



ORIGINAL

Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con ataxias espinocerebelosas



C.R. Sánchez-López^a, L. Perestelo-Pérez^{b,c,d,*}, A. Escobar^{c,e}, J. López-Bastida^{c,f}
y P. Serrano-Aguilar^{b,c,d}

^a Facultad de Psicología, Universidad de La Laguna, Tenerife, Santa Cruz de Tenerife, España

^b Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud, Tenerife, Santa Cruz de Tenerife, España

^c Red de Investigación en Servicios Sanitarios en Enfermedades Crónicas (REDISSEC), Tenerife, Santa Cruz de Tenerife, España

^d Centro de Investigaciones Biomédicas de Canarias (CIBICAN), Tenerife, Santa Cruz de Tenerife, España

^e Unidad de Investigación, Hospital de Basurto, Bilbao, Vizcaya, España

^f Universidad de Castilla La Mancha, Talavera de la Reina, Toledo, España

Recibido el 8 de junio de 2015; aceptado el 2 de septiembre de 2015

Accesible en línea el 2 de noviembre de 2015

PALABRAS CLAVE

Calidad de vida relacionada con la salud;
Cuestionario;
Ataxias espinocerebelosas;
Pacientes;
Short Form 36 Health Survey

Resumen

Introducción: El deterioro progresivo de los pacientes con ataxias espinocerebelosas (AEC) genera un gran impacto sobre su calidad de vida relacionada con la salud (CVRS). En este estudio se evalúa la CVRS en una muestra de pacientes diagnosticados de AEC y se pretende estimar la capacidad predictiva de un conjunto de variables sociodemográficas en las distintas dimensiones que conforman el cuestionario.

Métodos: Se evaluó a un total de 80 pacientes diagnosticados de AEC, a través de un cuestionario sociodemográfico y del cuestionario genérico de salud SF-36. Se estudiaron variables sociodemográficas como sexo, edad, existencia de cuidador, situación laboral y tiempo desde el diagnóstico de la enfermedad.

Resultados: Las dimensiones que componen el SF-36 muestran correlaciones positivas y significativas entre ellas. Las puntuaciones medias obtenidas en cada una de las dimensiones difieren según el sexo, siendo significativa la diferencia solo en la dimensión salud general, con media más alta en los hombres. En relación con la edad, se encuentran diferencias significativas en las dimensiones vitalidad y función social, con puntuaciones mayores en el rango de menor edad (menores de 34 años). La variable que explica la mayor parte de la varianza del cuestionario es la existencia de cuidador.

Conclusiones: El Cuestionario de Salud SF-36 es un instrumento válido y fiable para medir la CVRS en pacientes con diagnóstico de AEC. Asimismo, la variable existencia de cuidador parece determinar la calidad de vida autopercebida por estos pacientes.

© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: lperperr@gobiernodecanarias.org, lilisbeth.peresteloperez@sescs.es (L. Perestelo-Pérez).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.09.002>

0213-4853/© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

KEYWORDS

Health-related quality of life; Questionnaire; Spinocerebellar ataxia; Patients; Short Form 36 Health Survey

Health-related quality of life in patients with spinocerebellar ataxia**Abstract**

Introduction: The progressive deterioration of patients with spinocerebellar ataxia (SCA) has a major impact on their health-related quality of life (HRQOL). This study evaluates HRQOL in a sample of patients diagnosed with SCA and aims to estimate the predictive ability of a set of sociodemographic variables for the different dimensions of the General Health Questionnaire.

Methods: A total of 80 patients diagnosed with SCA were assessed using a sociodemographic questionnaire and the SF-36 General Health Questionnaire. The sociodemographic variables studied were sex, age, presence of a carer, employment status, and time elapsed from diagnosis of the disease.

Results: The 8 subscales of the SF-36 show positive and significant correlations to one another. Mean scores obtained on each SF-36 subscale differ between women and men, although this difference is significant only on the general health subscale, with men scoring higher than women. We found significant age differences on the vitality and social function subscales, with higher scores among younger patients (< 34 years). The variable 'presence of a carer' accounts for most of the total variance of the questionnaire.

Conclusions: The SF-36 is a valid and useful instrument for evaluating HRQOL in patients diagnosed with SCA. Presence of a carer seems to be a determinant of self-perceived quality of life in these patients.

© 2015 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Las ataxias espinocerebelosas (AEC) son un grupo, clínico y genéticamente, heterogéneo de enfermedades cerebelosas progresivas que incluyen hasta 17 tipos de AEC de herencia autosómica dominante y 5 tipos de transmisión autosómica recesiva¹. La prevalencia global de las AEC en España es de 20,2 casos por cada 100.000 habitantes, siendo de 1,2 por 100.000 habitantes para las autosómicas dominantes y de 4,7 por 100.000 para la ataxia de Friederich, que es la más frecuente entre las AEC autosómicas recesivas¹⁻⁴. La edad de comienzo y la sintomatología varía según el tipo de AEC, caracterizándose por la degeneración progresiva del cerebelo, tronco-encéfalo y tractos espinocerebelosos, con un deterioro clínico progresivo de la coordinación motora con dificultad creciente para la marcha, destreza manual y habla, y por la limitación de la expectativa de vida, a lo largo de un periodo de entre 6 y 29 años⁵⁻⁸. La progresión de la enfermedad compromete la capacidad funcional del paciente, limitando su autonomía y calidad de vida, requiriendo el soporte de algún cuidador (formal o informal) para acometer las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria⁹.

En las últimas décadas se han desarrollado y utilizado, con frecuencia creciente, diferentes instrumentos de medida del estado de salud autopercebido por los pacientes, que han demostrado su validez para monitorizar los cambios del estado de salud a lo largo del tiempo y para identificar algunos factores que determinan la gravedad de la enfermedad¹⁰. En algunas enfermedades neurodegenerativas, el estado de salud autopercebido está solo parcialmente condicionado por la propia enfermedad, pudiendo estar influido por otros factores, como el estado emocional, las estrategias individuales de afrontamiento, la comorbilidad

y determinadas variables sociodemográficas⁸. Estos instrumentos de medida de la salud autopercebida, bajo el formato de cuestionarios autocumplimentables por los pacientes, están dejando de ser utilizados únicamente para evaluar los resultados de salud en las intervenciones terapéuticas aplicadas en el ámbito de los ensayos clínicos, para utilizarse también tanto en la evaluación del impacto de las políticas de salud como en los resultados de la práctica clínica¹¹.

Existen instrumentos genéricos y específicos de enfermedad para valorar y monitorizar el estado de salud autopercebido por los pacientes. Los instrumentos específicos son desarrollados para evaluar el impacto de una enfermedad sobre la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) autopercebida y muestran una mayor sensibilidad y capacidad discriminante en esa enfermedad en particular¹⁰. Los instrumentos genéricos como el SF-36¹² pueden ser utilizados tanto en población general como en pacientes con cualquier tipo de enfermedad^{9,13,14}. La menor sensibilidad al cambio de los instrumentos genéricos en una enfermedad concreta se ve compensada al permitir comparaciones entre sujetos afectados por diferentes enfermedades o con la población general, siendo de especial interés en las encuestas de salud y en planificación sanitaria.

Disponer de información sobre la CVRS en los pacientes con AEC tiene un valor tanto a nivel individual, dado que constituye un indicador claro de evolución de la enfermedad y de evaluación de la respuesta a cualquier tipo de intervención terapéutica, como poblacional, al contribuir, junto al conjunto habitual de indicadores epidemiológicos, al mejor conocimiento del impacto de estas enfermedades de baja frecuencia y al asesoramiento para la toma de decisiones de las autoridades sanitarias en el establecimiento de prioridades y la distribución de recursos sanitarios.

A pesar de la importancia y la utilidad potencial de este conocimiento, no existen estudios publicados sobre CVRS en la población española con AEC. En este sentido, el objetivo general de este estudio es proveer de una adecuada información a los clínicos y otros gestores sanitarios sobre el impacto que las AEC tienen sobre la CVRS de los pacientes. Los objetivos específicos que se proponen en este estudio son los siguientes:

- Establecer un perfil multidimensional de la percepción de estado de salud en una muestra de pacientes con AEC.
- Estimar la capacidad predictiva de determinadas variables sociodemográficas en las distintas dimensiones que componen el SF-36.

Pacientes y métodos

Se llevó a cabo un estudio transversal con 80 pacientes diagnosticados de AEC. El reclutamiento de los participantes se realizó a través de la Federación de Ataxias de España y de forma complementaria se contactó con algunos miembros de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) del Instituto de Salud Carlos III. Para participar en el estudio los pacientes tenían que cumplir los criterios diagnósticos para una AEC y que este diagnóstico fuese confirmado por un neurólogo. Los pacientes que participaron en el estudio firmaron previamente un consentimiento informado y el estudio fue aprobado por los comités éticos de Investigación Clínica locales.

El estudio se basó en la información recogida a partir de 2 cuestionarios autocumplimentados por los pacientes que fueron enviados por correo postal. Los participantes que no respondieron al primer contacto recibieron un recordatorio a las 8 semanas del primer envío.

En el protocolo del estudio se incluyó el Cuestionario Genérico de Salud SF-36 v.2 para evaluar la CVRS de los pacientes^{15,16}. El SF-36 es un instrumento genérico que contiene 36 ítems que cubre 8 dimensiones del estado de salud y proporcionan un perfil del mismo. Sus ítems detectan tanto estados positivos como negativos de salud. Para cada dimensión, los ítems se codifican, agregan y transforman en una escala que tiene un recorrido desde 0 (el peor estado de salud para esa dimensión) hasta 100 (el mejor estado de salud). El cuestionario ha sido diseñado para generar un índice global. Su adaptación para España ha mostrado niveles correctos de fiabilidad y validez, además de su equivalencia cultural en otros países¹⁷. Asimismo, existen valores de referencia de las puntuaciones del SF-36 en la población general española que nos dan la posibilidad de evaluar cualitativa y cuantitativamente el impacto de la enfermedad y el beneficio de los servicios sanitarios^{18,19}.

Además, se incluyó un cuestionario sociodemográfico para la recogida de un conjunto adicional de datos sobre edad, sexo, tiempo de diagnóstico, existencia de cuidador, tiempo de cuidado y situación laboral. La variable edad se transformó en una variable de 3 categorías: menores de 34 años, entre 34 y 45 años y mayores de 45 años. Asimismo, con el tiempo de diagnóstico también se utilizaron 3 categorías: hasta 7 años, de 7 a 17 años y más de 17 años. Por

último, para la situación laboral se establecieron 4 categorías: laboral en activo, tareas domésticas, baja temporal o permanente y jubilado/a.

Se utilizaron estadísticos descriptivos y exploratorios aplicados a las diferentes variables estudiadas. Para la comparación de las medias se utilizaron pruebas t en función de la necesidad y el ajuste a los objetivos planteados.

Las correlaciones existentes entre los distintos factores de la escala se estimaron mediante el coeficiente de correlación de Pearson.

Asimismo, se efectuó un modelo de regresión lineal mediante pasos sucesivos con el propósito de estimar la capacidad predictiva de las variables sociodemográficas estudiadas sobre cada uno de los factores del SF-36. La valoración del ajuste del modelo a los datos se realizó a partir del coeficiente de determinación al cuadrado y la comprobación acerca de si el modelo de regresión ajustado explica una parte significativa de la variabilidad global, se realizó mediante el análisis de varianza de la regresión. Se ha dejado constancia de los intervalos de confianza, los valores de la prueba t y la significación de los coeficientes, y se ha comprobado la linealidad, la homocedasticidad y la normalidad de los datos a partir de análisis de los residuales. Se utilizó la prueba para residuos correlacionados en serie de Durbin-Watson y se controló la colinealidad mediante los estadísticos de tolerancia y factor de inflación de la varianza.

Resultados

La muestra se compone de 80 personas con diagnóstico de AEC, de las que un 56,3% (n=45) son del sexo masculino. La edad oscila entre 20 y 67,8 años (media \pm desviación estándar = 41,21 \pm 11,14); el 35% de los participantes está casado o vive en pareja (n=28) y el 62,5% (n=50) está solo o sin pareja, mientras que el 2,5% (n=2) no contesta a esta pregunta. Un 43,8% (n=35) de los participantes se encuentra de baja laboral transitoria o incapacidad permanente, el 18,8% (n=15) se encuentra activo, el 11,3% (n=9) jubilado/a, el 7,5% (n=6) se dedica a las tareas domésticas y un 18,8% (n=15) de los participantes no responde a esta pregunta. El 31,3% de los casos (n=25) ha sido diagnosticado desde hace 7 años o menos, el 33,8% (n=27) entre 7 y 17 años, mientras que el 33,8% (n=27) está diagnosticado desde hace más de 17 años. Un 1,3% (n=1) no sabe o no contesta a esta pregunta. El 51,3% (n=41) de los participantes autoinforma de la existencia de un cuidador para el apoyo y los cuidados de la vida diaria, mientras que un 48,8% (n=39) de los participantes no menciona la existencia de un cuidador en su día a día.

Entre las correlaciones alcanzadas por las distintas dimensiones de la escala, encontramos la mayor puntuación entre salud mental y vitalidad (0,776), siendo esta significativa, y la más baja entre rol emocional y función física (0,109), aunque no significativa. Es importante observar que rol físico, dolor corporal, vitalidad y función social obtienen correlaciones positivas y significativas con todas las dimensiones que conforman la prueba, mientras que función física y rol emocional son las que presentan menor número de correlaciones significativas (tabla 1).

Tabla 1 Correlaciones entre las dimensiones de SF-36

	Función física	Rol físico	Dolor corporal	Salud general	Vitalidad	Función social	Rol emocional	Salud mental
Función física	1							
Rol físico	0,368 ^b	1						
Dolor corporal	0,257 ^a	0,297 ^a	1					
Salud general	0,419 ^b	0,394 ^b	0,305 ^b	1				
Vitalidad	0,256 ^b	0,311 ^b	0,373 ^b	0,472 ^b	1			
Función social	0,353 ^b	0,368 ^b	0,334 ^b	0,410 ^b	0,611 ^b	1		
Rol emocional	0,109	0,344 ^b	0,441 ^b	0,219	0,470 ^b	0,481 ^b	1	
Salud mental	0,148	0,271 ^a	0,412 ^b	0,509 ^b	0,776 ^b	0,576 ^b	0,588 ^b	1

^a La correlación es significativa al nivel 0,05 (bilateral).

^b La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

Tabla 2 Mínimo, máximo, media y desviación típica de las dimensiones del SF-36

	N	Mínimo	Máximo	Media	Desviación típica
Función física	79	0,00	100,00	25,28	27,59
Rol físico	72	0,00	100,00	32,98	39,32
Dolor corporal	79	12,00	100,00	69,02	26,08
Salud general	69	5,00	77,00	33,43	18,28
Vitalidad	70	0,00	100,00	44,46	21,94
Función social	79	0,00	100,00	50,31	31,45
Rol Emocional	72	0,00	100,00	56,48	47,68
Salud mental	70	4,00	96,00	59,70	21,42

Tabla 3 Mínimo, máximo, media y desviación típica de las dimensiones del SF-36 según sexo

	N	Mínimo	Máximo	Media	Desviación típica
<i>Función física</i>					
Hombre	44	0,00	100,00	25,25	27,64
Mujer	35	0,00	100,00	24,08	27,88
<i>Rol físico</i>					
Hombre	39	0,00	100,00	26,28	32,92
Mujer	33	0,00	100,00	40,90	44,99
<i>Dolor corporal</i>					
Hombre	44	21,00	100,00	69,34	26,11
Mujer	35	12,00	100,00	68,62	25,97
<i>Salud general</i>					
Hombre	38	5,00	77,00	29,34	19,79
Mujer	31	15,00	75,00	38,45	15,07
<i>Vitalidad</i>					
Hombre	39	0,00	100,00	43,11	23,67
Mujer	31	0,00	85,00	46,55	19,77
<i>Función social</i>					
Hombre	45	0,00	100,00	48,33	30,22
Mujer	34	0,00	100,00	52,94	33,29
<i>Rol emocional</i>					
Hombre	39	0,00	100,00	54,70	48,65
Mujer	33	0,00	100,00	58,58	47,16
<i>Salud mental</i>					
Hombre	39	4,00	96,00	60,45	22,21
Mujer	31	8,00	90,00	58,77	20,71

Tabla 4 Mínimo, máximo, media y desviación típica de las dimensiones del SF-36 según rango de edad

	N	Mínimo	Máximo	Media	Desviación típica
<i>Función física</i>					
< 34 años	24	0,00	100,00	35,84	33,84
34-45 años	28	0,00	75,00	21,42	23,24
> 45 años	25	0,00	95,00	20,91	24,79
<i>Rol físico</i>					
< 34 años	22	0,00	100,00	43,18	45,76
34-45 años	26	0,00	100,00	25,00	33,91
> 45 años	22	0,00	100,00	31,81	37,93
<i>Dolor corporal</i>					
< 34 años	24	12,00	100,00	69,91	25,62
34-45 años	27	21,00	100,00	63,88	24,14
> 45 años	26	21,00	100,00	73,38	28,20
<i>Salud general</i>					
< 34 años	21	15,00	77,00	35,34	18,62
34-45 años	22	10,00	75,00	34,22	17,59
> 45 años	24	5,00	72,00	32,50	19,04
<i>Vitalidad</i>					
< 34 años	21	0,00	80,00	51,19	21,46
34-45 años	23	0,00	100,00	47,60	23,10
> 45 años	24	0,00	85,00	36,66	20,35
<i>Función social</i>					
< 34 años	24	0,00	100,00	60,41	32,69
34-45 años	27	0,00	100,00	51,85	31,52
> 45 años	26	0,00	100,00	39,90	29,15
<i>Rol emocional</i>					
< 34 años	22	0,00	100,00	63,63	47,08
34-45 años	26	0,00	100,00	48,71	50,09
> 45 años	22	0,00	100,00	56,06	47,57
<i>Salud mental</i>					
< 34 años	21	8,00	92,00	63,23	22,25
34-45 años	23	4,00	96,00	61,76	22,65
> 45 años	24	20,00	84,00	53,95	19,67

Los resultados descriptivos medios de las dimensiones del SF-36 se presentan en la [tabla 2](#) y en las [tablas 3 y 4](#) se presentan las puntuaciones según sexo y rango de edad, respectivamente. Como podemos comprobar, la media es mayor en los hombres en las dimensiones función física, dolor corporal y salud mental, mientras que es mayor en las mujeres en las dimensiones rol físico, salud general, vitalidad, función social y rol emocional, aunque solamente en la dimensión Salud General esta diferencia es significativa ($t[67] = -9,102$; $p = 0,039$). En relación con la edad, las puntuaciones medias son mayores en el rango de menor edad (menos de 34 años) en todas las dimensiones, excepto en dolor corporal, cuyas puntuaciones medias son mayores en los pacientes de mayor rango de edad (mayores de 45 años), encontrando diferencias significativas solo en las dimensiones vitalidad ($t[43] = 14,523$; $p = 0,025$) y función social ($t[48] = 20,512$; $p = 0,023$).

Se han analizado las posibles diferencias entre distintas variables sociodemográficas en las dimensiones que conforman la escala, encontrándose diferencias significativas

en las variables: sexo, existencia de cuidador, tiempo de diagnóstico, tiempo de cuidados y situación laboral del paciente que se detallan a continuación:

Función física: presentan diferencias significativas las variables existencia de cuidador ($t[77] = 5,322$; $p = 0,000$), siendo la media mayor cuando no existe cuidador; tiempo de diagnóstico ($t[49] = 2,975$; $p = 0,005$), siendo la media mayor en el primer rango (hasta 7 años), y tiempo de cuidado ($t[58] = 3,549$; $p = 0,001$), siendo la media mayor en el rango hasta 3 años.

Rol físico: la situación laboral del paciente muestra diferencias significativas ($t[43] = 2,518$; $p = 0,016$), siendo la media mayor cuando el paciente permanece activo.

Dolor corporal: presenta diferencias significativas la variable tiempo de diagnóstico ($t[49] = -2,654$; $p = 0,011$), encontrándose en este caso la media mayor para el rango de 7,1 a 17 años de diagnóstico.

Salud general: se encuentran diferencias significativas según el sexo ($t[67] = -2,108$; $p = 0,039$), presentando una media mayor las mujeres, y según la existencia de

Tabla 5 Análisis de regresión lineal de características sociodemográficas sobre puntuaciones en SF-36

	β	t	p	r^2	L Inf	L Sup	Toler	FIV
<i>Función física</i>				0,426 ^b				
Cuidador	-0,479	-5,270	0,000		-36,846	-16,618	0,977	1,024
T diagnóstico	-0,197	-2,110	0,000		-13,336	-0,376	0,942	1,084
Situación Lab	-0,266	-2,871	0,005		-8,905	-1,606	0,942	1,061
Rango de edad	-0,236	-2,469	0,016		-14,931	-1,588	0,888	1,126
<i>Salud general</i>				0,144 ^b				
Sexo	0,282	2,388	0,020		1,678	18,916	0,977	1,024
Cuidador	-0,302	-2,557	0,013		-19,502	-2,391	0,977	1,024
<i>Vitalidad</i>				0,073 ^a				
Rango de edad	-0,269	-2,255	0,027		-13,940	-0,846	1,000	1,000
<i>Función social</i>				0,061 ^a				
Rango de edad	-0,274	-2,197	0,031		-1,482	-,072	1,000	1,000

FIV: factor de inflación de la varianza; L Inf: límite inferior; L Sup: límite superior; T diagnóstico: tiempo desde el diagnóstico; Toler: tolerancia; Situación Lab: situación laboral.

^a Regresión significativa al nivel 0,05.

^b Regresión significativa al nivel 0,01.

cuidador ($t[67] = 2,260$; $p = 0,027$), encontrándose una puntuación media superior cuando no existe cuidador.

Vitalidad: la variable edad presenta diferencias significativas ($t[43] = 2,328$; $p = 0,025$), siendo la media mayor en los menores de 34 años.

Función social: la variable edad presenta diferencias significativas ($t[48] = 2,345$; $p = 0,023$), siendo la media mayor en los menores de 34 años.

Rol emocional: en esta dimensión es la situación laboral del paciente la variable que muestra diferencias significativas ($t[43] = 2,643$; $p = 0,011$), siendo la media mayor cuando el paciente permanece en activo.

Teniendo en cuenta aquellas variables sociodemográficas que producen diferencias significativas en algunas de las dimensiones que componen la escala, se ha procedido a realizar una regresión lineal mediante pasos sucesivos (tabla 5).

- En la dimensión *función física* parte de la varianza queda explicada por las variables existencia de cuidador, tiempo de diagnóstico, situación laboral del paciente y rango de edad ($r^2 = 0,426$; $F[4,71] = 13,179$; $p = 0,000$; valor de Durbin-Watson = 2,328), obteniéndose puntuaciones más altas cuando no existe cuidador, se está en situación activa, el tiempo de diagnóstico es inferior a 7 años y el rango de edad es hasta 34 años.
- En la dimensión *salud general*, son la existencia de cuidador y la variable sexo las que explican parte de la varianza, siendo las puntuaciones mayores en las mujeres y cuando no existe cuidador ($r^2 = 0,144$; $F[2,63] = 5,311$; $p = 0,007$; valor de Durbin-Watson = 2,074).
- En las dimensiones *vitalidad* y *función social* explica parte de la varianza el rango de edad ($r^2 = 0,073$; $F[1,65] = 5,086$; $p = 0,027$; valor de Durbin-Watson = 1,496 y $r^2 = 0,061$; $F[1,74] = 4,825$; $p = 0,031$; valor de Durbin-Watson = 1,928, respectivamente), siendo en ambos casos las puntuaciones mayores en el rango de menor edad (hasta 34 años).

Discusión

El objetivo de este estudio ha sido evaluar la CVRS autopercebida en un grupo de pacientes con AEC en España, a fin de proveer de una adecuada información a los clínicos y otros gestores sanitarios sobre el impacto que las AEC tienen sobre la CVRS de los pacientes, establecer un perfil multidimensional de la percepción de estado de salud en esta muestra y estimar la capacidad predictiva de determinadas variables sociodemográficas en las distintas dimensiones que componen el Cuestionario Genérico de Salud SF-36.

Entre los resultados obtenidos, podemos encontrar correlaciones significativas de las dimensiones rol físico, dolor corporal, vitalidad y función social con el resto de las dimensiones del SF-36, mientras que la función física y el rol emocional son las que presentan menor correlación entre sí y menor número de correlaciones significativas con el resto de dimensiones del SF-36, aspecto que refleja cómo estos pacientes tienen importantes problemas de salud física y dependencia funcional, que superan las valoraciones emocionales y psicológicas que hacen respecto de su propia condición de salud o función física.

Con respecto a las variables sociodemográficas analizadas, hay que destacar que la variable sexo presenta medias más altas para los hombres en determinadas dimensiones (función física, dolor corporal y salud mental), pero solo en la dimensión salud general presenta diferencias significativas, obteniendo una media mayor las mujeres. Con ello se podría entender que, en general, las mujeres con AEC parecen percibir mejor estado de salud general que los hombres.

Con respecto a la variable existencia de cuidador, esta aparece como diferenciadora en las dimensiones función física y salud general, produciéndose medias más altas cuando no existe cuidador, esto es, cuando los pacientes aún pueden valerse por sí mismos para los cuidados y el atendimento personal. Es importante destacar que solo un 51,3% ($n = 41$) de los participantes informa de la existencia de un cuidador, lo que podría estar representando un

posible sesgo de autoinforme, en el que algunos de los participantes podría no estar reconociendo la «existencia de cuidador» cuando este recibe la asistencia parcial de un cuidador o cuando no se reconoce el apoyo que en alguna medida reciben de otras personas.

Por otra parte, la variable edad produce diferencias significativas en las dimensiones vitalidad y función social (con medias más altas en el menor rango de edad, menores de 34 años), no produciéndose diferencias en ninguna de las otras variables sociodemográficas estudiadas, por lo que podemos entender que los pacientes de menor edad perciben en menor grado que sus problemas de salud interfieran en su vida social o que influyan en sus sentimientos de energía o vitalidad.

En relación con la situación laboral del paciente, es en las dimensiones rol emocional y rol físico donde encontramos diferencias significativas (con medias más altas en la categoría de activo/a). Se deduce, por lo tanto, que en aquellos pacientes en los que se mantiene su vida laboral activa, la percepción de interferencia entre su salud física y sus problemas emocionales con el trabajo es menor.

Por último, y en referencia con las variables tiempo de diagnóstico y tiempo de cuidados, se puede destacar que el tiempo de diagnóstico presenta diferencias significativas en las dimensiones dolor corporal y función física, siendo la media mayor en la categoría de menor tiempo de diagnóstico. La variable tiempo de cuidado presenta diferencias significativas en la dimensión función física, también con la media mayor cuando menor es el tiempo de cuidado que presenta el paciente. Estos resultados resultan coherentes con la idea del deterioro progresivo que presentan estos pacientes, por lo que la percepción de disminución de capacidades, el aumento de limitaciones físicas, la intensidad del dolor y su efecto en el trabajo habitual parecen estar en relación con el tiempo de diagnóstico de la enfermedad.

Hay que destacar que ninguna de las variables sociodemográficas consideradas en este estudio presenta diferencias en la dimensión salud mental, mientras que en estudios previos con pacientes con otras enfermedades raras de tipo neurológico (p. ej., pacientes con esclerosis lateral amiotrófica) esta dimensión se veía relacionada con el tiempo de diagnóstico¹³, produciéndose una relación inversa, lo que hacía pensar en la paradoja del bienestar, hecho que en esta ocasión no parece producirse.

Como puede observarse, la mayor parte de las dimensiones del SF-36 presentan diferencias significativas solo en una de las variables estudiadas, esto es: vitalidad y función social en la edad; rol emocional y rol físico en la situación laboral, y dolor corporal en la variable años de diagnóstico. Solamente salud general y función física obtienen diferencias significativas en más de una variable sociodemográfica, mientras que, como ya se ha comentado, salud mental no parece estar afectada por alguna de las variables sociodemográficas estudiadas.

Si se toman en consideración aquellas variables que pudieran explicar las puntuaciones obtenidas en este cuestionario, tenemos que solo 4 dimensiones quedan explicadas por alguna de ellas y que es la variable edad la que interviene explicando parte de las puntuaciones en 3 dimensiones, función social, vitalidad y función física, mientras que la existencia de cuidador explicaría parte de las puntuaciones en las dimensiones función física y salud general. Con ello

parece constatar que en las personas con AEC las variables sociodemográficas estudiadas explican escasamente las puntuaciones obtenidas y, de entre ellas, es la existencia de cuidador la que contribuye en mayor medida, tal y como hemos encontrado en estudios previos^{8,13}.

En cuanto a las limitaciones que nuestro estudio pudiera presentar, somos conscientes de las restricciones que el tamaño muestral utilizado tiene sobre la validez externa de nuestros resultados. Sin embargo, y a pesar de esta limitación, características específicas como la distribución de edad, la edad media, el tiempo desde el diagnóstico y la duración de la enfermedad de la muestra son similares a las publicadas en estudios previos, lo que sugiere la representatividad de la muestra empleada²⁰.

Los resultados proporcionados por el SF-36 confirman que la CVRS de la mayoría de las personas afectadas por AEC está reducida de forma significativa. Si bien eran de esperar valores bajos para las dimensiones físicas del cuestionario, debido a la discapacidad motora comúnmente asociada, también se observan restricciones importantes en las dimensiones no motoras (funcionamiento social y problemas emocionales). Es posible que estos hallazgos puedan explicarse en relación con la frecuente afectación de la calidad del sueño y la presencia de depresión en este grupo de pacientes, que ha sido previamente identificada por otros autores en más del 40% de las personas con AEC^{20,21}.

Un factor importante que parece influir sobre la gravedad de la depresión es la progresión de la discapacidad motora, que impide la marcha y obliga a la utilización de silla de ruedas, aunque no se puede descartar su origen endógeno, debido al propio proceso neurodegenerativo provocado por las AEC y que podría estar correlacionado con la discapacidad motora^{22,23}.

Los datos obtenidos sobre CVRS en personas con AEC en España difieren de las observaciones procedentes de la población general o de otras enfermedades crónicas^{16,23-25}. Así, a diferencia de lo comúnmente observado para la población general, la CVRS de los pacientes con AEC en España no se ve tan claramente afectada por la edad^{21,26} ni por el sexo femenino²⁷. Sin embargo, la CVRS de estos pacientes sí que empeora en relación con la duración de la enfermedad (tiempo desde el diagnóstico), la gravedad de la ataxia y la necesidad de cuidador para desarrollar las actividades habituales de la vida diaria. Estos resultados son consistentes a los obtenidos por otros autores, para este mismo grupos de enfermedades, por medio de otros instrumentos genéricos de medida de la CVRS, como es el EQ-5D^{9,21,23,28}.

En definitiva, la importante restricción de la CVRS en los pacientes con AEC parece estar explicada, al menos parcialmente, por la pérdida de las capacidades motoras requeridas para la marcha, la posible presencia de depresión y de los trastornos del sueño²⁰⁻²². La identificación precoz y el tratamiento eficaz de estas variables influyentes podrían contribuir a mejorar la CVRS en las personas con AEC²¹.

Nuestros hallazgos indican la conveniencia de hacer más accesibles e intensas las intervenciones de rehabilitación para retrasar y reducir el deterioro físico que conduce a la discapacidad y a la pérdida de autonomía para la marcha y la realización de actividades de la vida diaria. El acceso y la utilización de servicios psicoterápicos de apoyo, habitualmente demandados por las personas afectadas²⁹, también podría contribuir a reducir el impacto de la enfermedad sobre las

funciones no motoras²⁰. Asimismo, la utilización de cuestionarios de CVRS autocumplimentables por los pacientes y sus cuidadores en la práctica clínica habitual permitiría disponer de información de utilidad complementaria habitualmente no obtenida por medio de la valoración clínica convencional. La medición habitual de la CVRS en los pacientes con AEC a través del Cuestionario Genérico de Salud SF-36 en nuestro contexto permitiría no solo la evaluación de los resultados en los ensayos clínicos e investigaciones sanitarias, sino también evaluar las necesidades reales de los pacientes y sus cuidadores, favoreciendo así una mejor planificación de las medidas de intervención sanitaria y distribución de los recursos.

Financiación

Este estudio ha sido financiado por FEDER. Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

Agradecimientos

Los autores agradecen la colaboración desinteresada de todas las personas, las asociaciones, las federaciones y los hospitales en el trabajo de campo.

Bibliografía

- Berciano J, Infante J, Mateo I, Combarros O. Ataxias y paraplejias hereditarias: una revisión clinicogenética. *Neurología*. 2002;17:40–51.
- Alonso V, Villaverde-Hueso A, Hens MJ, Morales-Piga A, Abaitua I, Posada de la Paz M. Epidemiology of hereditary ataxias in Spain: Hospital discharge registry and population-based mortality study. *Neuroepidemiology*. 2013;41:13–9.
- Polo JM, Berciano J. Epidemiología de las ataxias y paraplejias hereditarias. En: Berciano J, editor. *Ataxias y paraplejias hereditarias. Aspectos clínicos y genéticos*. X Congreso Nacional de Neurología. Madrid: Ergon, S.A; 1993. p. 27–40.
- Polo JM, Calleja J, Combarros O, Berciano J. Hereditary ataxias and paraplejias in Cantabria, Spain. An epidemiological and clinical study. *Brain*. 1991;114:855–66.
- National Ataxia Foundation. [Consultado 1 Jun 2015]. Disponible en: <http://www.ataxia.org>.
- Federación de Ataxias de España (FEDAES). [Consultado 01 Jun 2015]. Disponible en: <http://www.fedaes.org>.
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). Ataxia de Friederich. [Consultado 1 Jun 2015]. Disponible en: http://www.ninds.nih.gov/disorders/disorder_index.htm.
- Schmitz-Hübsch T, Coudert M, Bauer P, Giunti P, Globas C, Baliko L, et al. Spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, and 6: Disease severity and nonataxia symptoms. *Neurology*. 2008;71:982–9.
- López-Bastida J, Perestelo-Pérez L, Montón-Alvarez F, Serrano-Aguilar P. Social economic costs and health-related quality of life in patients with degenerative cerebellar ataxia in Spain. *Mov Disord*. 2008;23:212–7.
- Devinsky O. Outcome research in neurology: Incorporating health-related quality of life. *Ann Neurol*. 1995;37:141–2.
- Linertová R, Serrano-Aguilar P, Posada-de-la-Paz M, Hens-Pérez M, Kanavos P, Taruscio D, et al., BURQOL-RD Research Group. Delphi approach to select rare diseases for a European representative survey. The BURQOL-RD study. *Health Policy*. 2012;108:19–26.
- Ware JE Jr, Sherbourne CD. The MOS 36-item short-form health survey (SF-36). I. Conceptual framework and item selection. *Med Care*. 1992;30:473–83.
- Sánchez-López CR, Perestelo-Pérez L, Ramos-Pérez C, López-Bastida J, Serrano-Aguilar P. Health-related quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurología*. 2014;29:27–35.
- López-Bastida J, Perestelo-Pérez L, Montón-Alvarez F, Serrano-Aguilar P, Alfonso-Sanchez JL. Social economic costs and health-related quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis in Spain. *Amyotroph Lateral Scler*. 2009;10:237–43.
- Alonso J, Prieto L, Amtó JM. Health Survey (Cuestionario de salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. *Med Clin (Barc)*. 1995;104:771–6.
- Alonso J, Regidor E, Barrio G, Prieto L, Rodríguez C, de la Fuente L. Population reference values of the Spanish version of the Health Questionnaire SF-36. *Med Clin (Barc)*. 1998;111:410–6.
- Vilagut G, Ferrer M, Rajmil L, Rebollo P, Permanyer-Miralda G, Quintana J, et al. El Cuestionario de Salud SF-36 español: una década de experiencia y nuevos desarrollos. *Gac Sanit*. 2005;19:135–50.
- López-García E, Banegas J, Graciani A, Gutiérrez-Fisac JL, Alonso J, Rodríguez Artalejo F. Valores de referencia de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36 en población adulta de más de 60 años. *Med Clin (Barc)*. 2003;120:568–73.
- Vilagut G, Valderas J, Ferrer M, Garín O, López-García E, Alonso J. Interpretación de los cuestionarios de los cuestionarios SF-36 y SF-12 en España: componentes físico y mental. *Med Clin (Barc)*. 2008;130:726–35.
- Abele M, Klockgether T. Health-related quality of life in sporadic adult-onset ataxia. *Mov Disord*. 2007;22:348–52.
- Schmitz-Hübsch T, Coudert M, Giunti P, Globas C, Baliko L, Fancellu R, et al. Self-rated health status in spinocerebellar ataxia —results from a European multicenter study. *Mov Disord*. 2010;25:587–95.
- Schmitz-Hübsch T, Coudert M, Tezenas du Montcel S, Giunti P, Labrum R, Dürr A, et al. Depression comorbidity in spinocerebellar ataxia. *Mov Disord*. 2011;26:870–6.
- Calvert M, Pall H, Hoppitt T, Eaton B, Savill E, Sackley C. Health-related quality of life and supportive care in patients with rare long-term neurological conditions. *Qual Life Res*. 2013;22:1231–8.
- Alonso J, Ferrer M, Gandek B, Ware JE Jr, Aaronson NK, Mosconi P, et al. IQOLA Project Group. Health-related quality of life associated with chronic conditions in eight countries: Results from the International Quality of Life Assessment (IQOLA) Project. *Qual Life Res*. 2004;13:283–98.
- Riazi A, Cano SJ, Cooper JM, Bradley JL, Schapira AH, Hobart JC. Coordinating outcomes measurement in ataxia research: Do some widely used generic rating scales tick the boxes? *Mov Disord*. 2006;21:1396–403.
- Epstein E, Farmer JM, Tsou A, Perlman S, Subramony SH, Gomez CM, et al. Health related quality of life measures in Friedreich ataxia. *J Neurol Sci*. 2008;272:123–8.
- Szende A, Williams A, editores. *Measuring self-reported population health: An international perspective based on EQ-5D*. Euro-Qol Group. Hungary: SpringMed Publishing, Ltd.; 2004.

28. Reetz K, Dogan I, Costa AS, Dafotakis M, Fedosov K, Giunti P, et al. Biological and clinical characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS) cohort: A cross-sectional analysis of baseline data. *Lancet Neurol.* 2015;S1474-4422:70321–7.
29. Serrano-Aguilar P, Trujillo-Martín MM, Ramos-Goñi JM, Mahtani-Chugani V, Perestelo-Pérez L, Posada-de la Paz M. Patient involvement in health research: A contribution to a systematic review on the effectiveness of treatments for degenerative ataxias. *Soc Sci Med.* 2009;69:920–5.