

XIV Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXIX Jornadas de Investigación. XVIII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. IV Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. IV Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, 2022.

Cuidadores de niños con atrofia muscular espinal: un estudio sobre los niveles de apoyo social, adaptación psicológica y calidad de vida en 13 familias.

Ortega, Javiera, Vazquez, Victoria y Vázquez, Natalia.

Cita:

Ortega, Javiera, Vazquez, Victoria y Vázquez, Natalia (2022). *Cuidadores de niños con atrofia muscular espinal: un estudio sobre los niveles de apoyo social, adaptación psicológica y calidad de vida en 13 familias*. XIV Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXIX Jornadas de Investigación. XVIII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. IV Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. IV Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-084/721>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/eoq6/xtX>

Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: <https://www.aacademica.org>.

CUIDADORES DE NIÑOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: UN ESTUDIO SOBRE LOS NIVELES DE APOYO SOCIAL, ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA Y CALIDAD DE VIDA EN 13 FAMILIAS

Ortega, Javiera; Vazquez, Victoria; Vázquez, Natalia

Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN

Los diagnósticos crónicos como la Atrofia Muscular Espinal (AME) se consideran diagnósticos familiares debido al impacto que tienen en todo el grupo familiar. Con el propósito de tener un acercamiento a la dinámica de estas familias, este trabajo se propuso estudiar la relación entre la calidad de vida familiar, la adaptación psicológica y el apoyo social en padres de niños con AME. Se trató de un estudio observacional de alcance correlacional en el que participaron 13 cuidadores de niños con AME. Se utilizaron las escalas PedsQL Módulo de Impacto Familiar, Escala de Apoyo Social MOS y Escala de Adaptación Psicológica al Asesoramiento Genético. Los resultados mostraron que si bien un 91,7% de los cuidadores presentaban una adaptación psicológica adecuada y un 75% de ellos reportó un apoyo social funcional adecuado, existe un bajo nivel de calidad de vida $M=51,3$. Estos niveles de calidad de vida familiar, mostraron correlaciones con el apoyo social emocional, principalmente en las siguientes dimensiones: Funcionamiento Físico ($p=0,03$), Funcionamiento Social ($p=0,02$) y Comunicación ($p=0,02$). Los cuidadores mostraron buenos niveles de aceptación del diagnóstico y apoyo social; sin embargo, preocupan los bajos niveles de calidad de vida familiar.

Palabras clave

Calidad de vida familiar - Apoyo social - Adaptación psicológica - Atrofia muscular espinal

ABSTRACT

CAREGIVERS OF CHILDREN WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY: A STUDY WITH 13 FAMILIES ON SOCIAL SUPPORT, PSYCHOLOGICAL ADAPTATION AND QUALITY OF LIFE

Due to the impact chronic and genetic diagnoses, like Spinal Muscular Atrophy (SMA), have not only on the child but in the whole family, this type of diagnoses are considered family diagnoses. With the purpose of approaching this type of family dynamic, this study aimed to study the relationship between family quality of life, social support and psychological adaptation on parents of children with SMA. Study had an observational and correlational method. Thirteen families of children

or adolescents with SMA formed part of the study. To assess the families, we used the PedsQL Family Impact Module, Social Support Scale and Psychological Adaptation Scale. Results showed a mean of 51,31 ($SD=14,60$) for the total family impact scale. Regarding psychological adaptation, 91,7% of the parents reported adequate levels of adaptation; while 75% of parents reported sufficient social support. Significant correlations were found between emotional social support dimension and Physical Functioning ($p=0,03$), Social Functioning ($p=0,02$) and Communication ($p=0,02$) dimensions of the PedsQL Family Impact Module.

Keywords

Family quality of life - Social support - Psychological adjustment - Spinal muscular atrophy

INTRODUCCIÓN

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad poco frecuente que pertenece a las enfermedades neuromusculares. Si bien existen diferentes subtipos clínicos según la edad de aparición de los síntomas y la gravedad de los síntomas, el AME se caracteriza por producir atrofia y debilidad de los músculos proximales (Landfeldt et al., 2019; Verhaart et al., 2017). Esta enfermedad de tipo hereditaria, se considera crónica y progresiva, con lo cual se ve acompañada de una discapacidad motora (Amayra et al., 2014).

En los últimos años se ha visto un avance en las alternativas terapéuticas para tratar pacientes con AME, aumentando la posibilidad de supervivencia de los niños con AME y generando mejoras objetivas en su funcionamiento motor (Veerapandiyan et al., 2020; Waldrop et al., 2020). Si bien estos avances son prometedores, todavía no se encuentra garantizado el acceso a este tipo de tratamientos para todos los niños diagnosticados con AME. Son las familias de los niños con este tipo de diagnóstico quienes luchan por lograr la accesibilidad a los tratamientos que favorezcan una mejor calidad de vida en sus hijos (Abreu & Waldrop, 2021; Camacho et al., 2015; Currie & Szabo, 2019; Diario Judicial, 2021).

Al recibir el diagnóstico los padres expresan pasar por un proce-

so de duelo. Algunos padres incluso reportan no haber logrado la aceptación por completo del diagnóstico de sus hijos. Las familias reportan tener que adaptarse a la enfermedad de distintas formas (Hanik et al., 2020).

A su vez, el aspecto progresivo de la enfermedad toma un papel central a la hora de pensar el abordaje de esta enfermedad y el rol que las familias ocupan en el acompañamiento. La progresividad del AME genera también una mayor dependencia física en los niños, asociada a la necesidad de un cuidador que brinde los apoyos necesarios (Camacho et al., 2015). En la mayoría de las ocasiones son los padres quienes ocupan este rol de cuidador informal, quienes se van a encargar de acompañar las actividades cotidianas, proporcionar apoyo y acompañamiento en el proceso de la enfermedad (Camacho et al., 2015; Pousada et al., 2018).

Por el rol que los padres ocupan como cuidadores de sus hijos, algunos estudios se han centrado en estudiar cómo es la calidad de vida (CV) de estos padres, llamada calidad de vida del cuidador. Estos estudios han encontrado que la enfermedad tiene un impacto en los padres, afectando su CV tanto en las dimensiones físicas, como psicosociales (Belter et al., 2017; Hanik et al., 2020; Landfeldt et al., 2016; Vázquez et al., 2021; Yao et al., 2021). Los cuidadores de niños con AME también reportan problemas de salud mental, relacionados a síntomas de ansiedad y depresión, así como sentirse exhaustos, tener problemas de sueño, fatiga y sentirse preocupados (Hanik et al., 2020; McMillan et al., 2021; Ortega et al., 2021).

Estos bajos niveles de CV en los cuidadores están relacionados muchas veces con la sobrecarga que experimentan (Cremers et al., 2019; Hanik et al., 2020; Landfeldt et al., 2016). Estos altos niveles de sobrecarga se deben al grado de dependencia física de los niños, presentando mayores niveles de sobrecarga cuando la dependencia física es mayor (Aranda-Reneo et al., 2020; Martínez-Jalilie et al., 2020; Yao et al., 2021). A su vez, se ha encontrado que la cantidad de horas de cuidado que los padres les dedican a sus hijos parece ser un predictor del nivel de sobrecarga de los padres. Es decir, a mayor dependencia física y horas de cuidado, mayor sobrecarga y menor nivel de calidad de vida en los padres (Aranda-Reneo et al., 2020).

Un antecedente importante indica que un factor protector para la sobrecarga de los cuidadores son los años de convivencia con la enfermedad; A más años de convivencia con la enfermedad, los niveles de sobrecarga de los padres disminuyen (Martínez-Jalilie et al., 2020). Este hallazgo, quizás parezca contrario a la creencia popular; sin embargo, cobra sentido con las ideas de Biesecker sobre el concepto de adaptación psicológica al diagnóstico. Biesecker plantea que la adaptación psicológica a un diagnóstico genético es un proceso que conlleva tiempo, e incluye la búsqueda de un sentido, la recuperación del control y la restauración del autoestima. Se estima que un tercio de los cuidadores requiere de acompañamiento psicológico para el logro de un nivel adecuado de adaptación (Biesecker & Erby,

2008). En cuidadores de niños con diagnósticos neuromusculares se ha encontrado que la mayoría de ellos logra buenos niveles de adaptación psicológica (Ortega et al., 2021). Pero no existen antecedentes previos en población específica de pacientes con diagnóstico de AME.

Otro recurso que se ha estudiado como un factor significativo relacionado a la calidad de vida de los cuidadores es el apoyo social. El apoyo social es entendido desde una perspectiva estructural, teniendo en cuenta el tamaño de la red de apoyo, y una perspectiva funcional, considerando la calidad del apoyo (Espínola & Enrique, 2007). Se ha encontrado que familias de niños con condiciones crónicas utilizan el apoyo social como un recurso de afrontamiento y que este se relaciona con mejores niveles de calidad de vida (Amendola et al., 2011; Haya et al., 2019; Thomas et al., 2014). En familias de niños con AME, los antecedentes se limitan a describir cómo son los niveles de apoyo social. Como parte de su red de apoyo, los padres de niños con AME mencionan a los miembros de la propia familia, amigos y profesionales de la salud. Respecto a los tipos de apoyo que recibieron, las familias reportan recibir apoyo emocional, instrumental e informacional (Hanik et al., 2020).

Con el propósito de tener un entendimiento más profundo sobre el impacto que tiene el diagnóstico de AME en una familia, este estudio se propuso estudiar los niveles de calidad de vida familiar y su relación con el apoyo social percibido y la adaptación psicológica al diagnóstico.

METODOLOGÍA

Se trata de un estudio de diseño observacional, de alcance correlacional y de corte transversal.

Instrumentos

El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, el Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 Módulo de Impacto Familiar (PedsQL MIF), la Escala de Adaptación Psicológica al Asesoramiento Genético y el Cuestionario de Apoyo Social Percibido MOS.

En primer lugar, para estudiar la calidad de vida familiar se usó el El PedsQL Modulo Impacto Familiar (PedsQL MIF), diseñado por Varni et al. (2004). Este módulo fue desarrollado como un instrumento de reporte parental y contiene 36 ítems. Estos ítems se encuentran divididos en las subdimensiones: 1) Funcionamiento Física, 2) Funcionamiento Emocional, 3) Funcionamiento Social, 4) Funcionamiento Cognitivo, 5) Comunicación, 6) Preocupaciones; 7) Actividades Diarias, y 8) Relaciones Familiares. A su vez, el instrumento permite calcular escalas resumen de Calidad de Vida del Cuidador y de Funcionamiento Familiar. Los puntajes totales y por dimensiones van de 0 a 100, donde a mayor puntaje mejor calidad de vida (Varni et al., 2004).

Para explorar la adaptación psicológica de los padres se utilizó la escala de Adaptación Psicológica al Asesoramiento Genético (EAP-AG). Esta escala fue diseñada para ver la extensión o el al-

cance de la adaptación en un momento determinado (Biesecker et al, 2013). Está compuesta por 15 ítems con opciones de respuesta tipo Likert. Si bien la escala original contaba con cuatro dimensiones, en la versión argentina de la escala se encontró una sola dimensión. El puntaje total de la escala se calcula promediando los ítems, considerando puntajes inferiores a 3 como adaptación psicológica deficitaria (Vázquez et al., 2020).

Por último, para conocer los niveles de apoyo social que los padres perciben en el medio social próximo se utilizó la escala Escala Apoyo social MOS. Es un instrumento válido y fiable, que explora el apoyo social desde una visión multidimensional (Espínola & Enrique, 2007; Sherbourne & Stewart, 1991). La versión argentina del instrumento contiene 21 ítems. El ítem número 1 hace referencia al tamaño de la red social, es decir al apoyo estructural. Se considera como apoyo social deficitario una red social inferior a 3 personas. Los 20 ítems restantes refieren al apoyo funcional. La versión argentina define 3 componentes de este apoyo social: el apoyo emocional/informacional, el apoyo afectivo y el instrumental. Se pregunta, mediante una escala de 5 puntos, con qué frecuencia está disponible para el entrevistado cada tipo de apoyo. También se puede obtener una puntuación total donde mayor puntuación sería mayor apoyo percibido. Para la puntuación total va entre 19 y 94, con un puntaje de corte de 57 puntos (Espínola & Enrique, 2007).

Participantes y Procedimiento

Los resultados presentados corresponden a un estudio más amplio que se está llevando adelante para estudiar la calidad de vida en niños con enfermedades neuromusculares y sus familias. El muestreo fue de tipo intencional, se contactaron asociaciones de pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes para colaborar con la investigación. Las asociaciones enviaron el formulario online a sus miembros. A su vez, se difundió el cuestionario online a través de grupos de pacientes.

Hasta el momento participaron 13 familias con hijos con diagnóstico de AME, provenientes de Argentina, México, Venezuela y Chile. Todas las respondientes fueron madres de estos niños. Las madres tenían una $M=37,08$ ($DE=7,02$) de edad. En relación a su nivel de escolaridad, el 75% ($N=10$) de ellas contaban con terciario o universitario completo, un 8,3% ($N=1$) con terciario incompleto y un 16,7% ($N=2$) con secundario completo. En cuanto a los niños con diagnóstico de AME, 8 de los casos eran de sexo femenino, y 4 masculino. Estos niños tenían entre 2 y 15 años ($M=8,58$, $DE=4,72$). Únicamente el 16,7% ($N=2$) de los niños no asistían a ningún tipo de escolaridad, mientras que el 50% ($N=6$) de ellos se encontraban cursando la escuela primaria, el 25% ($N=3$) escuela secundaria y 8,3% ($N=1$) jardín de infantes. En cuanto a la edad en que recibieron el diagnóstico, el rango se presentó entre 1 y 12 años de edad ($M=3,42$, $DE=3,11$). Para caracterizar el nivel de dependencia de los niños con AME se utilizó la Escala de Barthel, encontrando que el 50% ($N=6$) de los niños presentaba dependencia grave, un

33,3% ($N=4$) una dependencia total y un 16,7% ($N=2$) una dependencia moderada. El 50% de los niños se encontraba bajo tratamiento farmacológico para la enfermedad (Spinraza o Zolgensma), mientras que el porcentaje restante no se encontraba bajo tratamiento farmacológico.

RESULTADOS

En primer lugar, se indagó sobre los niveles de calidad de vida de las familias de niños con AME. Se encontró una $M=51,31$ ($DE=14,60$) para la escala total de impacto. Para la escala resumen de calidad de vida relacionada a la salud del cuidador del niño se encontró una $M=43,7$ ($DE=12,43$), mientras que para la escala resumen de funcionamiento familiar se obtuvo una $M=51,82$ ($DE=27,19$). Los puntajes obtenidos para las dimensiones específicas se encuentran en la *Tabla 1*.

Tabla 1

Análisis descriptivo de las dimensiones de calidad de vida familiar (PedsQL FIM)

Dimensiones de CV Familiar	Media	DE
Física	43,56	25,51
Emocional	51,36	26,47
Social	42,19	29,57
Cognitivo	56,67	27,41
Comunicación	56,94	30,12
Preocupación	30,45	17,67
Actividades diarias	34,03	22,32
Relaciones familiares	62,50	32,72

Por otro lado, se buscó explorar sobre la adaptación psicológica al diagnóstico de las madres. Para el puntaje total de adaptación psicológica se encontró una $M=4,17$ ($DE=1,03$). Se encontró que el 91,7% ($N=11$) de las madres lograron una buena adaptación psicológica al diagnóstico, siendo solo 1 de ellas la que presentó una adaptación deficitaria.

En relación al apoyo social, se indagó en primer lugar el apoyo estructural. Las madres reportaron una $M=7$ ($DE=5,88$) de amigos/familiares cercanos. Al tener en cuenta el puntaje de corte para las redes estructurales de apoyo social, se encontró que un 75% ($N=9$) presentaba apoyo estructural suficiente, y un 25% ($N=3$) presentaba un déficit de apoyo social estructural. Al explorar el apoyo social funcional, se encontró un puntaje de $M=70,41$ ($DE=21,39$) para la escala total. Al igual que en la dimensión de apoyo estructural, un 75% ($N=9$) de las madres reportó un apoyo social funcional suficiente, mientras que un 25% ($N=3$) reportó apoyo funcional deficitario. Los puntajes para las dimensiones del apoyo social funcional se muestran en la *Tabla 2*.

Tabla 2
Análisis descriptivo de las dimensiones de apoyo social funcional (Escala MOS)

Dimensiones de apoyo social	Media	DE
Apoyo emocional/informacional	3,82	1,20
Apoyo afectivo	3,90	1,13
Apoyo instrumental	3,19	1,28

A su vez, se exploraron diferencias en los niveles de apoyo social según si la familia pertenecía a un grupo o asociación de pacientes. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre las familias que pertenecían a grupos de pacientes y aquellas que no en los niveles de apoyo social funcional ($U=26$; $p=0,02$; Suma de rangos: Pertenece:10,67; No pertenece: 5,11), y en las dimensiones de apoyo social afectivo ($U=25$; $p=0,04$; Suma de rangos: Pertenece:10,33; No pertenece: 5,22) y apoyo social instrumental ($U=27$; $p=0,01$; Suma de rangos: Pertenece:11; No pertenece: 5).

Por último, se exploró la relación entre la calidad de vida familiar, el apoyo social funcional y los niveles de adaptación psicológica en familias de niños con Atrofia Muscular Espinal. No se encontraron relaciones estadísticamente significativas entre los puntajes totales de calidad de vida familiar, apoyo social y adaptación psicológica. Únicamente se encontró una relación positiva, estadísticamente significativa, entre la dimensión de apoyo social emocional y las subdimensiones de Funcionamiento Físico ($Rho=0,64$; $p=0,03$; $N=11$), Funcionamiento Social ($Rho=0,66$; $p=0,02$; $N=12$) y Comunicación ($Rho=0,65$; $p=0,02$; $N=12$) del PedsQL Módulo de Impacto Familiar.

DISCUSIÓN

El presente trabajo constituye el primer antecedente en la región de Latinoamérica que ha estudiado variables psicosociales vinculadas a la calidad de vida de cuidadores de niños y adolescentes con AME. Esta condición poco frecuente, en su forma infantil, genera discapacidad motora de manera progresiva, lo cual conlleva la necesidad de un mayor apoyo por parte de sus cuidadores.

En línea con los estudios previos consultados (Belter et al., 2017; Hanik et al., 2020; Landfeldt et al., 2016; Vázquez et al., 2021; Yao et al., 2021), la calidad de vida de los cuidadores se vio afectada, mostrando un bajo nivel de calidad de vida. Al tratarse de niños y adolescentes, podría pensarse que la sobrecarga de los cuidadores, que ocasiona la dependencia física (Aranda-Reneo et al., 2020; Cremers et al., 2019; Hanik et al., 2020; Landfeldt et al., 2016) podría impactar negativamente en su calidad de vida.

Por otra parte, uno de los resultados positivos del estudio, está relacionado con el logro de una buena aceptación del diagnóstico por parte de los cuidadores, requisito indispensable para

una buena adherencia a los espacios de tratamiento o terapias. A pesar de esto, algunos padres no logran un buen nivel de adaptación psicológica. Este resultado es similar al encontrado en el estudio de Hanik y col. (2020), en el que algunos padres expresaron no haber aceptado por completo el diagnóstico de sus hijos.

Una variable que demostró estar vinculada a una mejor calidad de vida es el apoyo social, en línea con publicaciones previas (Amendola et al., 2011; Hanik et al., 2020; Haya et al., 2019; Thomas et al., 2014). Especialmente, una mejor comunicación, funcionamiento social y físico -dimensiones de la calidad de vida familiar-, se asociaron con un mayor apoyo social emocional. A su vez, se encontró que el pertenecer a un grupo o asociación de pacientes podría fortalecer el apoyo social en familias de niños o adolescentes con AME, siendo que estas familias presentaron mejores niveles de apoyo social que aquellas familias que no pertenecían a un grupo o asociación de pacientes. Este resultado tiene importantes implicancias clínicas, dado que un 25% de la muestra evidenció no tener un buen nivel de apoyo social. Podría pensarse en lo beneficioso que sería para estas familias recibir un espacio de contención a través de un abordaje psicoeducativo, en donde se realicen intervenciones que tiendan a fortalecer sus redes de apoyo, así como el favorecer el encuentro con familias que estén transitando situaciones similares.

Las conclusiones de este estudio invitan a reflexionar sobre la importancia del abordaje familiar en pacientes con condiciones poco frecuentes, como es AME. Resulta necesario tener en cuenta no solo el impacto que el diagnóstico tiene a nivel familiar, si no también los recursos con los que la familia cuenta para afrontarlo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abreu, N.J., & Waldrop, M.A. (2021) Overview of gene therapy in spinal muscular atrophy and Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric Pulmonology*, 56(4), 710-720. <https://doi.org/10.1002/ppul.25055>
- Amendola, F., Oliveira, M.A.D.C., & Alvarenga, M.R.M. (2011) Influence of social support on the quality of life of family caregivers while caring for people with dependence. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 45, 884-889. <https://doi.org/10.1590/s0080-62342011000400013>
- Aranda-Reneo, I., Peña-Longobardo, L.M., Oliva-Moreno, J., Litzkendorf, S., Durand-Zaleski, I., Tizzano, E.F., & López-Bastida, J. (2020) The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. *International journal of environmental research and public health*, 17(23), 8989. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238989>
- Amayra Caro, Lopez Paz & Lazaro Perez (eds.) (2014) *Enfermedades neuromusculares. Bases para la intervención*. Universidad de Deusto.
- Belter, L., Jarecki, J., Hobby, K., & Teynor, M. (2017) Family impact and health-related quality of life (HRQoL) of parents and individuals with SMA. *Neuromuscular Disorders*, 27, S224. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.06.467>

- Biesecker, B.B., & Erby, L. (2008) Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini-review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-407. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.01088.x>
- Biesecker, B.B., Erby, L.H., Woolford, S., Adcock, J.Y., Cohen, J.S., Lamb, A., ... & Reeve, B.B. (2013) Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Education and Counseling*, 93(2), 248-254. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2013.05.006>
- Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C. (2018) Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología*, 33(1), 35-46. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
- Cremers, C.H., Fischer, M.J., Kruitwagen-van Reenen, E.T., Wadman, R.I., Vervoordeldonk, J.J., Verhoef, M., ... & Schröder, C.D. (2019) Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(4), 321-329. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.011>
- Currie, G., & Szabo, J. (2019) "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: Care, Health and Development*, 45(1), 96-103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Diario Judicial (30 de noviembre de 2021) El medicamento urgente. *Diario judicial*. <https://www.diariojudicial.com/nota/90791>
- Espínola, S.R., & Enrique, H.C. (2007) Validación argentina del cuestionario MOS de apoyo social percibido. *Psicobate*, 7, 155-168. <https://doi.org/10.18682/pd.v7i0.433>
- Evkaya Acar, A., Karadag Saygi, E., Imamoglu, S., Öztürk, G., Ünver, O., Ergenekon, P., Gökdemir, Y., Özel, G., & Türkdogan, D. (2021) The Burden of Primary Caregivers of Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Needs. *Turkish archives of pediatrics*, 56(4), 366-373. <https://doi.org/10.5152/TurkArchPediatri.2021.20117>
- Glover, S., Hendron, J., Taylor, B., & Long, M. (2020) Understanding carer resilience in Duchenne muscular dystrophy: A systematic narrative review. *Chronic illness*, 16(2), 87-103. <https://doi.org/10.1177/1742395318789472>
- Hanik, E.N., Fauziah, S.N., Laily, H., & Yunita, F.C. (2020) The Psychological Condition of the Parents of Children Suffering from Spinal Muscular Atrophy. *International Journal of Psychosocial Rehabilitation*, 24(7), 9088-9098. <https://www.psychosocial.com/article/PR270900/19266/>
- Haya, M.A.N., Ichikawa, S., Wakabayashi, H., & Takemura, Y. (2019) Family caregivers' perspectives for the effect of social support on their care burden and quality of life: A mixed-method study in rural and sub-urban central Japan. *The Tohoku journal of experimental medicine*, 247(3), 197-207. <https://doi.org/10.1620/tjem.247.197>
- Landfeldt, E., Edström, J., Sejersen, T., Tulinius, M., Lochmüller, H., & Kirschner, J. (2019) Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 347-356. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.004>
- Mah, J.K., & Biggar, D. (2012) Psychosocial support needs of families of boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 81-104. <https://doi.org/10.5772/34647>
- Martínez-Jalilie, M., Lozano-Arango, A., Suárez, B., Born, M., Jofré, J., Diemer, M., ... & Castiglioni, C. (2020) Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 31(3), 358-366. <https://doi.org/10.1016/j.rm-clc.2020.04.006>
- McMillan, H.J., Gerber, B., Cowling, T., Khuu, W., Mayer, M., Wu, J. W., ... & Lochmüller, H. (2021) Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *Journal of neuromuscular diseases*, 8(4), 553-568. <https://doi.org/10.3233/JND-200610>
- Moura, M.C.D.S.D., Wutzki, H.C., Voos, M.C., Resende, M.B.D., Reed, U.C., & Hasue, R.H. (2015) Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers?. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 73(1), 52-57. <https://doi.org/10.1590/0004-282X20140194>
- Ortega, J., Vázquez, N., Flores, C., & Amayra, I. (2022) Mental health and psychological adaptation on parents of children with neuromuscular diseases. *Children's Health Care*, 51(1), 62-78. <https://doi.org/10.1080/02739615.2021.1961581>
- Pousada, T., Groba, B., Nieto-Riveiro, L., Pazos, A., Díez, E., & Pereira, J. (2018) Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Medicine*, 97(24). <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000011039>
- Sherbourne, C.D., & Stewart, A.L. (1991) The MOS social support survey. *Social science & medicine*, 32(6), 705-714. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(91\)90150-b](https://doi.org/10.1016/0277-9536(91)90150-b)
- Thomas, P.T., Rajaram, P., & Nalini, A. (2014) Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from Duchenne muscular dystrophy. *Health & social work*, 39(3), 144-152. <https://doi.org/10.1093/hsw/hlu027>
- Varni, J.W., Sherman, S.A., Burwinkle, T.M., Dickinson, P.E., & Dixon, P. (2004) The PedsQL™ family impact module: preliminary reliability and validity. *Health and quality of life outcomes*, 2(1), 55. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-2-55>
- Vázquez, N., Ortega, J., Scavone, K., Samaniego, V.C., & Arberas, C. (2020) Escala de Adaptación Psicológica al Asesoramiento Genético (EAP-AG): validación de una versión en español para padres. *Revista Evaluar*, 20(2), 20-34. <https://doi.org/10.35670/1667-4545.v20.n2.30106>
- Vazquez, N., Ortega, J., & Vazquez, V. (2021) Calidad de vida en familias con atrofia muscular espinal durante la pandemia por covid-19: a propósito de 3 casos pediátricos. XIII Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVIII Jornadas de Investigación XVII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. III Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. III Encuentro de Musicoterapia. Diciembre 2021.
- Verhaart, I.E., Robertson, A., Wilson, I.J., Aartsma-Rus, A., Cameron, S., Jones, C.C., ... & Lochmüller, H. (2017) Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy-a literature review. *Orphanet journal of rare diseases*, 12(1), 1-15. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>

- Veerapandiyan, A., Connolly, A.M., Finkel, R.S., Arya, K., Mathews, K.D., Smith, E.C., ... & Ciafaloni, E. (2020) Spinal muscular atrophy care in the COVID-19 pandemic era. *Muscle & nerve*, 62(1), 46-49. <http://dx.doi.org/10.1002/mus.26903>
- Waldrop, M.A., Karingada, C., Storey, M.A., Powers, B., Iammarino, M.A., Miller, N.F., ... & Connolly, A.M. (2020) Gene therapy for spinal muscular atrophy: safety and early outcomes. *Pediatrics*, 146(3). <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0729>
- Yao, M., Ma, Y., Qian, R., Xia, Y., Yuan, C., Bai, G., & Mao, S. (2021) Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01638-8>