

OBETS. Revista de Ciencias Sociales
Vol. 15, nº 2, 2020, pp. 471-500
ISSN-e: 1989-1385 | ISSN: 2529-9727
DOI: 10.14198/OBETS2020.15.2.04

**ANÁLISIS DE LA CALIDAD DE VIDA EN PERSONAS CON
EL SÍNDROME DE WOLFRAM Y DE SUS CUIDADORES:
ASPECTOS SOCIOLÓGICOS Y PSICOLÓGICOS**
ANALYSIS OF THE QUALITY OF LIFE IN PERSONS WITH WOLFRAM
SYNDROME AND THEIR CAREGIVERS: SOCIOLOGICAL AND
PSYCHOLOGICAL ASPECTS

Gema Esteban-Bueno

Unidad de gestión clínica Almería Periferia, España
gema.esteban.bueno@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0001-7554-9434>

Juan R. Coca

Universidad de Valladolid, España
juancoca@soc.uva.es
<https://orcid.org/0000-0003-1140-7351>

José M. Guerra de los Santos

Universidad de Sevilla, España
jomaguerra@us.es
<https://orcid.org/0000-0002-4432-7705>

Dyanne Ruiz-Castañeda

Universidad Internacional de la Rioja, España
dyanneruiz@hotmail.com
<https://orcid.org/0000-0003-3873-7406>

Cómo citar / Citation

Esteban-Bueno, G., Coca, J. R., Guerra, J.M. y Ruiz-Castañeda, D. (2020) “Análisis de la calidad de vida en personas con el síndrome de wólfram y de sus cuidadores: aspectos sociológicos y psicológicos”. *OBETS. Revista de Ciencias Sociales*, 15(2): 471-500. <https://doi.org/10.14198/OBETS2020.15.2.04>

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia de uso y distribución Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional (CC BY 4.0).

Recibido: 06/02/20. Aceptado: 02/04/20

Resumen

El Síndrome de Wolfram (SW) es una enfermedad “rara”, neurodegenerativa y progresiva. El trabajo evalúa la calidad de vida de las personas con SW y de sus cuidadores. La muestra estuvo compuesta por 27 afectados y 31 cuidadores. Los resultados mostraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos estudiados. Las personas afectadas por el SW tienen una mejor calidad de vida en relación a la ausencia de sobrecarga laboral y de tiempo libre, así como en su satisfacción general. Los cuidadores presentan una mejor calidad de vida en relación con el soporte social. Los datos evidencian la necesidad de crear programas de intervención para mejorar su calidad de vida.

Palabras claves: Síndrome de Wolfram; calidad de vida; cuidadores; enfermedades poco frecuentes; condiciones sociales.

Abstract

Wolfram Syndrome (WS) is a “rare” disease, neurodegenerative and progressive. This study assesses the quality of life of persons with SW and their caregivers. The sample consisted of 27 affected and 31 caregivers. The results showed statistically significant differences between the groups studied. Persons affected by WS have a better life quality in relationship with the absence of work overload and free time, and in the general satisfaction. The caregivers present a better quality of life in relationship with the social support. The data demonstrate the need to create intervention programs that allow improving their quality of life.

Keywords: Wolfram syndrome; quality of life; caregivers; low prevalence diseases; social conditions.

Extended abstract

Introduction

Wolfram Syndrome is a “rare” disease, neurodegenerative and progressive. The experience of living with a rare genetic condition, such as WS itself, generates a much more complex context than that established through strictly biomedical knowledge. Several negative factors associated with this type of chronic diseases have an impact on the quality of life of patients and caregivers, for this reason the objective of this study is to assess the quality of life of patients with SW and their caregivers, and determine the areas of his life that have been most affected.

Our research has as a broad objective to understand the personal and social reality of patients affected by WS. For this reason we have chosen the concept of Quality of Life. The aim of this work is to contrast the quality of life in patients with WS and that of their caregivers. This factor let us to infer whether the people and families affected are properly incorporated into the social structure where they are immersed. In addition, it is also analyzed if the quality of life is a variable dependent on the degree of dependence of the patients. Our hypothesis is that WS affects negatively the quality of life of patients and caregivers. Therefore, and in the second place, the areas of his life that have been most affected have been studied and the social consequences of this phenomenon.

Method

The sample consisted of 27 patients and 31 caregivers. The results showed statistically significant differences between groups, with a higher mean in the group of patients in the scales absence of overload and free time, and general satisfaction; and a higher average in the group of caregivers in the social support scale. These results demonstrate the need to create intervention programs at the psychosocial level that allow improving the quality of life of this population. Two instruments were used to obtain data: a quality of life questionnaire and a structured interview.

The first instrument, the Quality of Life Questionnaire (Ruiz and Baca, 1993), consists of 39 items, which are scored according to a five-point Likert scale: Nothing (1), Little (2), Something (3), Quite a lot (4) and a lot (5). This questionnaire was answered by patients and caregivers. It measures four areas through which the quality of life of people is valued. The first is social support (13 items). The second area is the general satisfaction (13 items). The third is that of physical/psychological well-being (7 items). The fourth area is the absence of work overload and free time (6 items). A score was obtained for each item and a total score, a high score in the questionnaire indicates a high quality of life perceived. The questionnaire has a general Cronbach's alpha of 0.94 and values ranging between 0.82 and 0.91 in the different subscales, indicating its reliability.

The second data collection tool was a structured interview for patients with Wolfram syndrome (Esteban, 2015). This was developed as an instrument of general evaluation that allows us to collect information on the different facets of the life of people suffering from SW in order to characterize this type of population. The interview is complex and was conducted to patients and relatives separately. It collects information from the patient and their parents / caregivers about numerous aspects related to their own life and the relationship of the patient with their social environment. All questions in the interview, with the exception

of those referring to medical treatment or diagnosis time (which are on the Likert scale: never, almost never, almost always, always), are answered dichotomously by marking YES or NO.

From the quantitative data of both tools, a contrast analysis was carried out with the objective of evaluating, in a preliminary way, if there was any possible correlation between the indicators. Subsequently, the statistical study was carried out in three phases. In the first one, the quality of life between patients and caregivers was compared through the comparison of means with the Student's T-Test and Spearman correlations. In the second and third phase, the U Test of Mann Whitney was performed -taking 0.05 as a level of significance- and the Spearman correlations were made for the different variables. With this, it was possible to evaluate the relationship between quality of life and the data obtained in the dependency variables, both in the group of patients and in that of caregivers. Analyses were performed with the SPSS software version 23.0.

Results

In the comparison analysis of means, between the two groups analysed, statistically significant differences were found in the scale of absence of overload and free time between the patient group ($M = 20.15$; $SD = 5.8$) and group of caregivers ($M = 15.94$; $SD = 4.4$; $p < 0.05$). In the correlation analysis, significant, moderate and negative relationships are detected between the social support scale and the physical and psychological well-being scale ($r = -0.424$; $p = 0.028$) and between the social support scale and the absence of envelope scale load and free time ($r = -0.400$; $p = 0.039$).

When we analyse the relationship between the scales of the quality of life questionnaire (QLQ) and the dependency variables, statistically significant differences were found between the variable need to live in company and the QLQ scales: general satisfaction ($p = 0.007$), well-being physical and psychological ($p = 0.001$), and social support ($p = 0.009$). Likewise, statistically significant differences were found between the variable need to travel in company and the scales of general satisfaction ($p = 0.009$) and social support ($p = 0.037$). The correlation analysis showed a negative and moderate correlation ($r = -0.452$; $p = 0.023$) between the social support scale and degree of disability.

Statistically significant differences were found between the social support scale and the following variables: study the patient ($p = 0.003$), inability for the patient to control his illness ($p = 0.011$), the patient's need to travel with company ($p = 0.017$), the patient's need to ask for help in handling money ($p = 0.000$), the patient requires help to make purchases, to dress, to bathe, etc. ($p = 0.004$). The correlation analysis showed a positive and moderate correlation between the social support scale and the degree of disability ($r = 0.426$; $p = 0.003$).

Conclusion

In this work we have seen how the structuring of the social environment can negatively affect patients with WS and especially their caregivers. Therefore, it is essential to continue investigating the mechanisms that could generate changes in the social structure in order to allow social evolution towards environments where people and families with diseases such as WS do not feel excluded or marginalized. The aspects analysed will be affected (also by the social structure) also by the evolution of the disease itself and by the increase in scientific knowledge about this clinical entity. In fact, as the patient's age increases we will find additional difficulties and new symptoms that did not occur at other ages.

WS is a scientific model for understanding rare neurodegenerative diseases and their impact on the social system. The study of this pathological entity shows us the need to establish common bridges between scientists from different disciplines (sociology, psychology, primary medicine, etc.) and opens the door to future works that study the possible alternatives that improve the quality of life of people who care for dependents and the sick. Therefore, the WS can serve as a prototype to study other rare neurodegenerative entities.

1. INTRODUCCIÓN

Las patologías poco frecuentes mantienen cierta relación con las crónicas al ser de larga duración y, en la mayoría de las ocasiones, tener una progresión lenta. Esto hace que los logros biomédicos y psicosociales, entre otros, sean graduales y presenten, en ocasiones, retrocesos. Dicho proceso trae consigo efectos emocionales sobre la persona afectada y sobre su entorno social. De hecho, Bericat (2018) indica que las emociones son una *pauta emocional* derivada de la relación entre el *yo* y el entorno social (especialmente con los *otros*). Este entorno social también está conformado por los aspectos biológicos, los cuales tienen un efecto directo en las personas. De ahí que autores como Newton (2016) apuesten por una interrelación entre el conocimiento biológico y el social. En este artículo nosotros seguiremos esta perspectiva. Por esta razón es necesario que las investigaciones biomédicas tengan presente los factores psicológicos y sociales. En relación con las investigaciones socio-psico-biomédicas nos encontramos con un problema a la hora de comprender y determinar los mecanismos causales que afectan a los enfermos a la hora de adaptarse a la estructura social en la que viven.

Podemos considerar que la sociedad es un constructo humano que posee una forma/estructura determinada. En dicha estructura las personas van ocupando el lugar que sea en función de las oportunidades que tengan. Por ello, y siguiendo el modelo morfogénico de Archer (1995 y 2000), se podría indicar de manera preliminar que las enfermedades raras generan graves dificultades para mantener la adaptación de los afectados a la forma de la estructura social. Ello es debido a que la estructura social tiende a mantenerse estable dificultando la incorporación a la misma de personas con necesidades o características diferentes a las establecidas en la propia estructura.

En el caso de las patologías crónicas, dentro de éstas muchas son raras, se ha podido comprobar que la inadaptación psicosocial a la estructura social preexistente es mayor. De hecho, las personas con dolencias permanentes suelen tener tasas de absentismo laboral más destacadas y, además, se incrementa tanto el aislamiento social como la carencia de actividades de tiempo libre (Dueñas *et al.*, 2016). Este fenómeno se agrava cuando median trastornos neurológicos. En este sentido, se ha visto que los niños con distintos tipos de trastornos neurológicos (tales como epilepsia, parálisis, etc.) presentan mayores tasas de problemas en los procesos de interacción social (Hysing *et al.*, 2009). Son muchos los factores negativos asociados a las enfermedades crónicas que pueden repercutir a nivel socio-emocional en los afectados: angustia, ansiedad, aprensión a lo desconocido, intranquilidad, dolor, necesidad de períodos de hospitalización, cuidados diarios rutinarios, pérdida de autonomía, cambio en las relaciones familiares y sociales, perjuicio social, inseguridad e, incluso, temor a la muerte (Conde *et al.*, 2014).

El presente estudio centra su interés en el SW y forma parte de una investigación continuada a lo largo de los últimos años. Nuestra investigación parte de dos hipótesis. La primera es que la calidad de vida se ve afectada por el desarrollo SW y la segunda es que los cuidadores son los que van a ver más mermada su calidad de vida en comparación con los enfermos. Por lo tanto, este artículo tiene como objetivo amplio comprender la realidad personal y social de las personas afectadas por SW y sus cuidadores.

2. ESTADO DE LA CUESTIÓN

Cuando se habla de las *enfermedades raras* o de *baja prevalencia*, se alude a una realidad compleja y de difícil categorización. Ello es debido a varias razones:

a) a la gran cantidad de entidades patológicas que se localizan debajo de este gran paraguas conceptual, b) a la diversidad de síntomas implicados, c) a los numerosos efectos biopsicosociales que se generan, d) a los problemas que tienen los afectados (bien los enfermos, bien sus familias) para la consecución de tratamientos adecuados, e) a los profundos problemas de diagnóstico que obliga a las personas afectadas a visitar a numerosos profesionales, f) a la gran cantidad de tiempo que deben estar estas personas en los hospitales, g) a los numerosos viajes (Band, 2014), h) al subsiguiente impacto social generado, i) al consiguiente efecto educativo que pueden tener algunas entidades patológicas, etc. En este trabajo no podemos entrar a delimitar estas u otras cuestiones, por lo que instamos a las personas interesadas a entrar en la web de ORPHANET donde se ha realizado un esfuerzo de categorización de toda esta complejidad.

Actualmente se considera que el número de enfermedades de baja prevalencia (a partir de ahora EBP) está alrededor de las 7.000 patologías. Pero como el conocimiento de las mismas es todavía un tanto precario y el criterio científico que rige el concepto también es contextual, es preferible indicar un rango para intentar evitar errores. De ahí que podemos afirmar que el número de EBP se encuentra entre las 6.000 y las 8.000. Este rango podría incluso estar infravalorado en función de los criterios previos que se establezcan para considerar que una entidad patológica es una EBP (Berman, 2014). Estas enfermedades deben considerarse un problema de salud público dado que en conjunto afectan a tres millones de personas en España y a 29 millones en Europa. (Esteban et al, 2015).

Por otro lado, numerosas EBP tienen una denominación informal que puede ser confundente (por ejemplo la aracnodactilia es un término que hace referencia a diversas entidades patológicas como el Síndrome de Al Gazali-Lytle o el Síndrome de Beals-Hecht). Además estas entidades presentan dificultades para su correcto diagnóstico biomédico (Pelentsov *et al.*, 2015) lo que obliga a las personas afectadas a tener que visitar a diferentes especialistas hasta lograr un correcto diagnóstico. Además, Coca y Valero (2019) han mostrado las dificultades de incorporación social que presentan las personas con EBP lo que trae consigo efectos en su vida y en sus relaciones humanas. De ahí la necesidad acuciante de indagar en la realidad social de las personas con EBP, algo que –actualmente– no ha sido demasiado investigado.

Dentro de este gran concepto denominado enfermedades de baja prevalencia (EBP) nos encontramos con un grupo muy heterogéneo de enfermedades que, como se ha indicado anteriormente, supone un conjunto muy numeroso que se definen no sólo por su baja prevalencia (la cual está determinado actualmente en 5 casos por cada 10.000 habitantes) sino también por poseer una serie de características comunes que van más allá de poseer un carácter crónico. Ahora bien, las características propias de cada enfermedad dificultan la comparación entre ellas. Además, las EBP llevan implícita una evolución, por lo general, degenerativa y progresiva. Suelen tener su inicio en la infancia, presentan elevada morbimortalidad y son, con frecuencia, de base genética (Esteban *et al.*, 2015). Las EBP se encuentran con una serie de peculiaridades que complican su estado de cronicidad como es la escasez o inexistencia de tratamientos, la dificultad en el diagnóstico, los retrasos en los diagnósticos y su dispersión geográfica inherente que dificulta la implementación de actuaciones específicas. Todo ello ocasionará que este grupo de personas afectadas por estas enfermedades tengan una carga psicosocial añadida a sus peculiaridades bio-médicas (Esteban *et al.*, 2013).

En este sentido, el SW, enfermedad de la que nos ocupamos en esta investigación, presenta las características necesarias para encuadrarla dentro del grupo de las EBP y a su vez presenta unas características bio-médicas complejas. El SW se caracteriza por poseer una muy baja prevalencia estimándose que afecta a 1 de cada 55.000-770.000 personas (Karzon *et al.*, 2018) y siendo la frecuencia de portadores de 1/354 (Barrett *et al.*, 1995). La prevalencia en el territorio español se estima que puede ascender a 1:1.000.000 (Esteban *et al.*, 2018) lo que obliga a trabajar con universos de investigación acotados. Esta entidad neurodegenerativa progresiva suele debutar desde muy temprana edad (en torno a los 5 años). Es conocida también como DIDMAOS (en español) o DIDMOAD (en inglés) y que corresponden a las iniciales de las patologías que estructuran el *corpus* epistemológico de esta entidad: diabetes mellitus infanto-juvenil (DM), diabetes insípida (DI), atrofia del nervio óptico (AO/ OA), sordera neurosensorial (SN). Existen otras características clínicas asociadas que se van desarrollando a medida que el paciente crece, tales como alteraciones digestivas, alteraciones secundarias a la neurodegeneración progresiva (ataxia, deterioro cognitivo), problemas psiquiátricos e hipogonadismo (Urano, 2016).

La experiencia de vivir con una rara condición genética, como lo es el propio SW, genera un contexto mucho más complejo que el que se establece a

través del conocimiento estrictamente biomédico. Es decir, las investigaciones sobre entidades patológicas como el SW no pueden ceñirse, exclusivamente, a sus características biomédicas. Es necesario ampliar el foco de análisis a disciplinas sociales e incluso, humanas. Ello es debido a que, como hemos visto previamente, cualquier aspecto de la vida del individuo puede verse afectado (Cohen y Biesecker, 2010; Waldboth *et al.*, 2016).

En esta ocasión, hemos optado por centrarnos en el concepto de *Calidad de Vida* (CV en adelante) que nos permitirá inferir la incorporación social de las personas relacionadas con el SW (familias y afectados) a la estructura social preexistente. Dicho término se refiere al sentido de bienestar de una persona que proviene de la satisfacción o insatisfacción con las áreas de la vida que son importantes para ella misma (Ferrans y Powers, 1992). Además, incluye un sentido de bienestar general que abarca dimensiones físicas, psicológicas, emocionales, sociales y espirituales (Cohen y Biesecker, 2010). Este hecho presenta virtudes epistémicas en el proceso comprensivo que pretendemos desarrollar puesto que, a través de un mismo concepto, podemos comprender la realidad social y psíquica de las personas con SW.

En las enfermedades crónicas y como en este caso “poco frecuentes”, la persona *cuidadora familiar* asume la responsabilidad del cuidado y la toma de decisiones respecto de la enfermedad de su familiar (Seidmann *et al.*, 2004). De ahí que esta persona se vea sometida a sobrecargas unidas al coste emocional de la pena, al estrés, al peso económico de la enfermedad, etc. (Seidmann *et al.*, 2004; Taussig, 1999). Algunos autores (Chaparro, Sánchez y Carrillo, 2014) consideran necesario abordar las necesidades y cuidados de las personas con enfermedad crónica y de su cuidador familiar como una díada, es decir, reconocer ambos puntos de vista y afrontar aspectos más allá de los puramente fisiológicos tales como el perfil socio-demográfico, las percepciones, la restricción de actividades sociales, las dificultades en el trabajo, etc. De este modo se podrá diseñar una intervención multidisciplinar mucho más adecuada (Fredman y Daly, 1997; Rodríguez, 2010). Antes de continuar es necesario matizar que es complejo hacer comparaciones entre la calidad de vida de diferentes EBP. Ello es debido a que cada patología cursa con elementos biomédicos muy diferenciadores. Por ello, hacer comparaciones entre distintas EBP presenta unos retos epistemológicos que no han sido contemplados en este trabajo.

El objetivo del presente trabajo es contrastar la calidad de vida en personas afectadas por el SW y la de sus cuidadores. Se ha decidido optar por este factor ya que, a partir de él, podemos inferir si las personas y las familias afectadas logran incorporarse adecuadamente a la estructura social donde están inmersos. Además, se analiza también si la calidad de vida es una variable dependiente del grado de dependencia de los afectados. Partimos de la hipótesis de que el SW afecta negativamente a la calidad de vida de las personas afectadas y de sus cuidadores. Por ello, y en segundo término, se estudia cuáles han sido las áreas de su vida que se han visto más afectadas.

3. MÉTODO

La presente investigación es un estudio cuantitativo en pacientes diagnosticados con SW y en sus familiares en España. La muestra estuvo compuesta por 27 personas afectadas (9 mujeres y 18 varones) con edades entre los 9 y los 35 años ($M=24,3$; D.E (desviación estándar): 6,7) con un grado de discapacidad cuya media fue de 73,76 (D.E: 22,02). El grado de discapacidad se ha obtenido de la información oficial establecida por los servicios de valoración de cada región. Habitualmente esto se realiza por los equipos de valoración dependientes de la Consejería de sanidad que tenga asignada dicha labor. Además, también se contó con 31 cuidadores (16 mujeres y 13 varones) con edades entre los 29 y 66 años ($M= 54,1$; D.E: 8,4). Estos últimos fueron reclutados gracias a la labor del equipo investigador que inició en 1999 la búsqueda y localización de las personas afectadas mediante contacto directo con los diferentes hospitales nacionales, profesionales sanitarios y redes sociales. Actualmente no existe un registro oficial de las personas afectadas. Hemos tenido acceso al registro de la Asociación Española para la Investigación y Ayuda del Síndrome de Wolfram que, por lo que sabemos, es el registro más exhaustivo en España y asciende a 39 personas afectadas. La muestra es acotada debido, como vimos antes, a la prevalencia de dicha entidad patológica siendo significativa para el objeto de nuestra investigación: el Síndrome de Wolfram (SW).

Para la obtención de datos se utilizaron dos instrumentos: un cuestionario de calidad de vida y una entrevista estructurada.

El primer instrumento, el *Cuestionario de calidad de vida* (Ruiz y Baca, 1993). Este cuestionario ha sido ampliamente utilizado (Angulo *et al.*, 2019; Del-Pino-

Casado y Ordóñez-Urbano, 2016; Fuster-RuizdeApodaca, *et al.*, 2016; Privado *et al.*, 2019), consta de 39 ítems, los cuales se puntúan según una escala Likert de cinco puntos: Nada (1), Poco (2), Algo (3), Bastante (4) y Mucho (5). Dicho cuestionario fue respondido por personas afectadas y cuidadores ya que tiene una versión para adultos, y otra para niños y adolescentes. Mide cuatro áreas por medio de las cuales se valora la calidad de vida de las personas. La primera es el *soporte social* que se refiere al tipo de relaciones establecidas con familia y amigos, así como el nivel de ayuda y apoyo social percibido (13 ítems). La segunda área es la de *satisfacción general* definida como el grado de satisfacción global percibida en relación con el interés en la vida, el trabajo o la actividad llevada a cabo, el dinero, el carácter, etc. (13 ítems). La tercera es la de *bienestar físico/psicológico* que se refiere a la satisfacción con la salud, así como los niveles de salud percibidos, energía, sueño, inquietud, ansiedad, etc. (7 ítems). La cuarta y última área es la de *ausencia de sobrecarga laboral y tiempo libre* que evalúa el grado de actividades agradables y tiempo para el ocio y el descanso, así como también para la relación entre estos aspectos y el trabajo o actividad que generalmente realiza un individuo (6 ítems). Se obtuvo una puntuación por cada ítem y una puntuación total, una puntuación alta en el cuestionario indica una alta calidad de vida percibida. El cuestionario cuenta con un alfa de Cronbach de 0,94 general y valores que oscilan entre 0,82 y 0,91 en las distintas subescalas, lo que indica la fiabilidad del mismo.

La segunda herramienta de obtención de datos fue una *entrevista estructurada para pacientes con Síndrome de Wolfram* (Esteban, 2015). Ésta fue desarrollada como un instrumento de evaluación general que permite recoger información de las distintas facetas de la vida de las personas que padecen el SW, con el fin de caracterizar este tipo de población. La entrevista es compleja y se realizó a las personas afectadas y a sus familiares por separado. Recoge información de cada afectado y sus padres/cuidadores acerca de numerosos aspectos relacionados con su propia vida y con la relación de la persona afectada con su entorno social. Todas las preguntas de la entrevista, a excepción de las que se refieren al tratamiento médico o tiempo de diagnóstico (que se encuentran en escala likert: nunca, casi nunca, casi siempre, siempre), se responden de manera dicotómica marcando con SI o NO. La entrevista ha sido validada empíricamente a través de diferentes estudios previos (Esteban, Ruano y Motero, 2015; Esteban, 2015; Esteban, Ruano y Durán, 2010) que confirman la utilidad del instrumento para la caracterización de esta población. Para

la consecución de los objetivos de esta investigación se tuvieron en cuenta determinados apartados de la entrevista, designados gracias a un panel de cuatro expertos. Dichos apartados fueron: relaciones familiares y de pareja (en el caso de las personas afectadas que la tenían), autoconcepto, dependencia y apoyo social. El análisis de estas entrevistas nos permitirá inferir cuantitativamente el grado de dependencia de los afectados. De ahí que, genéricamente, las hemos denominado como *variables de dependencia*.

A partir de los datos cuantitativos de ambas herramientas se realizó un análisis de contraste con el objetivo de evaluar de manera preliminar si existía alguna posible correlación entre los indicadores. Posteriormente se realizó el estudio estadístico en tres fases. En la primera se comparó la calidad de vida entre personas afectadas por SW y cuidadores. En la segunda y tercera fase se evaluó la relación entre la calidad de vida y los datos obtenidos en las variables de dependencia, tanto en el grupo de personas afectadas como en el de cuidadores. Para ello se realizó el Test de U de Mann Whitney –tomando como nivel de significancia 0,05– y se calculó el coeficiente de correlación de Spearman para las distintas variables. Los análisis fueron realizados con el software SPSS versión 23.0.

4. RESULTADOS

En la tabla 1 se puede observar la distribución de personas afectadas por SW y cuidadores, que han sido nuestros informantes, según sexo y edad, así como la relación existente entre los dos.

Tabla 1. Distribución de personas afectadas y cuidadores según sexo, edad (media, desviación típica y mediana) y la relación persona afectada-familiar/cuidador.

Grupo	Sexo				Edad Mediana	Relación del afectado con su familiar/cuidador		
	Hombre	Mujer	Media	D.E		Padre	Madre	Otro familiar
Afectados	67%	33%	24,3	6,7	25			
Cuidadores	42%	58%	54,1	8,4	52	42%	55%	3%

Fuente: Elaboración propia.

En la Tabla 2 se puede observar la distribución de personas afectadas por SW y cuidadores, que han sido nuestros informantes, según sexo y edad, así como la relación existente entre los dos.

Tabla 2. Distribución en función del nivel de estudios y nivel socioeconómico.

	Nivel de estudios			Nivel socioeconómico			
	Básicos	Medios	Superior	Bajo	Medio-Bajo	Medio	Medio-Alto
Afectado	28%	36%	36%	23,1%	11,5%	26,9%	38,5%
Familiar	74,2%	19,4%	6,4%	22,6%	12,9%	25,8%	38,7%

Fuente: Elaboración propia.

En la Tabla 3 se puede observar la distribución de personas afectadas por el SW y de sus cuidadores, que han sido nuestros informantes, en relación a la región donde viven.

Tabla 3. Distribución geográfica de los afectados y de sus familiares.

	Afectados	Familiares
Andalucía	26,9%	22,6%
Aragón	3,7%	6,5%
Asturias	7,4%	3,2%
Castilla La Mancha	11,1%	9,7%
Castilla León	22,2%	19,4%
Madrid	3,7%	9,7%
Melilla	3,7%	3,2%
Murcia	7,4%	12,9%
País Vasco	7,4	6,5%
Valencia	3,7%	6,5%

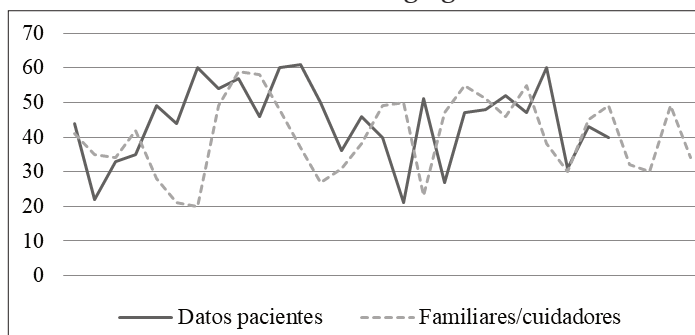
Fuente: Elaboración propia.

4.1. Análisis preliminar

Los resultados agregados obtenidos del cuestionario de calidad de vida nos muestran contrastes muy marcados en la percepción de las personas afectadas y de los familiares/cuidadores. Es decir, podemos encontrarnos –dentro del mismo indicador– diferencias de más de 40 puntos entre informantes pertenecientes a una misma categoría. En esta ocasión no hemos analizado este hecho, pero creemos conveniente reseñarlo como elemento a tener en cuenta en futuras investigaciones.

El análisis contrastivo de la *satisfacción general* (Figura 1) nos indica que en buena parte de los informantes la percepción que se tiene de su propia vida, del trabajo o de sus propias actividades (en general) es inferior al de los afectados por SW.

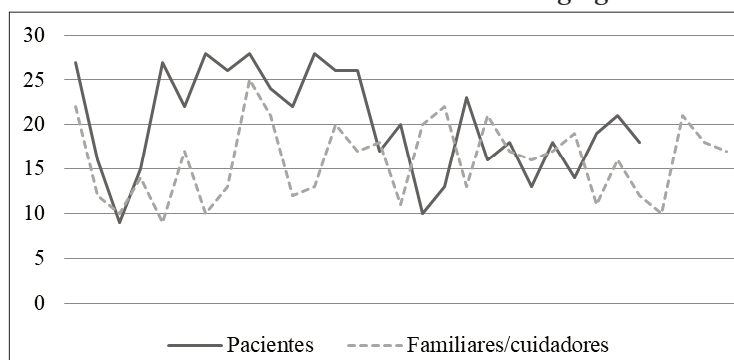
Figura 1. Comparación de la satisfacción general de los informantes en base a los datos agregados.



Fuente: Puntos obtenidos en el cuestionario de calidad de vida. Elaboración propia.

En el segundo contraste, el relacionado con la ausencia de sobrecarga laboral y tiempo libre comprobamos (Figura 2) la notable diferencia entre las dos categorías de informantes. Los familiares/cuidadores perciben que tienen mayor sobrecarga laboral y que tienen menos cantidad de tiempo libre que los afectados. En este caso la diferencia es sustancial puesto que, en los casos más extremos, llega a ver diferencias de más de 15 puntos.

Figura 2. Comparación de la ausencia de sobrecarga laboral y tiempo libre en los informantes en base a los datos agregados.



Fuente: Puntos obtenidos en el cuestionario de calidad de vida. Elaboración propia.

4.2. Comparación de la Calidad de Vida entre pacientes (afectados) y cuidadores

En el análisis de comparación de medias, entre los dos grupos analizados, se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la escala de *ausencia de sobre carga y tiempo libre* entre el grupo de personas afectadas (M= 20,15; DE=5,8) y el grupo de cuidadores (M=15,94; DE=4,4; Z=-2,78 p<0.05). En el análisis de correlaciones se detectan relaciones significativas, moderadas y negativas entre la escala de *soporte social* y la *escala de bienestar físico y psicológico* (r= -0,424; p=0,028) y entre la escala de *soporte social* y *escala de ausencia de sobre carga y tiempo libre* (r= -0,400; p=0,039). En la Tabla 4 se pueden ver la media, desviación típica, mediana y valores mínimos y máximos de las escalas del cuestionario de calidad de vida (CCV) comparando el grupo de los afectados con el de sus cuidadores.

Tabla 4. Media, desviación típica y valores mínimos y máximos de las escalas del cuestionario de calidad de vida, comparando el grupo de personas afectadas por el SW con el de sus cuidadores.

Escala CCV	Media	Des. típica	V. Mínimo	V. Máximo
Esc. Satisf. General				
Afectados	44.9	10,61	22	61
Cuidadores	40,63	11,39	20	59
Esc. Aus. Sobre. Tiemp.				
Afectados	20.1	5,76	9	28
Cuidadores	15,57	4,20	9	25
Esc. Bienestar Psicológico				
Afectados	22.1	5.98	13	35
Cuidadores	22,3	3,81	15	32
Esc. Soporte Social				
Afectados	35.04	10,18	13	61
Cuidadores	47,63	9,77	29	64

Nota: Esc.Satisf.Gen= Escala de Satisfacción General, Esc.Aus.Sobre.Tiemp=Escala de ausencia de sobre carga laboral y tiempo libre.

Fuente: Elaboración propia.

4.3. Relación entre la Calidad de Vida de las personas afectadas y las variables de Dependencia

Al analizar la relación entre las escalas del cuestionario de calidad de vida (CCV) y las variables de dependencia, se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la variable *necesidad de vivir en compañía* y las escalas del CCV: satisfacción general ($p=0.007$), bienestar físico y psicológico ($p=0.001$), y soporte social ($p=0.009$). Así mismo, se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la variable *necesidad de viajar en compañía* y las escalas de satisfacción general ($p=0.009$) y soporte social ($p=0.037$). El análisis de correlaciones mostró una correlación negativa y moderada ($r= - 0,452$; $p=0,023$) entre la escala de *soporte social* y *grado de discapacidad*.

4.4. Relación entre la Calidad de Vida de los cuidadores y las variables de Dependencia

Se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la *escala de soporte social* y las siguientes variables: estudia la persona afectada por SW ($p=0.003$), incapacidad para que el afectado por el SW controle su enfermedad ($p=0.011$), necesidad del afectado de viajar con compañía ($p=0.017$), necesidad que tiene el enfermo de pedir ayuda en el manejo del dinero ($p=0.000$), el paciente requiere ayuda para realizar compras, vestirse, bañarse etc. ($p=0.004$). El análisis de correlaciones mostró una correlación positiva y moderada entre la *escala de soporte social* y el *grado de discapacidad* ($r= 0,426$; $p=0,003$).

5. DISCUSIÓN

Los datos obtenidos en esta investigación apoyan las ideas expuestas por Maller (2015) sobre las transformaciones que generan las prácticas sociales en ámbitos tales como el familiar. En este sentido, Lim y Zebrack (2004) comprobaron que los cuidadores a menudo terminan sintiéndose cansados, aislados y con sensación de agobio al faltarles apoyo, información y preparación adecuada para atender al enfermo. Además, algunos cuidadores se ven en la necesidad de dejar sus trabajos para proporcionar el cuidado eficientemente abriendo las puertas al aislamiento social tan característico de las enfermedades raras (Nunn, 2017).

Los efectos sociales que genera el SW en los cuidadores y en los afectados mantienen una estrecha relación con los procesos de normatividad social. Recuérdense que la realidad social es, al fin y al cabo, un proceso discursivo de significación. De tal manera que el afectado por SW es significado de una manera concreta generándose, a su alrededor, una realidad social en la que estas personas tienen dificultades para ajustarse a ellas. En este sentido, Davey y Gordon (2017) llegan a mostrar que la definición de inclusión y exclusión, en relación con las enfermedades mentales, no se ajusta a la realidad teniendo que cambiar los procesos de designación que hemos establecido. Dicho de otro modo, nuestros mecanismos sociales de determinación (social) de las enfermedades, tales como el propio SW, están comenzando a mostrar síntomas de agotamiento. En relación con esto, Deaudry (2016) nos indica que existen dos modelos teóricos sobre la discapacidad: uno social y otro individual. Dirth y Branscombe (2017) hablan, en cambio, de la existencia del modelo social y del médico. Cada modelo construye, como resulta obvio, procesos diferentes de significación de la enfermedad y de la discapacidad. El individual centra su interés en cada persona, en el sufrimiento psicológico y en los condicionantes éticos de cada sujeto. El médico se preocupa de los aspectos biomédicos y tiene como interés fundamental el tratamiento y la rehabilitación. El enfoque social, por último, se ocupa de los condicionantes externos que genera el sistema social en los afectados. Estas consideraciones también son válidas en el caso del SW. De hecho, los afectados por esta entidad patológica también podrían ser considerados como personas con discapacidad. En nuestro trabajo pretendemos conjugar los tres aspectos abriendo posibilidades de investigación en este triángulo epistémico en el que nos movemos.

Pues bien, desde un enfoque social de la enfermedad y la discapacidad, cabría pensar que se podrían generar prácticas sociales que rompan la concepción social pre-establecida y generar alternativas sociales para estas familias (Maller, 2015). No obstante, los datos obtenidos en nuestro trabajo no permiten afirmar que esto sea posible. Nos preguntamos si los aspectos individuales y biomédicos podrían limitar estas posibilidades. Es decir, si los factores psicológicos y biológicos pesan tanto que reducen los efectos de las políticas sociales. En este sentido, los artefactos materiales (Shove, Pantzar y Watson, 2012) y en la actualidad especialmente los tecnológicos, pueden cambiar los marcos de significación sociales y los procesos identitarios (Adams, 2006) ayudando a generar nuevos marcos de referencia social y

posibilitar alternativas sociales a aquellas familias que se sienten excluidas del entorno social y tienen dificultades de adaptación a la estructura social pre-establecida. Sería interesante estudiar este aspecto pero, como no es el objetivo de nuestro trabajo, lo dejamos para posteriores investigaciones.

Los resultados generales obtenidos muestran que existen diferencias significativas entre la calidad de vida de las personas afectadas por el SW (M= 20,15) y sus cuidadores (M=15,94), siendo más alta en los primeros. Esto tiene sentido puesto que la calidad de vida está relacionada con la percepción propia y con la relación con el entorno. Al comparar la media de ambos grupos, según las escalas del CCV, se pudo observar que las escalas de *satisfacción general* y *ausencia de sobrecarga laboral y tiempo libre* tienen valores más bajos en el grupo de cuidadores, lo que pone de manifiesto las diferencias entre ambos grupos a la hora de llevar el manejo diario de la enfermedad. Los enfermos gozan del apoyo del cuidado de sus familias/cuidadores, en cambio los segundos ven reducido su apoyo social y muestran ciertas sobrecargas psicológicas.

En base a esto podemos afirmar que existe cierta inadaptación a la realidad social tal y como ella está conformada. En los últimos años, se han producido diversas investigaciones en las que se pretende conocer el tipo de sociedad que puede maximizar el bienestar humano (Abbott y Wallace, 2012). De ahí que los procesos de resignificación social, de los que hemos hablado previamente, tendrían que tener como finalidad la reincorporación de las familias/cuidadores a la estructura social. Ello implicaría una transformación de la perspectiva cultural, social, psicológica y biomédica pasando de una concepción patogénica a una salutogénica de la enfermedad (Jormfeldt, 2011). Esto supone la reconfiguración ética de las personas afectadas por las ER no como un problema social que debe ser resuelto sino como un reto para la equidad social donde la generación de mecanismos que permitan equilibrar la vida se configuran como el foco central del interés.

En nuestros resultados, la escala de *soporte social* del CCV mostró correlaciones significativas con aspectos como el *bienestar físico y psicológico*, la *sobrecarga laboral* y la *ausencia de tiempo libre*, así como con el grado de discapacidad. Algunos estudios previos (Ergh *et al.*, 2002; García, Rodríguez y Navarro, 2004) muestran que el *apoyo social* tiene una relación directa con el funcionamiento familiar y con el bienestar psicosocial del cuidador de personas

con problemas graves de salud. En nuestro estudio el indicador de *soporte social* es percibido como mayor en los familiares/cuidadores (Figura 4). Por lo tanto, la percepción de apoyo en el entorno social más próximo de los informantes es positiva. Ahora bien, los resultados del trabajo parecen indicar que el apoyo social más importante para las personas afectadas, se encuentra en su entorno directo. De ahí que sea factible la existencia de sobrecarga laboral, de ausencia de tiempo libre, de una reducción en el bienestar físico y psicológico, etc. y, aun así, tener la percepción de apoyo social. Esto es así puesto que, pese a la existencia de ese apoyo, ello no tendría que redundar indefectiblemente en el incremento de los otros parámetros. Esto nos permite afirmar la necesidad de apoyo psicosocial no-familiar a las personas relacionadas, de un modo u otro, con el SW. Cuando hacemos mención del apoyo social no-familiar nos referimos al establecimiento de alternativas sociales amplias, generales, no dirigidas exclusivamente a los familiares, que permitan reconfigurar los procesos de significación de los que hemos hablado en toda la población y permita, a su vez, ciertas rupturas de las representaciones sociales y de las interpretaciones realizadas hacia las familias afectadas (lastima, desprecio, rechazo, etc.).

Consideramos, por tanto, que es fundamental estructurar elementos (materiales y comunicativos) en el sistema social que posibiliten un mayor soporte social y psicológico para los afectados y las familias. Equilibrando así la balanza de la justicia social. Dicho de otro modo, el sistema social necesita reestructurarse en base a un proceso social donde el enfoque biomédico no sea exclusivo. Por tanto, sería necesario configurar mecanismos de soporte social a las personas con patologías como el SW y la generación de éstos conviene que se sitúen en el foco de la agencia social. En este sentido nos preguntamos si tiene coherencia, por ejemplo, diseñar edificios con escaleras y por tanto aceptar como algo democrático la existencia de barreras en el espacio social, que los agentes políticos se sigan olvidando de las familias cuidadoras y no generen alternativas de descanso a las mismas, etc.

En nuestros datos, el grupo de cuidadores mostró niveles más bajos en la escala de tiempo libre y ausencia de sobrecarga. Ello sugiere que al tener menos actividades de ocio y tiempo libre, a la vez que una mayor carga de tareas, se puede poner en riesgo la salud física y mental de estas personas. El carácter social humano hace que necesitemos, en mayor o menor grado, cierta interacción con el entorno social y ambiental para reducir potenciales

procesos mentales patológicos (Helgeson, 2003). Los sistemas sociales actuales necesitan atender a estas realidades sociales para desarrollar estrategias que minimicen los potenciales efectos negativos que podrían generar estos bajos niveles de los indicadores de calidad de vida analizados. Este análisis, por tanto, amplía un poco más el conocimiento de la realidad social del aislamiento y del sentimiento de soledad. Dicho objeto de estudio se encuentra casi inexplorado por la investigación sociológica y poco analizado por las demás ciencias sociales (López y Díaz, 2018).

Cuando se analizó la calidad de vida de las personas afectadas por el Síndrome de Wolfram (SW) en relación con las variables que evalúan su grado de dependencia a causa de la enfermedad, se pudo observar que el hecho de tener *la necesidad de vivir con su cuidador*, así como de tener que contar con él/ella *para viajar o movilizarse*, puede estar afectando su bienestar, así como su percepción de la satisfacción general con su estilo de vida. Autores como Gil-Roales (2004) resaltan la importancia que tiene para el enfermo el proceso de adaptación a su dolencia, ya que el pasar por diferentes etapas que suscitan una serie de emociones comúnmente negativas (miedo, ira, ansiedad) requiere en el afectado un desarrollo de estrategias de afrontamiento adecuadas para lograr una mejor calidad de vida. Estados de negación o minimización de la gravedad de la enfermedad pueden repercutir en un mayor deterioro del aspecto emocional y suponer un problema en la adherencia al tratamiento (Brannon y Feist, 2001). Además, contextos sociales de incompreensión y exclusión incrementan también la presión psicosocial sobre los enfermos (Coca *et al.*, 2019).

Este mismo análisis se llevó a cabo con los cuidadores, observándose diferencias estadísticamente significativas entre la escala de soporte social (cuya media es más alta que en el grupo de los afectados por el SW), y variables relacionadas con la discapacidad de la persona afectada, tales como: si estudia o no, si requiere ayuda para controlar su enfermedad, para viajar, para manejar su dinero y en general actividades del día a día. Estos datos podrían ser positivos ya que se ha señalado que un adecuado abordaje clínico del funcionamiento familiar puede disminuir el impacto negativo del cuidado en el cuidador (Mitrani *et al.*, 2006). Sobre este aspecto se ha encontrado que los recursos que pueda utilizar el cuidador para hacer frente a la carga derivada de su rol pueden modular su respuesta a la sobrecarga, en este sentido se han sugerido básicamente dos mecanismos: el afrontamiento del

estrés y el apoyo social, los cuales se consideran mediadores de la respuesta del estrés, en el sentido de que median los efectos negativos de los estresores sobre la respuesta (Pearlin *et al.*, 1990; Thoits, 1995).

Finalmente, tal como demuestran los datos de este estudio y la literatura consultada (Han y Haley, 1999; Pérez, 2006), el SW no sólo afecta a las vidas de quienes padecen la enfermedad, también condiciona la de aquellos que los cuidan y es un modelo de estudio de las necesidades sociales en personas y familias afectadas por algún tipo de discapacidad. Es importante, por tanto, la implementación de acciones y estrategias de intervención social y psíquica efectivas, que permitan disminuir el impacto del SW en los familiares. Ello está justificado por el hecho de mejorar la salud y bienestar de los cuidadores, pero también de los propios afectados. La salud física y emocional del cuidador (el ambiente social del enfermo) tiene el potencial para influir en la salud, bienestar y rehabilitación exitosa de las personas que sufren directamente esta enfermedad neurodegenerativa. Por ello, la variable de *apoyo social* juega un papel muy importante (directo o indirecto) en la determinación de los niveles de salud y bienestar de los cuidadores primarios (Pérez, 2006). De hecho, existen intervenciones basadas en el modelo de solución de problemas para cuidadores de enfermos crónicos (Fernández *et al.*, 2018) o intervenciones de enfermería (Ruiz *et al.*, 2016) que se enfocan en potenciar la realización de cuidados en las mejores condiciones posibles teniendo en cuenta la necesidad de información y formación, reducir la sobrecarga y las reacciones emocionales producto de los distintos estresores, así como las actividades dirigidas a apoyarle en el fomento de sus actividades de ocio y tiempo libre.

6. CONCLUSIÓN

En este trabajo hemos visto cómo la estructuración del entorno social puede afectar negativamente a las personas afectadas por el SW y especialmente a sus cuidadores. Por ello es fundamental seguir indagando en los mecanismos que podrían generar cambios en la estructura social para permitir así la evolución social hacia entornos donde las personas y las familias con enfermedades como el SW no se sientan excluidas o marginadas. Los aspectos analizados se verán condicionados (además por la estructura social) también por la evolución de la propia enfermedad y por el incremento del conocimiento científico sobre

esta entidad clínica. De hecho, a medida que la edad de la persona afectada aumenta nos encontraremos con dificultades añadidas y con nuevos síntomas que no se presentaban en otras edades.

Las enfermedades raras, como indicamos al comienzo del trabajo, tienen dificultades de adaptación a la estructura social. Este hecho, aunque no es el único, favorece la merma de la calidad de vida de las personas afectadas por el SW, entre otras. Por ello, podemos considerar que es necesario introducir alternativas que eviten que grupos sociales como los afectados por el SW sean excluidos en mayor o menor medida. De hecho, a partir de los 40 años el afectado de SW habrá perdido completamente la percepción visual, presentará un déficit auditivo muy importante y las alteraciones neurológicas adquirirán mayor importancia destacando la marcada inestabilidad de la marcha que acompañada de una sensación muy molesta de mareo casi constante, obligarán con frecuencia a la persona afectada al confinamiento a una silla de ruedas o incluso al encamamiento. Por otro lado, a estas edades la presencia de alteraciones a nivel cognitivo, e incluso en algunos casos la demencia, marcará una dificultad añadida en sus actividades del día a día. Todo ello genera una sobrecarga en las expectativas de adaptación a la estructura social preestablecida y, por ende, la percepción de inadaptación es mayor.

Es importante resaltar, finalmente, que las personas afectadas por SW comienzan a presentar un aumento en su esperanza de vida. Esta situación dará lugar a que los cuidadores de estas personas, a su vez, tengan una mayor edad en un futuro a la del presente estudio, con lo cual el afrontamiento de la enfermedad por un cuidador que supere los 60 años, podría no ser semejante al de un cuidador más joven. Nos encontraremos, entonces, un nuevo problema social al que la sociedad debe dar respuesta y que, previsiblemente, afectará a la calidad de vida de los afectados y sus familias. Todo ello tendrá que ser analizado en posteriores investigaciones.

Por último, sería interesante poder comparar la Calidad de vida obtenida en personas con SW y sus cuidadores con la obtenida en otra población similar como serían personas afectadas por enfermedades crónicas degenerativas y poco frecuentes, y sus cuidadores. Para ello, sería preciso utilizar las mismas herramientas que en este trabajo (CCV y entrevista estructurada). El problema con el que nos encontramos es que actualmente no se han encontrado estudios que utilicen el cuestionario CCV con la excepción de los estudios sobre el SW.

En este sentido se han iniciado colaboraciones con asociaciones de pacientes de otras enfermedades semejantes al SW con lo que se espera poder realizar en un futuro trabajos de este tipo. Por lo tanto, este trabajo abre futuras líneas de investigación esperanzadoras.

Agradecimientos: Los autores agradecen el apoyo económico recibido para el desarrollo del presente trabajo, el cual forma parte del proyecto de investigación “Estudio del Fenotipo Clínico y Curso Evolutivo de Los Pacientes Españoles Con Síndrome de Wolfram” financiado por la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía el año 2016 (Ref. PI-0410-2016). Así mismo, los autores muestran su sincero agradecimiento a los pacientes y familias de la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram, quienes han aceptado participar en este estudio y han apoyado en todo momento este proyecto.

Conflicto de Intereses: Todos los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Consideraciones éticas: En la realización de este estudio se respetó la privacidad y confidencialidad de los sujetos según postula la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Permanente, El Reglamento Europeo 679/2016 del Parlamento Europeo y del Consejo del 27 de abril de 2016 de Protección de Datos. Además, la investigación respeta los principios fundamentales de la Declaración de Helsinki, del Convenio del Consejo de Europa sobre derechos humanos y biomedicina, y de la Declaración Universal de la UNESCO sobre el genoma humano y los derechos humanos, así como la legislación española en el ámbito de la investigación biomédica y la bioética.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abbott, P. y Wallace, C. (2012). Social Quality: A Way to Measure the Quality of Society. *Social indicators research*, 108 (1), 153–167. <https://dx.doi.org/10.1007%2Fs11205-011-9871-0>
- Adams, M. (2006). Hybridizing Habitus and Reflexivity: Towards an Understanding of Contemporary Identity?. *Sociology*, 40 (3), 511-528. <https://doi.org/10.1177/003803850663672>
- Angelis, A., Tordrup, D. y Kanavos, P. (2015). Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost illness evidence. *Health Policy*, 119 (7), 964-979. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>

- Angulo, S., Reales, J., Sandín, B., y Santed, M. (2019). Quality of life in people with spinal cord injury. *Revista de Psicopatología y Psicología Clínica*, 24(2), 71-82. <https://doi.org/10.5944/rppc.23114>
- Archer, M. S. (1995). *Realist social theory: The morphogenetic approach*. Cambridge: Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511557675>.
- Archer, M. S. (2000). *Being human: The problem of agency*. Cambridge: Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511488733>.
- Band, Patrice F. (2014). Vignette: Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type I (APS 1). En: R. K. Bali, L. Bos, M. C. Gibbons y S. Ibell (Eds.). *Rare Diseases in the Age of Health 2.0* (pp. 21-25). Berlin/Heidelberg: Springer-Verlag. https://dx.doi.org/10.1007/978-3-642-38643-5_2
- Barrett, T. G., Bundey, S. E. y Macleod, A.F. (1995). Neurodegeneration and diabetes: UK nationwide study of Wolfram (DIDMOAD) syndrome. *The Lancet*, 346, 1458-1463. <https://doi.org/10.5555/uri:pii:S0140673695924736>
- Beaudry, J. S. (2016). Beyond (Models of) Disability?. *Journal of Medicine and Philosophy*, 41, 210-228. <https://doi.org/10.1093/jmp/jhv063>
- Bericat, E. (2018). *Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España*. Madrid: CIS.
- Berman, J. J. (2015). *Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Claves para entender y tratar las enfermedades comunes*. Barcelona: Elsevier.
- Brannon, L. y Feist, J. (2001). *Psicología de la salud*. Madrid: Paraninfo.
- Chaparro-Díaz, L., Sánchez, B. y Carrillo-Gonzalez, G. M. (2014). Encuesta de caracterización del cuidado de la diada cuidador familiar - persona con enfermedad crónica. *Revista ciencia y cuidado*, 11 (2), 31-45. <https://doi.org/10.22463/17949831.196>.
- Coca, J.R. y Valero Matas, J.A. (2019). Análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por enfermedades raras en España. En: J. R. Coca (Coord.) *Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica* (pp. 23-83). Soria: CEASGA.
- Coca, J. R., Esteban, G. y Soto, A. (2019). Análisis socio-hermenéutico de los aspectos sociales relacionados con el Síndrome de Wolfram. En: J. R. Coca, (Coord.) *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica* (pp. 99-113). Soria: CEASGA.
- Cohen, J. S. y Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152, A(5), 1136-56. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.33380>.
- Davey, S. y Gordon, S. (2017). Definitions of social inclusion and social exclusion: the invisibility of mental illness and the social conditions of participation. *International Journal of Culture and Mental Health*, 10 (3), 229-237. <https://doi.org/10.1080/17542863.2017.1295091>
- Del-Pino-Casado, R. y Ordóñez-Urbano, C. (2016). Efectos de la satisfacción con el tiempo de ocio en personas cuidadoras de familiares mayores dependientes. *Atención Primaria*, 48 (5), 295-300. <http://dx.doi.org/10.1016/j.aprim.2015.06.005>

- Dirth, T. P. y Branscombe, N. R. (2017). Disability Models Affect Disability Policy Support through Awareness of Structural Discrimination. *Journal of Social Issues*, 73 (2), 413-442. <https://doi.org/10.1111/josi.12224>
- Dueñas, M., Ojeda, B., Salazar, A., Mico, J. A. y Failde, I. (2016). A review of chronic pain impact on patients, their social environment and the health care system. *Journal of Pain Research*, 9, 457-467. <https://doi.org/10.2147/JPR.S105892>.
- Ergh, M., Rapport, L., Coleman, D. y Hanks, R. (2002). Predictors of Caregiver and Family Functioning Following Traumatic Brain Injury: Social Support Moderates Caregiver Distress. *Journal of Head Trauma Rehabilitation*, 17 (2), 155-174.
- Esteban, G. (2015). *Aproximación al tratamiento integral del Síndrome de Wolfram. Aspectos biopsicosociales*. Alicante: Círculo Rojo.
- Esteban, G., García, M. A. y Durán, S. (2010). Analizan la calidad de vida de los padres de enfermos con síndrome de Wolfram. *Salud (I) Ciencia*, 17 (5), 444-448.
- Esteban, G., Ruano, M. y Motero, I. (2015). Calidad de vida en familiares de pacientes con Síndrome de Wolfram. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*, 5 (1), 89-97. <https://doi.org/10.30552/ejihpe.v5i1.90>
- Esteban Bueno, G., Ruano García, M., Guerra de los Santos, J. M., Motero Vázquez, I. (2015). Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud. *Salud (i) Ciencia* 21: 604-609. <http://siicsalud.com/dato/sic/216/147725.pdf>
- Esteban Bueno, G., Ruano García, M., Motero Vázquez, I., Soler Pérez, M.A. y Balaguer Villegas, I. (2013). Las enfermedades raras desde una perspectiva bio-psico-social. En: Pérez, M.C., Molero, N.M. y Mercader, I. (Eds.) *Acercamiento multidisciplinar a la salud en el envejecimiento* (pp. 199-204). Almería: ASUNIVEP.
- Esteban, G., Ruiz-Castañeda, D., Martínez, J. R., Romero, M. y Carrillo, P. (2018). Natural history and clinical characteristics of 50 patients with Wolfram syndrome. *Endocrine*, 61 (3), 440-446. <https://doi.org/10.1007/s12020-018-1608-2>.
- Fernandez, K., Sotelo, T., García, R., Campos, N. y Mercado, S. (2018). Intervención basada en el modelo de solución de problemas para cuidadores de enfermos renales crónicos. *Psicología y Salud*, 28 (2), 251-259. <https://doi.org/10.25009/pys.v28i2.2561>
- Ferrans, C.E. y Powers, M.J. (1992). Psychometric assessment of the quality of life index. *Research in Nursing & Health*, 15 (1), 29-38. <http://doi.org/10.1002/nur.4770150106>.
- Fredman, L. y Daly, M. (1997). Patient-caregiver functional unit scale: a new scale to assess the patient-caregiver dyad. *Family Medicine*, 29 (9), 658-65.
- Fuster-Ruiz de Apodaca, M.J., Molero, E. y Ubillos, S. (2016). Evaluación de una intervención dirigida a reducir el impacto del estigma en las personas con VIH capacitándolas para afrontarlo. *Anales de psicología*, 32(1): 39-48 <http://dx.doi.org/10.6018/analesps.32.1.192121>
- García, M., Rodríguez, I. y Navarro, G. (2004). El impacto del cuidar en la salud y la calidad de la vida de las mujeres. *Gaceta Sanitaria*, 2, 83-92.
- Gil-Roales, J. (2004). *Psicología de la salud: aproximación histórica conceptual y aplicaciones*. Madrid: Pirámide.

- Han, B. y Haley, W. (1990). Family Caregiving for Patients With Stroke: Review and Analysis. *Stroke*, 30, 1478–1485.
- Helgeson, V. S. (2003). Social support and quality of life. *Quality of Life Research*, 12, Suppl.1, 25–31.
- Hysing, M., Elgen, I., Gillberg, C. y Lundervold, A. J. (2009). Emotional and behavioural problems in subgroups of children with chronic illness: results from a large-scale population study. *Child: Care, Health and Development*, 35 (4), 527–533. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2009.00967.x>.
- Jormfeldt, H. (2011). Supporting positive dimensions of health, challenges in mental health care. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 6, 2. <https://doi.org/10.3402/qhw.v6i2.7126>
- Karzon, R., Narayanan, A., Chen, L., Lieu, J. E. C. y Hershey, T. (2018). Longitudinal hearing loss in Wolfram syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13, 102. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0852-0>.
- Lim, W. y Zebrack, B. (2004). Caring for family members with chronic physical illness: A critical review of caregiver literature. *Health & Quality of Life Outcomes*, 2, 50–58. <https://dx.doi.org/10.1186%2F1477-7525-2-50>
- López Doblas, J. y Díaz Conde, M. P. (2018). El sentimiento de soledad en la vejez. *Revista Internacional de Sociología*, 76 (1), e085. <http://dx.doi.org/10.3989/ris.2018.76.1.16.164>.
- Maller, C. J. (2015). Understanding health through social practices: performance and materiality in everyday life. *Sociology of Health & Illness*, 37, 52–66. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.12178>
- Mitrani, J., Lewis, D., Feaster, S., Czaja, C., Eisdorfer, R. y Schulz, F. (2006). The Role of Family Functioning in the Stress Process of Dementia Caregivers: A Structural Family Framework. *Gerontologist*, 46 (1), 97–105. <https://doi.org/10.1093/geront/46.1.97>
- Newton, T. (2016). The turn to biology. *The Sociological Review Monographs*, 64 (1), 117–133. <https://doi.org/10.1111/2059-7932.12016>
- Nunn, R. (2017). 'It's not all in my head!' - The complex relationship between rare diseases and mental health problems!. *Orphanet journal of rare diseases*, 12 (1), 29. <https://dx.doi.org/10.1186%2Fs13023-017-0591-7>
- Pearlin, L., Mullan, J., Semple, S. y Skaff, M. (1990). Caregiving and the stress process: an overview of concepts and their measures. *Gerontologist*, 30, 583–594. <https://doi.org/10.1093/geront/30.5.583>
- Pérez, A. (2006). *El cuidador primario de familiares con dependencia: Calidad de vida, apoyo social y salud mental*. Salamanca: Universidad de Salamanca.
- Privado, J., Carrasco, L., y Durán, R. (2019). Hearing Loss: Stigma Consciousness, Quality of Life and Social Identity. *The Spanish Journal of Psychology*, 22, E22. <https://doi.org/10.1017/sjp.2019.15>
- Quesada, A. B., Justicia, M. D., Romero, M. y García, M. T. (2014). La enfermedad crónica infantil. Repercusiones emocionales en el paciente y en la familia. *International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD Revista de Psicología*, 4 (1), 569–576. <http://dx.doi.org/10.17060/ijodaep.2014.n1.v4.832>.

- Rodríguez-Sánchez, E., Mora-Simón, S., Porras-Santos, N., Patino-Alonso, M. C., Recio-Rodríguez, J. I., Becerro-Muñoz, C., Pérez-Arechaederra, D., Gomez-Marcos, M. A. y Garcia-Ortiz, L. (2010). Effectiveness of an intervention in groups of family caregivers of dependent patients for their application in primary health centers. Study protocol. *BMC Public Health*, 10 (559). <https://doi.org/10.1186/1471-2458-10-559>
- Ruiz, E., Apolonia, P., Luz, G., Perez, P., Plaza, A. y Martin, V. (2016). Vidriales A. Revisión de una Intervención de Enfermería. NIC: 007040 Apoyo al Cuidador Principal. *Revista de Enfermería CyL*, 8 (2), 40-61.
- Ruiz, M. A. y Baca, E. (1993). Design and validation of the “Quality of Life Questionnaire” (“Cuestionario de Calidad de Vida”, CCV): A generic health-related perceived quality of life instrument. *European Journal of Psychological Assessment*, 9 (1), 19-32.
- Seidmann, S., Stefani, D., Pano, C. y Acrich, L. (2004). Sentimiento de sobrecarga y apoyo social en cuidadores familiares de enfermos crónicos. *Revista de Psicología* 22 (1), 45-62.
- Shove, E., Pantzar, M. y Watson, M. (2012). *The Dynamics of Social Practice: Everyday Life and How It Changes*. London: Sage.
- Thoits, P. (1995). Stress, coping, and social support processes: Where are we? What next?. *Journal of Health and Social Behavior*, 0, 53–79.
- Urano, F. (2016). Wolfram Syndrome: Diagnosis, Management, and Treatment. *Current Diabetes Reports*, 16 (1), 6. <http://doi.org/10.1007/s11892-015-0702-6>.
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R. y Metcalfe, A. (2016). Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *International Journal of Nursing Studies*, 62, 44–59. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007>.

NOTAS BIOGRÁFICAS

GEMA ESTEBAN-BUENO

UGC Almería Periferia. Distrito Sanitario Almería. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Familias. Junta de Andalucía. Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram. Doctora en Medicina. Presidenta/médico/fundadora de la Asociación Española para la Investigación y ayuda al SW (desde 1999). Coordinadora del Equipo multidisciplinar español del SW y del Grupo SAMFyC Genética Clínica y Enfermedades Raras. Miembro del Grupo semFYC Genética Clínica y Enfermedades Raras y del comité científico de ORPHANET.

JUAN R. COCA

Director de la Unidad de investigación social en salud y enfermedades raras de la Universidad de Valladolid. Profesor del Departamento de Sociología y Trabajo Social de dicha Universidad.

DYANNE RUIZ-CASTAÑEDA

Doctora en Psicología. Miembro del Grupo de Investigación Avances en Intervención y Epidemiología, en Infancia, Adolescencia y Familias (HUM057). Universidad de Almería.

JOSÉ MANUEL GUERRA DE LOS SANTOS

Profesor del Departamento de Psicología Social de la Universidad de Sevilla. Especialista en Psicología de los Grupos y Organizaciones. Miembro de la Sociedad Española de Psicoterapia y Técnicas de Grupo.

