

Funcionamiento familiar y apoyo social en cuidadores de niños con distrofia muscular de Duchenne. Resultados preliminares.

Ortega, Javiera.

Cita:

Ortega, Javiera (2020). *Funcionamiento familiar y apoyo social en cuidadores de niños con distrofia muscular de Duchenne. Resultados preliminares. XII Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVII Jornadas de Investigación. XVI Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. II Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. II Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.*

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-007/714>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/etdS/NCc>

FUNCIONAMIENTO FAMILIAR Y APOYO SOCIAL EN CUIDADORES DE NIÑOS CON Distrofia Muscular DE DUCHENNE. RESULTADOS PRELIMINARES

Ortega, Javiera
CONICET - Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN

La familia representa un aspecto fundamental en el tratamiento de niños con enfermedades crónicas. La presente investigación se propuso analizar el funcionamiento familiar y apoyo social percibido por los padres de niños con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal. El protocolo administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos y los instrumentos FACES III y MOS. Como conclusiones preliminares del estudio puede decirse que las familias de niños con DMD perciben tener apoyo social suficiente, pero presentan dificultades en su dinámica familiar.

Palabras clave

Funcionamiento familiar - Apoyo social - Distrofia Muscular Duchenne - Neuromuscular

ABSTRACT

FAMILY FUNCTIONING AND SOCIAL SUPPORT IN CAREGIVERS OF CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. PRELIMINARY RESULTS

The family represents a fundamental aspect in the treatment of children with chronic diseases. The present investigation aimed to analyze the family functioning and social support perceived by the parents of children with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). This was a descriptive, non-experimental, cross-sectional study. The administered protocol consisted of an informed consent, a sociodemographic data questionnaire and the FACES III and MOS instruments. As preliminary conclusions of the study, it can be said that the families of children with DMD perceive that they have sufficient social support, but present difficulties in their family functioning.

Keywords

Family functioning - Social support - Duchenne Muscular Dystrophy - Neuromuscular Disease

INTRODUCCIÓN

La presente investigación se propone presentar resultados preliminares sobre el funcionamiento familiar y percepción de apoyo social en padres de niños con distrofia muscular de Duchenne. El trabajo adelanta resultados parciales del proyecto doctoral CONICET “Enfermedades neuromusculares poco frecuentes en edad pediátrica: funcionamiento familiar, adaptación psicológica y apoyo social percibido por los padres como factores asociados a la calidad de vida del niño.”

El funcionamiento familiar, es decir la percepción que los miembros de la familia tengan de su propia capacidad de flexibilidad frente a los cambios, y el sentimiento de cohesión, entendido como el grado de unión emocional (Chen & Clark, 2007; Schmidt et al., 2010) y el apoyo social, entendido como apoyo estructural y apoyo funcional (Espínola & Enrique, 2007), serán claves para el logro de una buena aceptación del diagnóstico neuromuscular y una mejor calidad de vida familiar.

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) se encuentra dentro de las distrofias musculares más frecuentes y graves de la infancia. Está relacionada a la alteración de la proteína distrofina, tiene una herencia recesiva ligada al cromosoma X (Amayra Caro et al., 2014). La prevalencia de esta enfermedad neuromuscular se estima en 1 en cada 3500 recién nacidos. Al tratarse de una enfermedad neuromuscular la DMD se caracteriza por ser una condición crónica y tener un deterioro progresivo. Dentro de las manifestaciones clínicas se encuentran la debilidad muscular, cardiopatías, complicaciones respiratorias y ortopédicas, discapacidad intelectual, entre otras (Emery et al., 2015). Si bien la DMD se encuentra presente desde el nacimiento, el diagnóstico suele realizarse cerca de los 5 a 7 años, cuando aparecen las primeras manifestaciones clínicas: debilidad y alteración de la marcha. Este diagnóstico se basa en la historia clínica y el examen físico, siendo muy relevante la historia familiar de la línea materna (Amayra Caro et al., 2014). No se cuenta con una cura para la DMD por lo que el tratamiento está orientado a una mejora en la calidad de vida del niño y el retraso de la aparición de otras complicaciones.

Se considera que el diagnóstico de una enfermedad neuromuscular va a afectar no solo a la persona que tiene la enfermedad sino también a su familia (Amayra Caro et al., 2014). Al recibir un diagnóstico genético son normales los sentimientos de shock

y confusión en un primer momento, seguidos de enojo, miedo y tristeza (Biesecker, 2010; Webb, 2005). Otro sentimiento de gran importancia es específicamente en la Distrofia Muscular de Duchenne es el sentimiento de culpa, por tratarse de una condición de herencia materna (Amayra Caro et al., 2014; Equipo Neuro e-motion, 2015).

Además de este impacto psicológico inicial que acompaña la comunicación de estos diagnósticos, la DMD genera pérdida de autonomía funcional (Camacho, Esteban & Paradas, 2015). Esta pérdida lleva a la necesidad de la figura de un cuidador que lo ayude a cubrir las actividades cotidianas, además de que le proporcione apoyo y acompañamiento en el proceso de la enfermedad (Venegas Busto, 2006). Este rol de cuidador, que en su mayoría de los casos es llevado adelante por un familiar, implica transformaciones de roles, reasignación de las responsabilidades familiares y un cambio en las relaciones de apoyo (López et al., 2004). Junto al rol de cuidadores primarios, muchos padres asumen funciones de profesionales de la salud, convirtiéndose con el tiempo no solo en expertos en el cuidado de sus hijos sino también expertos en la DMD (Mah et al., 2008). Algunos autores consideran esta búsqueda por ser profesionales en la enfermedad como una forma de afrontar la situación (Webb, 2005). La transformación de los roles de los padres lleva a una reestructuración de la vida familiar. Anteriormente, se ha estudiado la dinámica de pareja de estos padres y se ha encontrado una repartición no equitativa de los roles, siendo en su mayoría las madres quienes asumen el rol de cuidadora principal y los padres quienes asumen un rol de apoyo (Tomiak et al., 2007). De igual forma, se han encontrado diferencias en cuanto a las estrategias de afrontamiento utilizadas por los padres de niños con DMD. Por un lado, las madres suelen focalizarse en el presente, valorándolo como una oportunidad de dar alegría al niño y de disfrutar el tiempo con él, mientras que los padres utilizan estrategias de afrontamiento relacionadas a sobre-ver el funcionamiento de la familia, como son la búsqueda de información, la planificación, el involucramiento físico, por ejemplo, en las modificaciones del hogar/silla de ruedas (Tomiak et al., 2007). Las necesidades psicosociales de las familias de niños con DMD se van modificando con el tiempo. En un primer momento, cercano al diagnóstico, aparece la necesidad de información y de apoyo emocional, así como el contacto con otros padres que estén pasando por lo mismo. Más adelante, el momento de la adolescencia de los hijos coincide con el momento de mayor pérdida motora por lo que las necesidades de la familia parecen estar más orientadas a la modificación del hogar, adquisición de máquinas y silla de ruedas y apoyo financiero. En etapas más avanzadas de la enfermedad, disminuye la necesidad de información y apoyo emocional, son ahora estas familias las que actúan como apoyo para familias más jóvenes (Mah & Biggar, 2012).

Se ha estudiado al apoyo social como un factor significativo relacionado a la calidad de vida y bienestar en familias que tienen hijos con DMD (Glover et al., 2020; Mah & Biggar, 2012; Thomas

et al., 2014). A su vez, ha sido descrito como una de las principales estrategias de afrontamiento que utilizan estos padres para hacerle frente a la enfermedad (Thomas et al., 2014). El apoyo social parecería promover el proceso de adaptación a la enfermedad, favoreciendo el funcionamiento familiar en las familias de niños con DMD (Buchanan et al., 1979; Chen & Clark, 2007). En este mismo sentido, un estudio plantea que aquellos cuidadores de niños con DMD que reportan bajos niveles de apoyo social presentan mayor malestar psicológico y estrés (Kennenson & Bobo, 2010).

OBJETIVOS

1. Describir el funcionamiento familiar de las familias de niños con DMD en sus dimensiones de cohesión y flexibilidad.
2. Describir los niveles de apoyo social percibido por las familias de niños con DMD.

METODOLOGÍA

Se trata de un estudio de diseño no experimental, descriptivo, de corte transversal.

Instrumentos y procedimientos

El protocolo que administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, y los instrumentos Escala de evaluación de Cohesión y Adaptabilidad Familiar (Faces III) y Escala Apoyo social MOS.

El funcionamiento familiar fue evaluado utilizando la Escala de evaluación de Cohesión y Adaptabilidad Familiar (Faces III), adaptada y validada por Schmidt & Barreyro (2010). Faces III consta de 40 ítems, cada uno se evalúa en una escala Likert de cinco opciones casi siempre, muchas veces, a veces sí y a veces no, pocas veces, casi nunca). Estos 40 ítems se dividen en 2 subescalas de 20 ítems cada una, la sub-escala de la "Familia Real" y la subescala de la "Familia Deseada". En la investigación se utilizará únicamente la subescala de "Familia Real", que evalúa el nivel de cohesión y flexibilidad de la familia tal como el sujeto la percibe en ese momento. Es esta subescala la que se encuentra validada para población argentina (Barreyro & Schmidt, 2010). Los 20 ítems de la subescala de Familia Real están divididos en 10 ítems que miden cohesión (ítems nones) y 10 ítems que miden flexibilidad (ítems pares).

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. 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 dispo-

nible 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

El universo de estudio fueron padres de niños con distrofia muscular de Duchenne. El muestreo fue de tipo intencional y se llegó a una muestra de 8 casos, contactados a través de la Asociación de Distrofias Musculares de Argentina y encuestados a través de un formulario online. El 50% de los encuestados eran madres, un 25% eran padres y un 25% eran otros familiares, como abuelos o tíos. De estos padres, el 75% tenía más de un hijo con enfermedad neuromuscular. En esos casos, se les pregunto por el mayor de sus hijos. En cuanto a los niños, todos eran varones con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne, tenían una edad media de 9.50 (DE= 4.2) años, y el 75% de ellos se encontraba cursando la escuela primaria y un 25% la escuela secundaria. En cuanto a las ayudas técnicas, la totalidad de los niños utilizaba valvas ortopédicas, un 50% de ellos utilizaba silla de ruedas, y ninguno de ellos utilizaba una máquina de asistencia respiratoria.

RESULTADOS

En primer lugar, se buscó describir el funcionamiento familiar de las familias de niños con DMD en sus componentes de cohesión y flexibilidad. En relación a la cohesión, se encontró que un 37.5% de las familias presentaban un estilo relacionado, un 37.5% un estilo semirelacionado y un 25% no relacionado.

En cuanto a la flexibilidad, se encontró que un 25% de las familias presentaban una modalidad rígida y otro 25% una modalidad estructurada. Por último, un 50% de las familias presentaban un estilo caótico.

Los tipos de familia encontrados según el Modelo Circumplejo de Olson se presentan en la Tabla 1.

Tabla 1
Frecuencias según tipos de familia

Tipos de familia	N	%
Caótica no relacionada	1	12.5
Caótica semirelacionada	1	12.5
Caótica relacionada	2	25
Estructurada no relacionada	1	12.5
Estructurada relacionada	1	12.5
Rígida semirelacionada	2	25

En relación al apoyo social percibido por los padres de niños con DMD, se encontró que el 75% de los padres reconocían tener 3 o más amigos o familiares cercanos. En relación al apoyo funcional se encontró una $M=79.25$ ($DE=10.08$). En relación al puntaje de corte de 57, el 100% de las familias reportaron tener suficiente apoyo social. El análisis descriptivo de las escalas del MOS se presenta en la Tabla 2.

Tabla 2
Análisis descriptivo de las dimensiones de apoyo social funcional

Dimensiones de apoyo social	Media	DE
Apoyo emocional/informacional	3.98	0.72
Apoyo afectivo	4.65	0.27
Apoyo instrumental	4.03	0.78

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El presente trabajo buscó conocer el funcionamiento familiar y los niveles de apoyo social percibido por los padres de niños con Distrofia Muscular de Duchenne.

Un resultado muy positivo para estas familias es el referente al apoyo social percibido por los padres de niños con DMD. Parecería ser que estos cuentan con el apoyo social necesario, tanto a nivel general como en todas sus dimensiones. Si bien todos los tipos de apoyo se hacen presentes, el apoyo que parece predominar es el de tipo emocional, es decir el relacionado al sentirse amado y seguros de confiar en alguien. Estos resultados coinciden con antecedentes revisados que describen altos niveles de apoyo social en familias con DMD, y que lo asocian al bienestar y funcionamiento de la familia (Chen & Clark, 2007; Kennenson & Bobo, 2010; Thomas et al., 2014).

En esta misma línea, las familias presentan buenos niveles de cohesión familiar. Los resultados de este estudio muestran que la mayoría de las familias pertenece al tipo relacionado o semirelacionado, es decir que los miembros de la familia están conectados entre sí y son capaces de apoyarse unos a otros. Estos resultados coinciden con los revisados por Hastings y Taunt (2002), que plantean que el tener un hijo con una discapacidad puede incrementar la unión y la fuerza familiar. Estos resultados parecerían indicar que el apoyo social, tanto de amigos como de la familia es de gran importancia para estas familias.

Sin embargo, algunos resultados preliminares ya nos advierten sobre información alarmante en relación al funcionamiento de estas familias. La mitad de las familias se encontraban dentro del tipo caótico en cuanto a la dimensión de flexibilidad/adaptabilidad, lo cual evidenciaría un funcionamiento familiar disfuncional, con frecuentes cambios en sus reglas y un liderazgo ineficaz y limitado. En este mismo sentido, los tipos de familia que predominaron según el Modelo Circumplejo de Olson fue-

ron la familia caótica semirelacionada y rígida semirelacionada. Ambos tipos de familia no representan modelos balanceados, si no familias extremas y disfuncionales (Olson, 2000). Esto resulta alarmante debido a que la DMD se trata de una enfermedad que implica pérdidas constantes que llevan a que la familia constantemente tenga que adaptarse a estos cambios, así como a cambios en su estructura y roles (Mah & Biggar, 2012; Tomiak et al., 2007).

El presente estudio representa una primera aproximación a la complejidad que atraviesan las familias de niños diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne. No se han encontrado antecedentes que revisen el funcionamiento o dinámica familiar de estas familias. A su vez, representa un aporte para los profesionales de la salud que trabajan con estas patologías, para conocer mejor con qué recursos cuentan estas familias (apoyo social). Como conclusiones preliminares de este estudio puede decirse en primer lugar que las familias de niños con DMD perciben tener apoyo social suficiente, sobre todo en términos de apoyo emocional. En segundo lugar, el funcionamiento familiar, en cuanto a la cohesión, parecería mostrar que los miembros de la familia tienen y valoran la relación entre ellos. Por último, estas familias parecerían presentar dificultades en cuanto a la flexibilidad, encontrándose en el polo caótico.

BIBLIOGRAFÍA

- Amayra Caro, López Paz & Lazaro Perez (2014). Enfermedades neuromusculares. Bases para la intervención. Universidad de Deusto. Bilbao.
- Biesecker, B.B. (2010). Genetic Counselling: Psychological Issues. *Encyclopedia of Life Sciences (ELS)*. doi: 10.1002/9780470015902.a0005616.pub2
- Buchanan, D. C., LaBarbera, C. J., Roelofs, R., & Olson, W. (1979). Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. *General Hospital Psychiatry*, 1(3), 262-269. [https://doi.org/10.1016/0163-8343\(79\)90028-8](https://doi.org/10.1016/0163-8343(79)90028-8)
- Camacho, A., Esteban, J., & Paradas, C. (2015). Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. *Neurología*. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
- Chen, J. Y., & Clark, M. J. (2010). Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Nursing Research*, 18(4), 239-248. doi: 10.1097/JNR.0b013e-3181fbc37b
- Daoud, M. S. A., Dooley, J. M., & Gordon, K. E. (2004). Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric neurology*, 31(1), 16-19. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2004.01.011>
- Emery, A. E., Muntoni, F., & Quinlivan, R. C. (2015). *Duchenne muscular dystrophy*. OUP Oxford.
- Equipo Neuro e-motion (2015). Apoyo psicosocial para familias con hijos recién diagnosticados de enfermedad neuromuscular.
- Espínola, S. R., & Enrique, H. C. (2007). Validación argentina del cuestionario MOS de apoyo social percibido. *Psicobate*, 7, 155-168. DOI: 10.18682/pd.v7i0.433
- 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>
- Hastings, R. P., & Taunt, H. M. (2002). Positive perceptions in families of children with developmental disabilities. *American journal on mental retardation*, 107(2), 116-127. URL: <https://pdfs.semanticscholar.org/50b8/f21fd0be38a566d2943ce1f5fe94dd7708a2.pdf>
- Kenneson, A., & Bobo, J. K. (2010). The effect of caregiving on women in families with Duchenne/Becker muscular dystrophy. *Health & social care in the community*, 18(5), 520-528. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2524.2010.00930.x>
- López, C. R. G., Rocha, M. L. P., & González, E. R. (2004). Comparación entre la habilidad de cuidado de cuidadores de personas en situación de enfermedad crónica en Villavicencio, Meta. *Avances en enfermería*, 22(1), 4-26. URL: <https://revistas.unal.edu.co/index.php/avenferm/article/view/37934>
- Mah, J. K., & Biggar, D. (2012). Psychosocial support needs of families of boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 81-104.
- Mah, J. K., Thannhauser, J. E., McNeil, D. A., & Dewey, D. (2008). Being the lifeline: The parent experience of caring for a child with neuromuscular disease on home mechanical ventilation. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 18(12), 983-8. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.09.001>
- Olson, D. H. (2000). Circumplex model of marital and family systems. *Journal of family therapy*, 22(2), 144-167. <https://doi.org/10.1111/1467-6427.00144>
- Peay, H. L., Meiser, B., Kinnett, K., Furlong, P., Porter, K., & Tibben, A. (2016). Mothers' psychological adaptation to Duchenne/Becker muscular dystrophy. *European Journal of Human Genetics*, 24(5), 633. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.189>
- Sherbourne, C. D., & Stewart, A. L. (1991). The MOS social support survey. *Social science & medicine*, 32(6), 705-714.
- Schmidt, V., Barreyro, J. P., & Maglio, A. L. (2010). Escala de evaluación del funcionamiento familiar FACES III: ¿Modelo de dos o tres factores?. *Escritos de Psicología (Internet)*, 3(2), 30-36. URL: <http://scielo.isciii.es/pdf/ep/v3n2/art04.pdf>
- Schmidt, V., & Barreyro, J. P. (2010). Proceso de Adaptación de la escala a nuestra población Propiedades Psicométricas de la versión argentina. *NB Leibovich, V. Schmidt y Otros, Ecoevaluación Psicológica del Contexto Familiar*, 117-130.
- 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>
- Tomiak, E. M., Samson, A., Miles, S. A., Choquette, M. C., Chakraborty, P. K., & Jacob, P. J. (2007). Gender-specific differences in the psychosocial adjustment of parents of a child with duchenne muscular dystrophy (DMD)-Two points of view for a shared experience. *Qualitative Research Journal*, 7(2), 2-21. Doi: 10.3316/QRJ0702002.



Venegas Bustos, B. C. (2006). Habilidad del cuidador y funcionalidad de la persona cuidada. *Aquichan*, 6(1), 137-147.

Webb, C. L. (2005). Parents' perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child: Care, Health and Development* 31(4), 385-396. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2005.00518.x>