

## Calidad de vida en familiares de pacientes con Síndrome de Wolfram

Gema Esteban<sup>1</sup>, Mónica Ruano<sup>1</sup> e Isabel Motero<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Gestión Clínica Garrucha. Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería (AGSNA) (España); <sup>2</sup>Federación Española de Enfermedades Raras (España)

El Síndrome de Wolfram (S.W.) es una enfermedad rara (ER) con una prevalencia estimada de 1/770000 habitantes que afecta a múltiples órganos y sistemas, considerándose esta enfermedad como crónica y progresiva. Su diagnóstico implica devastadoras consecuencias a nivel físico, educacional y emocional. Es conocido también por su acrónimo DIDMOAD que son las iniciales de sus principales componentes: Diabetes Insípida, Diabetes Mellitus, Atrofia óptica y sordera (Deafness). Las ER se caracterizan por su baja prevalencia y escasez de conocimientos y tratamientos sobre ellas. Es importante destacar que el 80% poseen una base genética y esto originará en la pareja dudas e incertidumbres ante la idea de tener otro hijo. La presencia en la familia de una ER altera significativamente las relaciones y la calidad de vida del sistema familiar. Este trabajo incide en la importancia de valorar los aspectos psicosociales de cara a poder dar una adecuada atención a estos pacientes no ciñéndose solamente a los aspectos meramente clínicos. El objetivo del presente estudio ha sido conocer la calidad de vida de los familiares de personas afectadas de S.W. y su repercusión en la vida diaria.

*Palabras clave:* Síndrome de Wolfram, enfermedades raras, calidad de vida, sistema familiar.

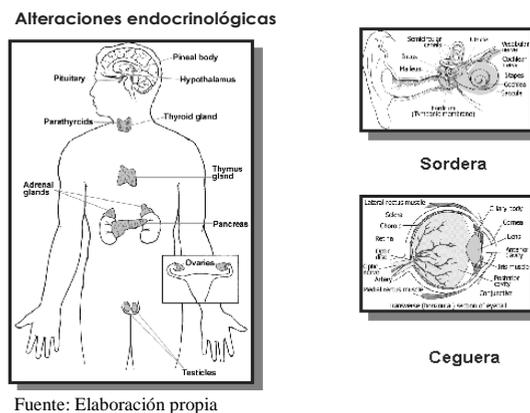
*The quality of life in the relatives of Wolfram's syndrome patients.* Wolfram Syndrome (WS) is a rare disease (RD) with an estimated prevalence of 1/770,000 inhabitants. It is considered a multisystemic, chronic and progressive disease. WS diagnosis implies devastating consequences at physical, educational and emotional levels. WS is also known by the acronym DIDMOAD, derived from the first letters of the main clinical symptoms: Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness. Rare diseases are characterized by their low prevalence and the lack of knowledge on the pathophysiology and treatment of them. Interestingly, around 80% of RD have a genetic basis, and this fact causes doubts and uncertainties in the couples, about the idea of having another child. The existence of a RD in a family, alters significantly the relationships and the quality of life within the family. The present work remarks the huge value of psychosocial aspects in order to pay an adequate attention to these patients, not only taking care of the clinical aspects. The main purpose of this study has been to ascertain the quality of life of Wolfram's syndrome affected patients, and its impact in the daily life.

*Keywords:* Wolfram's Syndrome, rare diseases, quality of life, familiar unit.

El síndrome de Wolfram es una entidad compleja de muy baja prevalencia que afecta a múltiples órganos y sistemas. Se hereda con patrón autosómico recesivo (brazo corto del cromosoma 4), y en algunos casos mitocondrial. A nivel celular, la causa de la patología se debe a la hiperpermeabilidad del retículo endoplásmico, que pierde calcio, el cual se acumula en el citoplasma en cantidades anormales dando lugar a un estrés celular que conduce a la apoptosis, o muerte celular controlada (Urano, 2014). Los órganos y sistemas con un metabolismo más activo, se ven más afectados, como son sistema nervioso central, músculos, riñones y páncreas (Gharanei et al., 2013).

Este síndrome está constituido básicamente por la asociación de diabetes mellitus tipo 1 (DM tipo 1) y atrofia del nervio óptico, así como por otra serie de procesos que concurren en él con frecuencia variable, principalmente la diabetes insípida, sordera neurosensorial, y vejiga neurógena. Algunas de estas complicaciones se muestran en la figura 1. La historia natural de este síndrome sugiere que las personas afectadas, desarrollan la mayoría de las complicaciones derivadas de esta enfermedad crónica progresiva (Esteban y Gómez, 2006) (Figura 1).

Figura 1. Alteraciones síndrome de Wolfram



El diagnóstico de síndrome de Wolfram implica devastadoras consecuencias a nivel físico, educacional y emocional (Esteban, Ruano, Motero, Soler y Balaguer, 2013).

Por todo ello, es imprescindible un enfoque biopsicosocial para la atención de este síndrome requiriendo de una atención de carácter multidisciplinario compuesta por Endocrinólogos, Neurólogos, Nefrólogos, Urólogos, Ginecólogos, Oftalmólogos, Otorrinolaringólogos, Pediatras, Psiquiatras, Trabajadores Sociales y Psicólogos (ENSERio2, 2013).

El Síndrome de Wolfram (S.W.) pertenece al grupo de las enfermedades raras, poco frecuentes o minoritarias. Estas enfermedades son aquellas que aparecen en 2 de

cada 10.000 personas, su baja prevalencia genera una escasez de conocimiento en información sobre las mismas y por ello provocan: retraso diagnóstico e incertidumbre sobre la evolución, tratamiento y recursos para la atención (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Vallabaerde y Abaitua, 2008).

Los principales problemas con que se encuentran las personas que padecen una enfermedad rara son (Ruiz et al., 2009):

Dificultades para acceder al diagnóstico.

Falta de información.

Desconocimiento acerca de la investigación básica y clínica.

Problemas de integración social, escolar y laboral.

Falta de una adecuada calidad en el cuidado de la salud.

Alto coste de los pocos medicamentos existentes, tratamientos paliativos y cuidado.

Desigualdad en el acceso al tratamiento y el cuidado.

#### *Calidad de vida y salud*

En 1987 la Organización Mundial de la Salud (OMS) definió la Salud como “un estado de bienestar completo: físico, psíquico, social y no solamente la ausencia de enfermedad o invalidez”. Esta definición introduce el punto central que años después será considerado “calidad de vida” dentro del marco de la Salud, como es la valoración subjetiva del grado de bienestar. Esto incluye dimensiones psicológicas y sociales junto con el estado físico. La definición de la OMS se convierte en el punto de referencia para la mayoría de los investigadores que trabajan en la relación entre la calidad de vida y la salud.

Vivimos en una cultura en la que “el bienestar” y “la calidad de vida” son objetivos incuestionables, pero ese concepto de bien estar tiene raíces muy profundas que tienen que ver con la concepción que cada ser tiene de la felicidad. Esta concepción depende de varios factores individuales y sociales. Por un lado, de nuestra propia autoestima y por otro por la cosmovisión (visión del mundo) que cada uno tiene. Y todo ello se va a concretar después en niveles de satisfacción e insatisfacción que son un buen indicador del bienestar psicológico y por lo tanto de una buena calidad de vida.

La esperanza de vida durante los últimos años ha aumentado vertiginosamente en los países desarrollados. Como resultado de ello, una mayor cantidad de años vividos no es criterio suficiente para valorar la eficacia de las actuaciones médicas (Badia, 1995). Los cambios en la calidad de vida debido a la enfermedad o a las intervenciones terapéuticas son importantes ítems a tener en cuenta cuando se evalúan resultados (Arostegui y Núñez-Antón, 2008). De esta manera, se tiene la convicción de que el papel de la medicina no debe ser únicamente el de proporcionar muchos años de vida a las personas, sino sobre todo, aportar una mejoría en la calidad de los años vividos. En los

últimos años, las publicaciones aparecidas en la prensa médica que tratan aspectos relacionados con la calidad de vida se han multiplicado. Si se consulta la bibliografía reciente relativa a la calidad de vida se pueden observar tres ideas que destacan sobre las demás (Badía, 1995):

1. Se da una gran importancia al estado funcional del paciente tanto físico como social o mental en el contexto de un concepto como el de calidad de vida, que se considera multidimensional.
2. El hecho de que la medición del estado de salud se considere un fenómeno innegablemente subjetivo.
3. La necesidad de obtener un valor numérico que represente la preferencia del enfermo por un determinado estado de salud.

*Salud y enfermedad: su importancia en la "calidad de vida personal"*

Los avances en tecnología médica han mejorado el curso de muchas enfermedades pero al mismo tiempo han producido en muchos casos severos problemas físicos, emocionales y sociales que afectan directamente al bienestar psicosocial del individuo.

Además, cuando la enfermedad crónica se inicia en la infancia, puede generar cambios sociales y familiares que pueden originar factores potenciales de riesgo que pueden derivar en trastornos afectivos en los padres, tales como la hiperprotección o desacuerdo marital, que son generadores de trastornos emocionales en la infancia.

La enfermedad crónica requiere una buena organización y una adaptación emocional tanto en la persona afectada como en la familia. Para ambos será una situación nueva y difícil a la que han de enfrentarse. A menudo conlleva cambios en el estilo de vida y constituye una amenaza para la integridad física, psicológica y del entorno más cercano del individuo (la familia). El síndrome de Wolfram responde a esta situación y es por ello que esta enfermedad va a generar cambios a nivel biológico, psicológico y social en la persona que la padece y en su entorno, necesitando activar una serie de respuestas de adaptación a la nueva situación para poderla afrontar.

Una serie de fases comunes en este periodo de adaptación son: incertidumbre y confusión, desconcierto, oposición y aislamiento, rabia, tristeza y adaptación.

Las repercusiones físicas, psicológicas y sociales del Síndrome de Wolfram en el paciente y su familia son:

Amenaza para la vida y miedo a la muerte.

Amenaza para la integridad física: discapacidad, daño, dolor o síntomas molestos, cambios físicos permanentes.

Amenazas para el autoconcepto y planes de futuro: incertidumbre sobre el curso de la enfermedad y futuro, peligro para las metas y valores vitales, pérdida de autonomía y control.

Amenaza al equilibrio emocional.

Amenaza al cumplimiento de roles habituales: separación en la familia y amigos, pérdida de roles sociales, dependencia.

Necesidad de adaptarse al entorno físico y social: hospitales, profesionales sanitarios, toma de decisiones estresantes.

### *Repercusiones del síndrome de Wolfram en la familia*

Para la mayoría de las personas la familia es a la vez la mayor fuente de apoyo social y de estrés personal. La familia puede afectar a la salud del paciente con síndrome de Wolfram, pero también la salud familiar se ve afectada por tan crucial enfermedad. Al mismo tiempo, no se puede olvidar que la salud del individuo y de la familia se ve afectada por la comunidad más amplia de la que forma parte.

Steinhoser y Schileri encontraron que la severidad de la enfermedad era menos significativa que las variables familiares de cara a la adaptación, por parte del enfermo, a su patología. La familia del mismo modo que otros sistemas biológicos, tiene un estado homeostático frágil que se puede alterar por la enfermedad.

Cuando se habla de familia, se estudian los problemas o síntomas en los contextos en los que se producen. Desde el enfoque sistémico se entiende que la persona está siempre en interacción ya que los problemas surgen entre las personas. Las enfermedades agudas, las crónicas y por supuesto, la muerte son emergencias familiares que pueden trastornar el equilibrio del grupo familiar. Es necesario el uso de habilidades específicas y respuestas para afrontar situaciones especiales (Ruiz, 2009).

Generalmente se observa cómo la enfermedad de un miembro altera el núcleo familiar. Sin embargo desde el campo de la salud en muchas ocasiones las intervenciones siguen siendo individuales y excesivamente centradas en los síntomas (Rodríguez, 1995).

En el caso de las familias con personas afectadas de Síndrome de Wolfram debemos tener en cuenta también que no todas las familias responden igual ante este diagnóstico y proceso, ni siquiera en una misma familia se responde siempre de la misma forma en todas las etapas del desarrollo.

La familia ante la aparición de la enfermedad, lo cual es un factor de tensión, acorde con su formación, su estado emotivo y de cohesión interna y a la información recibida, da un sentido a la misma y evalúa la magnitud del problema.

### *Objetivo*

El objetivo de este estudio ha sido conocer la calidad de vida de los familiares de personas afectadas de S.W. y la repercusión de esta circunstancia sobre distintos ámbitos de la vida diaria.

## MÉTODO

### *Participantes*

La muestra está constituida por un total de 23 familias de pacientes que padecen el síndrome de Wolfram, distribuidos por diferentes puntos del territorio español (Zaragoza, Valladolid, País Vasco, Madrid, Toledo, Ciudad Real, Valencia, Alicante, Murcia, Granada, Córdoba, Sevilla, Melilla).

### *Instrumentos*

Los integrantes de la muestra completaron el Cuestionario de Calidad de Vida (C.C.V.) (Ruiz y Baca, 1995). Este cuestionario está compuesto por 39 ítems, cada uno de ellos con una escala de cinco respuestas de tipo Likert, que cubre cuatro áreas: apoyo social (13 ítems), satisfacción general (13 ítems), bienestar físico/ psicológico (7 ítems) y ausencia de sobrecarga laboral/ tiempo libre (6 ítems). De este cuestionario se puede obtener una puntuación global y una para cada subescala. Así mismo, se realizó una entrevista estructurada ideada para recoger la máxima información de todas las facetas de la vida de la persona a la que se realiza.

### *Procedimiento*

Los integrantes de la muestra de forma voluntaria completaron el C.C.V. y se les realizó una entrevista estructurada garantizándose la confidencialidad de los datos recogidos. La supervisión de la cumplimentación del cuestionario y la realización de la entrevista fueron desarrolladas personalmente por el mismo investigador.

### *Análisis de datos*

Se han llevado a cabo análisis descriptivos de las respuestas recogidas utilizando el paquete estadístico SPSS v. 11.0.

Se realizó una depuración de los datos con el objetivo de identificar valores atípicos, obtener descripciones, comprobar supuestos y caracterizar diferencias entre subpoblaciones (grupos de casos).

Se utilizó el procedimiento prueba *t* para una muestra (tanto en afectados como en sus familiares) para contrastar si la media de una sola variable (Satisfacción general, Apoyo social a personas sin pareja, Apoyo social a personas con pareja, Bienestar físico/psíquico y Ausencia de sobrecarga laboral) difería de una constante especificada (media de la variable correspondiente en la población general) y el resultado se acompaña de un intervalo de confianza al 95% para la diferencia entre dichas medias.

## RESULTADOS

*Satisfacción general:* La media obtenida en el grupo de familiares es de 39.29 Ud.  $\pm$  12.82 Ud. la media que se obtuvo en la población que se ha usado de referencia (población general evaluada con este mismo CCV por los autores del cuestionario) es de 42.80 Ud.  $\pm$  9.13 Ud. Al realizar la prueba la *t* de Student de comparación de medias se obtiene una  $p=0.14$ , siendo por tanto la diferencia entre las medias no estadísticamente significativa.

*Apoyo Social:* La media obtenida en esta escala ha sido de 48.11 Ud.  $\pm$  10.72 Ud. El valor obtenido en la población de referencia es igual a 49 Ud.  $\pm$  8.68. Al aplicar la prueba de la *t* de Student se obtiene una  $p=0.670$ .

*Bienestar físico y psíquico:* La media obtenida en esta escala en el grupo de familiares es de 22.44 Ud.  $\pm$  7.40 Ud. La media obtenida para esta subescala en la población de referencia es de 24.32 Ud.  $\pm$  6.08 Ud. Al realizar la comparación de medias mediante la prueba *t* de Student se obtiene una  $p=0.28$ .

*Ausencia de sobrecarga laboral:* La media obtenida para el grupo de familiares es de 18.55 Ud.  $\pm$  7.21 Ud., siendo el valor obtenido en la población de referencia de 19.91 Ud.  $\pm$  5.09 Ud. Al realizar la comparación de las medias mediante la prueba de la *t* de Student se obtiene una  $p=0.30$ .

De esta forma se puede concluir que en el grupo de familiares de enfermos con Síndrome de Wolfram que se han analizado en el estudio, la valoración de las respuestas no muestra diferencias significativas respecto a la población general (Tabla 1).

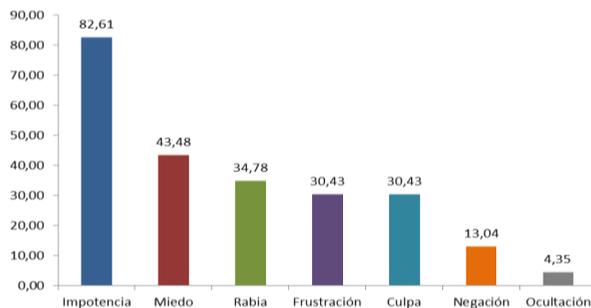
Tabla 1. Aspectos evaluados

ASPECTOS EVALUADOS	Media familiares	SD	Media Población General	SD
Satisfacción general (Rango: 13-65)	39.29	12.83	42.80	9.13
Apoyo social (Rango:13-65)	48.11	10.72	49.05	8.68
Bienestar físico/psíquico (Rango:7-35)	22.44	7.4	24.32	6.08
Ausencia sobrecarga laboral/tiempo libre (Rango 6-30)	18.55	7.21	19.91	5.9

SD=Desviación estándar.

En relación a la entrevista estructurada, los datos arrojan que respecto a las reacciones emocionales que manifestaron los padres ante la noticia del diagnóstico de su hijo destaca como la reacción predominante la impotencia en el 82.61% ( $N=19$ ) de los casos, luego refieren miedo en el 43.48% ( $N=10$ ) de los casos, rabia en el 34.8% ( $N=8$ ), frustración en el 30.43% ( $N=7$ ), culpa en el 30.43%, negación en el 13.04% ( $N=3$ ) y ocultación en el 4.35% ( $N=1$ ). Ninguno de nuestros pacientes reaccionó aceptando e intentando asumir el diagnóstico cuando les fue dado (Gráfica 1).

Gráfica 1. Reacciones emocionales



## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La serie de pacientes recogidos en nuestro trabajo ( $N=23$  pacientes) representa el conjunto mayor de pacientes con síndrome de Wolfram diagnosticados en nuestro país.

La evaluación y Calidad de Vida del paciente y su familiar constituyen un punto de referencia básico de su tratamiento. Es importante tener en cuenta la propia situación de percepción estimada en relación a la enfermedad, pues ésta va a influir inexorablemente en las creencias sobre calidad de vida, el rol social de la discapacidad asociada y una nueva imagen corporal para asumir.

La Calidad de Vida de los padres es menor, aunque no significativamente, respecto a la media poblacional. Se refuerza la pareja, lazos de amistad y relaciones con familia cercana, considerando el trabajo como un medio de evasión a sus problemas. Destacamos que en muchas de ellas la enfermedad de sus hijos ha ayudado a unirlos más y a que se adopten mecanismos de apoyo mutuo para afrontarla y superar las dificultades del día a día. Los propios miembros de la pareja encuentran nuevos valores en la familia. La enfermedad ha hecho que se mantengan más unidos que antes y valoran la ayuda entre los hermanos relativizando su sentido de la vida y a la muerte.

Nos hemos encontrado por tanto ante familias que son ejemplo de resiliencia mostrándose capaces de mantener la salud y el bienestar psicológico en un ambiente dinámico y desafiante (De Castro y Moreno-Jimenez, 2007; Vinaccia y Quiceno, 2011).

Por otro lado, las reacciones emocionales asociadas al diagnóstico han estado vinculadas al miedo e impotencia fundamentalmente. Sentimientos que forman parte del proceso de adaptación necesario para reorganizar la vida y disponer de las herramientas adecuadas para afrontar las diferentes etapas.

A modo de conclusión final, el trabajo con estas familias nos ha enseñado que *no somos dueños de todas nuestras circunstancias, pero sí podemos elegir cómo vivirlas.*

## REFERENCIAS

- Arostegui, M.I. y Núñez-Anton, V. (2008). Aspectos Estadísticos del Cuestionario de Calidad de Vida relacionada con la salud Short Form-36 (SF-36). *Estadística Española*, 50(167), 147-192.
- Badia, X. (1995). *La medida de calidad de vida relacionada con la salud en la evaluación económica: técnicas de obtención de preferencia de los estados de salud*. En J.A. Sacristán, X. Badia y J. Rovira (Eds.), *Farmacoeconomía: evaluación económica de medicamentos* (pp. 56-71). Madrid: Editores Médicos S.A.
- De Castro, E.K. y Moreno-Jiménez, B. (2007). Resiliencia en niños enfermos crónicos: aspectos teóricos. *Psicología en Estudio*, 12(1), 81-86.
- Esteban, G. y Gómez, F.M. (2006). Manifestaciones clínicas y retraso diagnóstico en el síndrome de Wolfram. *Revista Clínica Española*, 206(7), 332-335.
- Esteban, G., Ruano, M., Motero, I., Soler, M.A. y Balaguer, I. (2013). Acercamiento Multidisciplinar a la Salud en el Envejecimiento. En M.C. Pérez-Fuentes, M.M. Molero e I. Mercader (Eds.), *Las Enfermedades Raras desde una perspectiva biopsicosocial* (pp.199-204). Granada: GEU.
- Estudio ENSERio2 (2013). *Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las comunidades autónomas*. FEDER.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Vallabaerde, A. y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20.
- Rodríguez, J. (1995). *Psicopatología del niño y del adolescente. Tomos I y II*. Sevilla: Ed. Universidad de Sevilla.
- Ruiz, B., Delgado, C., Cruz, J., Vasermanas, D., Gutiérrez, A., Mayoral, E., Motero, I. y Ceballos, E. (2009). *Guía de Apoyo Psicológico para enfermedades raras. Guía para afrontar las dificultades que se presentan ante una enfermedad rara*. Sevilla: FEDER.
- Ruiz, M.A. y Baca, E. (1993). Design and validation of "Quality of life Questionnaire": A Generic Health- Related Quality of life Instrument. *European Journal of Psychological Assessment*, 9(1), 19-32.
- Urano, F. (2014). Wolfram syndrome iPS cells: the first human cell model of endoplasmic reticulum disease. *Diabetes*, 63(3), 844-6.
- Vinaccia, S. y Quiceno, J.M. (2011). Resiliencia: una perspectiva desde la enfermedad crónica en población adulta. *Pensamiento Psicológico*, 9(17), 69-82.

Recibido: 27 de abril de 2014

Recepción Modificaciones: 26 de mayo de 2014

Aceptado: 17 de junio de 2014