
#17	TITLE-ABS-KEY (parent*)	800.305
#18	TITLE-ABS-KEY (father*)	89.040
#19	TITLE-ABS-KEY (mother*)	356.997
#20	TITLE-ABS-KEY (dad*)	33.044

#21	#14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20	3.123.216
-----	--	-----------

#22	#6 AND #13 AND #21	425
-----	--------------------	-----

Filtros empleados:

- **Año de publicación:** 2015, 2016, 2017, 2018 y 2019
- **Tipo de documento:** artículo o revisión
- **Idioma:** español/ inglés/portugués

Estrategia de búsqueda:

(TITLE ("neuromuscular disease" OR "neuromuscular diseases" OR "duchenne muscular dystrophy" OR "becker muscular dystrophy" OR "muscular dystrophies") AND TITLE-ABS-KEY (role* OR routine* OR habit* OR participat* OR perspective* OR experience*) AND TITLE-ABS-KEY (famil* OR sibling* OR brother* OR parent* OR father* OR mother* OR dad*))

102 RESULTADOS

WoS:

#1	TÍTULO ("neuromuscular disease")	1.285
#2	TÍTULO ("neuromuscular diseases")	1.619
#3	TÍTULO ("duchenne muscular dystrophy")	7.339
#4	TÍTULO ("becker muscular dystrophy")	986
#5	TÍTULO ("muscular dystrophies")	1.355

#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	12.472
-----------	----------------------------	--------

#7	TEMA (role*)	4.883.282
#8	TEMA (routine*)	575.214
#9	TEMA (habit*)	801.561
#10	TEMA (participat*)	1.071.625
#11	TEMA (perspective*)	2.039.230
#12	TEMA (experience*)	2.565.043

#13	#7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12	10.871.327
------------	-------------------------------------	------------

#14	TEMA (famil*)	2.285.541
#15	TEMA (sibling*)	84.598
#16	TEMA (brother*)	37.015
#17	TEMA (parent*)	906.547
#18	TEMA (father*)	100.579
#19	TEMA (mother*)	431.369
#20	TEMA (dad*)	103.235

#21	#14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20	3.487.865
------------	--	-----------

#22	#6 AND #13 AND #21	266
------------	--------------------	-----

Filtros:

- **Año de publicación:** 2015, 2016, 2017, 2018 y 2019.
- **Tipo de documento:** artículo o revisión.
- **Idioma:** castellano/ inglés/ portugués.

Estrategia de búsqueda:

TÍTULO: ("neuromuscular disease" OR "neuromuscular diseases" OR "duchenne muscular dystrophy" OR "becker muscular dystrophy" OR "muscular dystrophies") AND TEMA: (role* OR routine* OR habit* OR participat* OR perspective* OR experience*) AND TEMA: (famil* OR sibling* OR brother* OR parent* OR father* OR mother* OR dad*)

81 RESULTADOS

102 + 81= 183 → eliminación de duplicados → 150 RESULTADOS

Anexo VII. Informe favorable CEID-UDC

Comité de Ética da Investigación e a Docencia

Informe

Comité de Ética da Investigación e a Docencia da Universidade da Coruña
CEID-UDC

O Comité de Ética da Investigación e a Docencia da Universidade da Coruña (CEID-UDC), reunido en sesión ordinaria o xoves, 5 de marzo de 2020, unha vez estudada a documentación presentada por **Javier Lagares Viqueira** en relación co proxecto de investigación “**Participación social del joven con DMD/DMB y sus hermanos/as**”, número de expediente 2020-0001.

CONSIDERA que, de acordo coa documentación achegada, o proxecto cumpre de forma suficiente os aspectos ética e xuridicamente relevantes da investigación.

En razón do anterior, e sen prexuízo de futuras suxestións para a mellora do desenvolvemento da investigación, ACORDA por unanimidade emitir un

INFORME FAVORABLE

Para que conste aos efectos oportunos, asina a presente na Coruña, a 14 de marzo de 2020.

SEOANE
RODRIGUEZ
JOSE ANTONIO -
DNI 32648028B

Firmado digitalmente por SEOANE RODRIGUEZ
JOSE ANTONIO - DNI 32648028B
Nombre de reconocimiento (DN): c=ES,
o=UNIVERSIDAD DE A CORUÑA,
ou=CERTIFICADO ELECTRONICO DE EMPLEADO
PUBLICO, ou=DEREITO PRIVADO, ou=3200,
serialNumber=DCE5-32648028B, cn=SEOANE
RODRIGUEZ, givenName=JOSE ANTONIO,
cn=SEOANE RODRIGUEZ JOSE ANTONIO - DNI
32648028B
Fecha: 2020.03.15 22:27:55 +01'00'

Asdo: José Antonio Seoane
Presidente do CEID-UDC

Anexo VIII. Hoja de información al participante adulto

Hoja de información al participante adulto

El objetivo de este documento es informarlo sobre las características del estudio en el que está invitado a participar y a solicitar su consentimiento. Su decisión es totalmente voluntaria y no tiene por qué tomarla ahora. Es importante que lea el documento detenidamente y aclare todas sus dudas con el equipo de investigación. Es importante que comprenda la información relativa al estudio antes de brindar su consentimiento. Lo puede hacer por teléfono o por correo electrónico, a través de los datos de contacto facilitados al final del primer apartado.

DOCUMENTO INFORMATIVO

La investigación para la cual le pedimos su participación se titula “Participación social del joven con DMD/DMB y sus hermanos” y recibió el informe favorable del Comité de Ética da Investigación e a Docencia da Universidade da Coruña.

La información básica que debe conocer es la siguiente:

a) Equipo investigador

Investigador principal: Javier Lagares Viqueira.

Directora: Thais Pousada García.

Codirectora: Marisol Montolio del Olmo.

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

El investigador principal se encuentra realizando un trabajo de investigación autónomo como Trabajo de Fin de Grado (TFG), condición para adquirir la titulación de Terapia Ocupacional.

b) Objetivo del estudio

Tras consultar bibliografía reciente, se ha observado que la mayoría de estudios sobre las implicaciones que tiene la DMD/DMB suelen incluir únicamente la percepción, bien del propio afectado o bien del cuidador principal.

El objetivo de este estudio es describir cómo es la participación social del joven con DMD/DMB y sus hermanos. También se analizará si el apoyo social que reciben los hijos varía según la carga parental o la calidad de vida del hijo con DMD/DMB.

c) Selección de las personas participantes

La población de estudio para la investigación cuantitativa (datos recogidos mediante formularios) estará constituida por jóvenes diagnosticados/as de DMD/DMB y sus familiares de primer grado. Todos ellos residentes en España.

Su familia está invitada a participar ya que cumple con los criterios de selección expuestos a continuación.

Criterios de selección para los padres de la unidad familiar en la investigación cuantitativa.

Criterios de inclusión	Padre/madre de joven de entre 5 y 18 años, diagnosticado/a de DMD/DMB mediante biopsia muscular o estudio molecular.
	Haber transcurrido más de un año desde el diagnóstico de DMD/DMB.
	Residir en España.
	Aceptar la participación mediante la firma del consentimiento informado.
Criterios de exclusión	Habla no hispana.

Criterios de selección para los hijos de la unidad familiar en la investigación cuantitativa.

Criterios de inclusión	Joven de entre 5 y 18 años, diagnosticado/a de DMD/DMB mediante biopsia muscular o estudio molecular y sus hermanos.
	Haber transcurrido más de un año desde el diagnóstico de DMD/DMB.
	Residir en España.
Criterios de exclusión	Mayores de edad.
	Menores de 5 años.
	Habla no hispana.
	Obtención de una puntuación menor a dos desviaciones típicas por debajo de la media en la escala Minimal Scale for Children.

En cuanto a la investigación cualitativa (datos recogidos mediante observación no participante y entrevistas), la población de estudio estará formada por jóvenes con DMD/DMB y sus hermanos. Los criterios son idénticos a los recogidos anteriormente, con la diferencia de que sólo se seleccionarán jóvenes residentes en la comunidad autónoma de Galicia.

d) Menores de edad

En lo que respecta a su participación, es necesaria la figura de un adulto como representante legal. El consentimiento informado del menor será rellenado tanto por el participante menor como por su representante legal. La persona menor de edad madura (con capacidad intelectual y emocional) tiene derecho a ser oída y ha de consentir su participación. Por ello, se les entregará una hoja con información adaptada a su capacidad, siendo respetada la negativa de la persona menor madura, incluso si esta contradice a la de sus representantes legales. Se

determinará la capacidad de los menores de edad para brindar su consentimiento habiendo comprendido el documento informativo. Para ello se empleará la escala MMC, que evalúa función cognitiva.

e) Metodología que se utilizará para el estudio, tipo de colaboración de la persona participante y duración de dicha colaboración

Si participan en la investigación cuantitativa, se le harán llegar telemáticamente unos formularios con las indicaciones pertinentes sobre qué integrante de la familia debe rellenarlo y cómo.

Se pedirá a los padres del núcleo familiar que rellenen 2 formularios:

- **Zarit Burden Scale.** Se trata de una escala que cuantifica el nivel de carga que experimenta una persona realizando tareas de cuidado.
- **MOS-SSS.** Se trata de una escala que cuantifica el apoyo social que recibe una persona por parte de su entorno.

Se pedirá al hijo con DMD/DMB que rellene dos formularios:

- **PEDSQL 4.0 (módulo neuromuscular).** Se trata de una escala que cuenta con un módulo específico para enfermedades neuromusculares. Mide la calidad de vida en niños y jóvenes de entre 2 y 18 años.
- **Cuestionario de participación social.** Se trata de un cuestionario basado en la MOS-SSS (escala que cuantifica el apoyo social que recibe una persona por parte de su entorno), pero adaptado a infancia y adolescencia.

Se pedirá a los **hermanos no afectados** que rellenen un formulario:

- **Cuestionario de participación social.** Se trata de un cuestionario basado en la escala MOS-SSS (escala que cuantifica el apoyo social que recibe una persona por parte de su entorno), pero adaptado a infancia y adolescencia.

Si sus hijos participan en la investigación cualitativa, el investigador llevará a cabo una entrevista “in situ” de aproximadamente 30-40 minutos para recoger las percepciones que tienen sobre su participación social.

f) Tipo de información

En la investigación cuantitativa, se solicitará a usted y su familia que cubran unos formularios siguiendo las instrucciones de los mismos. Sus datos serán pseudonimizados, siendo el investigador principal el único que conozca sus códigos.

En cuanto a la investigación cualitativa, se invitará a sus hijos a responder a una serie de preguntas sobre cómo es su vida social. Las entrevistas serán grabadas (audio únicamente), previo consentimiento del participante, y se transcribirán textualmente para posteriormente ser analizadas. Una vez analizados los discursos, se destruirán las grabaciones y transcripciones.

g) Posibles molestias y riesgos para la persona participante

No existen riesgos para la salud o contra la integridad física.

Una posible molestia es que considere que el tiempo que su familia dedique a cubrir los formularios o realizar las entrevistas es demasiado.

h) Posibilidad de compensación

No se prevén beneficios directos derivados de la participación en este estudio, sin embargo, su colaboración puede suponer que se aborden cuestiones que abran nuevas líneas de investigación. Obtener y estudiar esta información podrá ser útil para personas que, en el futuro, se encuentren en su misma situación.

i) Decisión de no participar

Ante todo recuerde que es libre de no participar en el estudio. Su decisión no afectará a su relación (académica, profesional, sanitaria o social) con el investigador o la Facultad de Ciencias de la Salud.

No se vea coaccionado a participar por tratarse del trabajo de investigación de un alumno universitario, ya que su evaluación no dependerá de su participación.

j) Retirada de la investigación

Usted y su familia podrán negarse a continuar en el estudio una vez empezado. También podrán negarse a que sus datos sean utilizados en el estudio una vez cubiertos los formularios. No habrá ningún tipo de consecuencia al respecto.

k) Previsión del uso posterior de los resultados

Los resultados de esta investigación podrán derivar en otras actividades como puede ser la publicación de los resultados o el empleo de los mismos en conferencias. Los datos seguirán, en todo momento, tratándose de manera que no sea posible identificar a los participantes.

l) Acceso a la información y a los resultados de la investigación

Se podrán solicitar tanto los resultados generales del estudio como aquellos que conciernen únicamente a su familia.

**m) Datos de contacto del investigador principal para aclaraciones
o consultas**

Puede contactar con Javier Lagares Viqueira, estudiante de cuarto curso de Terapia Ocupacional, para más información.

Teléfono: _____

Correo electrónico: _____

Anexo IX. Hoja de información al participante menor de edad

Hoja de información al participante adulto

En este documento se te va a dar información sobre un estudio en el que estás invitado a participar. Eres libre de decidir si quieres participar o no. No tienes por qué tomar esta decisión ahora mismo.

Es importante que leas esto con calma y aclares todas tus dudas. Vas a poder consultar estas dudas con la persona encargada del estudio, por teléfono o por correo electrónico, con los datos de contacto que van a aparecer más abajo. Es importante que comprendas el estudio antes de decidir si quieres participar en él.

DOCUMENTO INFORMATIVO

La investigación se titula “Participación social del joven con DMD/DMB y sus hermanos” y ha pasado el informe de un Comité de Ética.

La información básica que debes conocer es la siguiente:

a) Equipo investigador

Investigador principal: Javier Lagares Viqueira.

Directora: Thais Pousada García.

Codirectora: Marisol Montolio del Olmo.

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

El investigador principal es un estudiante universitario, cursando el último año de Terapia Ocupacional. Está haciendo un trabajo de investigación, que es una condición para poder terminar la carrera.

b) Objetivo del estudio

Se ha visto que la mayoría de información sobre el impacto que tiene el diagnóstico de una Distrofia Muscular se ha recogido preguntándole, o bien a la persona con Distrofia Muscular o a la persona que lo cuida.

Es interesante recoger información de otros miembros de la familia, por eso, el objetivo de este estudio es describir cómo es la participación social de los chicos con Distrofia Muscular y sus hermanos.

c) Selección de las personas participantes

Estamos seleccionando familias que cumplan una serie de criterios. El estudio tiene dos partes, cada una con sus criterios.

La primera parte consiste en cubrir unos cuestionarios. Se te invita a participar en esta parte porque necesitamos personas de entre 5 y 18 años que lleven más de 1 año diagnosticadas de Distrofia Muscular de Duchenne o Becker, así como sus hermanos, siguiendo el mismo criterio de edad. Además queremos que vivan en España y sepan hablar español. Al tratarse de una persona joven, es importante que comprobemos si eres capaz de decidir si quieres participar siendo consciente de en qué consiste el estudio. Esto último se hará con una prueba corta que se llama MMC.

Si además vives en Galicia, se te invita a participar en la segunda parte, que consiste en que el investigador te haga una entrevista sobre cómo es tu vida social.

d) Recogida de datos

Si participas en la primera parte del estudio, se te enviarán unos formularios para que los cubras desde el ordenador.

Si estás diagnosticado/a de DMD/DMB se te pedirá que rellenes tres formularios:

- **PEDSQL 4.0 (módulo neuromuscular).** Esta escala mide la calidad de vida en niños y jóvenes de entre 2 y 18 años.

- **Cuestionario de participación social.** Se trata de un cuestionario para medir el apoyo que recibe una persona por parte de las demás.

Si no estás diagnosticado/a de DMD/DMB se te pedirá que rellenes un formulario:

- **Cuestionario de participación social.** Se trata de un cuestionario para medir el apoyo que recibe una persona por parte de las demás.

Si participas en la segunda parte, se te pedirá que contestes a una serie de preguntas sobre tu día a día. Esto puede durar media hora aproximadamente.

e) Tipo de información

Nadie podrá acceder a tus datos ni saber quién eres, solamente el investigador. Se te va a asignar un código para que no pueda identificarlos nadie más.

Si participas en las entrevistas, se te pedirá permiso para grabar tu voz para poder redactar lo que has dicho y poder consultarlo más tarde. Una vez que se pase esta información al ordenador y se analice, las grabaciones y escritos serán destruidos.

f) Posibles molestias y riesgos

No existen riesgos para la salud o peligros. Una posible molestia es que consideres que es demasiado gasto de tiempo hacer la entrevista o cubrir los formularios.

g) Posibilidad de compensación

No te vas a ver compensado directamente por participar, sin embargo, tu colaboración puede ser útil para que se investigue más y se beneficien otras personas en el futuro.

h) Decisión de no participar

Ante todo recuerda que eres libre de decidir que no quieres participar. No te veas condicionado por que se trate del trabajo de un alumno de Universidad, ya que su nota no va a depender de tu decisión.

i) Retirada de la investigación

Si decides participar y después cambias de idea, puedes negarte a continuar. No habrá ningún tipo de consecuencia.

j) Previsión del uso posterior de los resultados

No temas por tus datos. Si los resultados del trabajo se publican o se da algún tipo de charla o conferencia sobre esto, tus datos personales seguirán siendo invisibles para los demás.

k) Acceso a la información y a los resultados de la investigación

Puedes pedir que se te faciliten los resultados del estudio una vez terminado.

l) Datos de contacto del investigador principal para aclaraciones o consultas

Puedes contactar con Javier Lagares Viqueira, estudiante de cuarto curso de Terapia Ocupacional, para más información.

Teléfono: _____

Correo electrónico: _____

Anexo X. Consentimiento informado

Es importante que lea el documento detenidamente, una copia del mismo será entregada, por lo que aclare todas sus dudas con el equipo de investigación.

Don/dona _____
_____, mayor de 16 años, con DNI _____
y domicilio en _____.

DECLARO que

Fui informado/a de las características del estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Leí la hoja de información que me entregaron	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Pude realizar observaciones o preguntas y fueron aclaradas las dudas	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Comprendí las explicaciones que me facilitaron y en qué consiste mi participación en el estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Sé cómo y a quién debo dirigirme para realizar preguntas sobre el estudio en el presente o en el futuro	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Fui informado/a de los riesgos asociados a mi participación	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Soy consciente de que cumplo con los criterios de selección como participante y que si esto cambiase a lo largo del estudio se lo debo hacer saber al equipo investigador	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Confirmando que mi participación es voluntaria	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Comprendo que puedo revocar el consentimiento en cualquier momento sin tener que dar explicaciones y sin que le repercuta negativamente a mi persona	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>

CONSIENTO

Participar en el estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen los datos facilitados para la investigación	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen los datos facilitados en publicaciones científicas	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen los datos facilitados en reuniones y congresos	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen los datos facilitados para la docencia	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se grave en audio para la obtención de los datos	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen citas textuales de mis intervenciones, sin identificar, con fines de docencia	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se utilicen citas textuales de mis intervenciones, sin identificar, en publicaciones	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se conserven los datos de forma anónima al finalizar el estudio para su uso en futuras investigaciones	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se cedan datos de forma anónima a otros grupos de investigación.	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que se conserven los datos codificados al finalizar el estudio para su uso en futuras investigaciones siempre que garanticen el tratamiento de los datos conforme a este consentimiento	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Que contacten conmigo para obtener nuevos datos	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>

SOLICITO

Acceder a los resultados generales del estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Acceder a la información sobre mi derivada del estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Acceder a los artículos científicos una vez publicados	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
La destrucción de mis datos una vez finalizado el estudio	Sí <input type="checkbox"/>	No <input type="checkbox"/>
Incluir las siguientes restricciones al uso dos mis datos:		

Y en prueba de conformidad, firmo el presente documento en el lugar y fecha que se indican a continuación.

_____, _____ de _____ de _____.

<i>Nombre y apellidos del participante:</i>	<i>Nombre y apellidos del representante (no caso de menores)</i>	<i>Nombre y apellidos del investigador/a principal:</i>
Firma:	Firma:	Firma:

La persona menor o sin capacidad para tomar por sí misma la decisión de participar ha de ser informada con la mayor claridad posible, y el consentimiento de sus representantes debe tener en cuenta sus deseos y objeciones (Ley 14/2007, artículo 20).

La persona menor de edad madura (con capacidad intelectual e emocional) tiene derecho a ser oída y ha de consentir su participación. Se presume la madurez a partir dos 12 años.

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Revoco el consentimiento prestado el día _____ para participar en la investigación/o titulada “_____”.

Consiento que los datos recogidos hasta este momento sean utilizados conforme se explicó en el documento de información (y consentimiento)

Si Non

Para que así conste, firmo la presente revocación.

_____, _____ de _____ de 20____.

<i>Nombre y apellidos del participante:</i>	<i>Nombre y apellidos del representante (en caso de menores o incapaces):</i>	<i>Nombre y apellidos del investigador principal:</i>
Firma:	Firma:	Firma:

La persona menor o sin capacidad para tomar por sí misma la decisión de participar ha de ser informada con la mayor claridad posible, y el consentimiento de sus representantes ha de tener en cuenta sus deseos y objeciones (Ley 14/2007, de investigación biomédica, art. 20).

La persona menor de edad madura (con capacidad intelectual y emocional) tiene derecho a ser oída y ha de consentir su participación. Se presume la madurez a partir dos 12 años.

Anexo XI. Compromiso de confidencialidad

a) Medidas para asegurar el respeto a la intimidad y a la confidencialidad de los datos personales

Se adoptaron las medidas oportunas para garantizar la completa confidencialidad de sus datos personales, conforme a lo que dispone la Ley Orgánica 3/2018, del 5 de Diciembre, de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales, así como el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y el Consejo del 27/04/2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de los datos personales y a la libre circulación de estos datos y por lo que se deroga la directiva 95/46CE (Reglamento general de protección de datos).

Los datos necesarios para llevar a cabo este estudio serán recogidos y conservados del siguiente modo:

- Pseudonimizados (o codificados), es decir, que los datos serán tratados de manera que no se puedan atribuir a una persona participante sin que se use información adicional. En este estudio solamente el equipo investigador conocerá el código que permitirá saber su identidad.

b) Derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación del tratamiento, portabilidad y oposición de sus datos

En caso de querer acceder a sus datos o rectificar alguna de las decisiones tomadas sobre el tratamiento de sus datos, únicamente debe contactar con el investigador mediante.

Teléfono_____

Correo electrónico_____

c) Cesión, reutilización y periodo de retención de los datos

Los datos obtenidos en esta investigación podrían ser útiles para otras investigaciones. Por este motivo, al final de este documento se le solicita expresamente su autorización.

Una vez terminada la investigación los datos podrán ser cedidos para futuras investigaciones siempre y cuando se cuente con la autorización de la persona participante. En caso de aceptarse esta premisa, los datos serán transmitidos bajo las condiciones que garanticen el mismo nivel de seguridad que el indicado en este documento.