



Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal

Caregiver burden in spinal muscular atrophy

Maripaz Martínez-Jalilie^a, Andrés Lozano-Arango^b, Bernardita Suárez^b, Macarena Born^c, Javiera Jofré^b, Marie Diemer^d, Magdalena Castro^a, Claudia Castiglioni^b.

^a Enfermera de Investigación, Dirección Académica, Subdirección de Investigación, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

^b Neuróloga infantil, Programa de Enfermedades Neuromusculares, Neurología Infantil, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

^c Psicóloga, Neurología infantil, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

^d Enfermera, Centro de Enfermedades Raras, Clínica Las Condes, Santiago, Chile.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del Artículo:

Recibido: 20 11 2019.
Aceptado: 08 04 2020.

Palabras clave:

Sobrecarga, atrofia muscular espinal, AME, cuidador, carga del cuidador, Zarit.

Key words:

Burden, Spinal Muscular Atrophy, SMA, Caregiver Burden, Zarit.

RESUMEN

Introducción

La sobrecarga del cuidador ha sido ampliamente descrita en gerontología, pocos estudios la abordan en niños con enfermedades neuromusculares. El cuidado de pacientes con atrofia muscular espinal (AME), requiere atención continua de un tercero, pudiendo afectar la salud del cuidador y la calidad de atención y bienestar del paciente. El objetivo del estudio fue determinar el nivel de sobrecarga de los cuidadores de pacientes AME, identificando factores protectores y de riesgo asociados.

Métodos

Estudio observacional analítico transversal en padres de pacientes con AME, de un hospital privado de Santiago de Chile. Se analizaron datos demográficos clínicos y encuesta Zarit autoreportada por los padres de los pacientes con AME, realizada entre septiembre de 2017 y febrero de 2018. Se usó estadística descriptiva y regresión logística uni y multivariada para identificar factores asociados a sobrecarga.

Resultados

De los 50 padres encuestados, 14 (28%) eran de pacientes non-sitters, con sobrecarga intensa, mediana de puntaje 59 (37-76), 29 (58%) de pacientes sitters sobrecarga ligera, mediana 48 (32-79) y 7 (14%) de pacientes walkers, ausencia de sobrecarga mediana 38 (23-54). Se identificaron como factores protectores de sobrecarga los años de enfermedad OR 0,9(0,8-0,95) P=0,037 y la mayor edad de los pacientes OR 0,9(0,8,0,98) p=0,018. Factores de riesgo el uso de silla de ruedas OR 7,2(1,2-4,3) p=0,029 y la vía de alimentación artificial OR 9,2(1-78,8) p=0,040.

Conclusión

Los padres de pacientes con AME tienen un significativo nivel de sobrecarga y existen factores que la aumentan y disminuyen. El equipo multidisciplinario debe integrar la medición periódica del nivel de sobrecarga, para intervenir oportunamente y procurar el cuidado integral de la familia.

SUMMARY

Caregiver burden has been widely described in gerontology, few studies address it in children with neuromuscular diseases. The care of patients with spinal muscular atrophy (SMA) requires permanent care from a third person,

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: mmartinezj@clinicalascondes.cl

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2020.04.006>

e-ISSN: 2531-0186/ ISSN: 0716-8640/© 2019 Revista Médica Clínica Las Condes.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



which may affect the caregiver health, quality of care and well-being of the patient. The aim of the study was to determine the burden of SMA patient's caregivers, identifying associated protective and risk factors.

Methods

Descriptive cross-sectional analytical study in SMA patient's parents, from a private hospital in Santiago de Chile., demographic Clinical and self-reported Zarit survey data, parents self reported, conducted between September 2017 and February 2018, were analyzed. Descriptive statistics and uni and multivariate logistic regression were used to identify factors associated with overloading.

Results

Parents of non-sitter patients showed a median of 59 (37-76), corresponding to intense burden and those of sitters, a light burden, with a median score of 48 (32-79) Walkers patient's parents, presented a median score of 38 (23-54) that corresponds to an absence of burden. The years of illness and the higher age of the patients were identified as protective factors of overload. As risk factors of burden, the use of a wheelchair and artificial airway. Of the 50 parents surveyed, 14 (28%) were non-sitter patients, with intense overload, median 59(37-76), 29(58%) sitters patients, light overload, median 48 (32-79) and 7(14%) walker patients, absence of overload, median 38 (23-54). Protective factors of overload were years of disease OR 0,9(0,8-0,95) $p=0.037$ and the patients major age OR 0.9(0.8-0.98) $p=0.018$. Risk factors were the use of wheelchair OR 7,2(1,2-4,3) $p=0.029$ and artificial feeding support OR 9,2(1-78.8) $p=0.040$.

Conclusion

SMA patient's parents have a significant level of overload and there are factors that increase and decrease it. The multidisciplinary team must integrate the periodic measurement of the burden level, to make on time interventions and to ensure the integral care in the family.

INTRODUCCIÓN

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, causada por la degeneración de las motoneuronas en la médula espinal, que ocasiona debilidad y atrofia muscular progresiva. Esta enfermedad puede presentarse con diversos grados de severidad, alcanzando más de la mitad de las veces una severa incapacidad física con implicancias profundas en la salud y el bienestar de los pacientes y sus familias¹⁻⁴. La AME es la segunda enfermedad de causa genética autosómica recesiva, más frecuente en la infancia, afectando aproximadamente uno en 10.000- 11.000 recién nacidos según lo reportado en la literatura¹⁻⁴. Las formas de presentación en la infancia, se clasifican según edad de inicio y máxima actividad motora alcanzada: AME tipo 1, la más frecuente y severa, se manifiesta durante los primeros meses de edad, requieren asistencia ventilatoria y de alimentación, no logran sostén cefálico y tienen una expectativa de vida máxima de dos años en la evolución natural de la enfermedad; en pacientes AME tipo 2, los primeros síntomas aparecen después de los 6 meses, si bien logran sentarse en forma independiente, no logran marcha autónoma. Y AME tipo 3, donde las manifestaciones comienzan después de los 18 meses, cuando ya han logrado deambulacion independiente, aunque con el progreso de la enfermedad, pueden perder la marcha quedando dependientes de una silla de ruedas⁵⁻⁷.

El cuidado de un paciente con AME, principalmente los tipos más severos (AME 1 y AME 2), requiere atención continua por parte

de un tercero, un cuidador muchas veces informal. Cuidador informal se define como una persona, generalmente un familiar o amigo cercano, sin formación profesional en salud, que otorga cuidados sin recibir un pago a cambio⁸. Su rol y la magnitud de tiempo y dedicación a esta labor es variable muchas veces dedicando periodos de tiempo indefinidos a esta labor⁹. Las jornadas de cuidado son habitualmente prolongadas, sin un horario determinado, muchas veces permanente¹⁰. En el caso de las enfermedades neuromusculares, por ser enfermedades crónicas, el período de cuidado suele ser indefinido, requiriendo de una reorganización familiar, laboral y de la vida social, lo que genera un importante impacto en distintas áreas de la vida del cuidador^{1,8,10}. Este impacto que afecta la salud emocional, física, vida social y estado financiero de un cuidador, se conoce como "sobrecarga del cuidador"¹¹.

El cuidado informal, ha sido asociado con efectos serios y negativos, en la calidad de vida individual del cuidador, con costos para la sociedad debido al ausentismo laboral^{1,9}. Un estudio realizado el año 2015 por Moura MCDS y cols., en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, enfermedad neuromuscular progresiva, concluyó que la sobrecarga del cuidador se asoció con una reducción de su calidad de vida incluida la de los de los pacientes a su cargo¹².

Se han identificado factores que se asocian a la sobrecarga del cuidador, tales como el aislamiento social, el incremento de

tareas tanto en casa como fuera de ella, el tener la responsabilidad exclusiva del cuidado de su familiar, problemas económicos y abandono laboral por parte del cuidador¹³. Esto trae como consecuencia, problemas socioeconómicos y en la salud del cuidador, tanto físicos como mentales, que afectan actividades recreacionales, relaciones con sus amistades, vida personal y de pareja, equilibrio emocional y libertad¹⁴. En estudios previos de cuidadores de niños con enfermedad de Duchenne, la sobrecarga se asoció principalmente con el bienestar actual del paciente, no con el estadio de la enfermedad¹⁵. No obstante, lo anterior, otros autores concluyen que la sobrecarga se relaciona con el nivel de dependencia del paciente mostrando puntuaciones de sobrecarga más baja en niños con Duchenne que caminaban, en comparación con niños que dependen de una silla de ruedas para su desplazamiento¹².

La sobrecarga del cuidador ha recibido una atención considerable en la literatura de gerontología durante las últimas décadas, sin embargo, pocos estudios han sido publicados con respecto a la sobrecarga del cuidador de niños con enfermedades crónicas¹⁶. A diferencia del cuidado de un adulto, hacerse cargo de un niño con una enfermedad crónica implica desafíos aún mayores ya que normalmente viven en el mismo lugar y son los padres quienes asumen plenamente el cuidado como es el caso de los pacientes con atrofia muscular espinal^{13,17}. Existen distintas escalas para medir sobrecarga, una revisión sistemática realizada en 2015 sobre instrumentos para evaluación de la sobrecarga, concluye que la encuesta Zarit muestra propiedades psicométricas probadas para distintos tipos de pacientes¹⁸. Esta encuesta, surgió en primera instancia para la evaluación de la sobrecarga de cuidadores de pacientes adultos con demencia¹⁸⁻²⁰, no obstante, ha mostrado gran utilidad para la medición de sobrecarga de cuidadores de personas con distintos tipos de patologías^{8,12,17}. Sus múltiples adaptaciones a diferentes idiomas, en distintos países y culturas, mejoran las propiedades psicométricas al aplicarse en otros lugares²¹. La evaluación de la sobrecarga es esencial para poder definir las áreas en que el cuidador necesita apoyo, encontrar tratamientos posibles para el familiar dependiente y diseñar programas de intervención^{12,18}.

El objetivo de este estudio fue determinar el nivel de sobrecarga que presentan los cuidadores de pacientes con AME, identificando posibles factores protectores y de riesgo de la enfermedad asociados a éste.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, analítico, transversal, donde se incluyó a los cuidadores de pacientes con diagnóstico de atrofia muscular espinal, atendidos en el Programa de Enfermedades Neuromusculares y Trastornos Motores en un hospital privado de Santiago de Chile, entre septiembre de 2017 y febrero de 2018.

Se definió como cuidador al padre o la madre que destinaba la mayor parte del tiempo al cuidado de su hijo.

Los datos fueron obtenidos de la actualización clínica y molecular del registro con fines de investigación de enfermedades neuromusculares y trastornos motores de Clínica Las Condes, el cual fue aprobado por el Comité de Ética local. Todos los participantes fueron invitados a participar de este registro y firmaron el consentimiento informado dando su autorización.

A todos los padres o madres que participaron se les pidió responder la encuesta de Zarit, validada en Chile¹⁹, para medir la sobrecarga. Esta fue auto reportada¹⁷.

La encuesta Zarit contiene 22 preguntas y las alternativas de respuesta son en escala de Likert de 5 opciones de 1 a 5 puntos, donde "nunca" tiene un valor de un punto y "casi siempre" equivale a cinco puntos. Estos puntajes suman un total entre 22 y 210 puntos. El resultado se clasifica en "ausencia de sobrecarga" (≤ 46 puntos), "sobrecarga ligera" (47-55 puntos) o "sobrecarga intensa" (≥ 56 puntos). Los tópicos de las preguntas incluyen la vida social, vida personal, situación económica general y relación emocional con el cuidador¹⁸.

Durante la consulta médica, se registraron antecedentes demográficos y clínicos de cada paciente incluyendo la edad de inicio de la enfermedad, primeros síntomas, edad de pérdida de la marcha, uso y tipo de asistencia ventilatoria, uso y tipo de asistencia para la alimentación, uso y tipo de asistencia para desplazamiento.

Definición de las variables

Las variables independientes fueron: Tipo de AME, edad del paciente, sexo, años de enfermedad, vía de alimentación, uso de silla de ruedas, traqueostomía y uso de Bpap.

La variable dependiente: Nivel de sobrecarga: esto medido a través de la encuesta Zarit. Para efectos de la identificación de factores de riesgo y factores protectores se dicotomizó la variable. Se definió el *outcome* como sobrecarga presente, con un puntaje total Zarit ≥ 45 que significa al menos una respuesta fue igual a 3 (alternativa: a veces) y eso implica que hay cierto nivel de sobrecarga.

Análisis estadístico

La selección de la muestra fue no probabilística consecutiva concurrente. Se utilizaron herramientas de estadística descriptiva. Para la presentación y análisis de los resultados de la encuesta, se usó la clasificación funcional internacional definida en las recomendaciones para el manejo de niños con AME publicada en 2018 por Finkel et al. En ésta se considera a los pacientes AME tipo 1, non-sitters; los AME tipo 2 y AME tipo 3

que perdieron la marcha, *sitters* y los AME tipo 3 que caminan, *walkers*⁵.

Respecto a las alternativas de respuestas de la encuesta, se agruparon en tres subgrupos de los cinco en la escala Likert: “nunca-rara vez”, “algunas veces” y “bastantes veces-casi siempre”.

Las variables categóricas se describieron con frecuencia absoluta y porcentual, las ordinales y continuas con mediana e intervalo min-max. Las variables continuas no distribuyeron normal, por lo tanto, se usaron test de comparación de medianas, Mann Whitney para dos grupos y Kruskal Wallis para comparación de tres grupos. La comparación de proporciones se hizo con el test de χ^2 . Para la identificación de las preguntas de la encuesta Zarit que fueron más significativas asociadas a sobrecarga, se realizó regresión logística univariada con cada pregunta, reportando OR con IC95%.

Por otro lado, para la identificación de las variables demográficas y clínicas de los niños con AME, como factores de riesgo y/o factores protectores se utilizó regresión logística uni y multivariada, que reportó Odds ratio con IC95%. Se definió el outcome dicotómico, como sobrecarga presente, con un puntaje total Zarit ≥ 45 , porque implica que al menos una respuesta de Likert fue igual a 3 (algunas veces) y eso refleja que ya hay cierto nivel de sobrecarga.

Todas las encuestas fueron analizadas, clasificando a los padres en uno de los tres grupos según puntaje total obtenido. Se consideró significación estadística un valor $p < 0.05$. Se utilizó el software estadístico Stata 12 Texas corp. Industries.

RESULTADOS

Datos demográficos

Se encuestó un total de 50 padres de pacientes con AME, un 60% de los pacientes era de ssexo masculinos. Los pacientes con AME, tenían una mediana de edad de 10 años (1-40). Un 70% de los pacientes tenían un sistema de salud público. El 100% de los pacientes *non-sitters* contaba con una persona externa a la familia para el apoyo del cuidado del niño. Un 56% de los padres y pacientes vivían en la ciudad de Santiago, capital de Chile y el resto en otras regiones del país.

Con respecto al nivel funcional, 29 pacientes (58%) eran *sitters*, de los cuales 21 (72%) eran AME tipo 2, y 8 (28%) AME tipo 3 que perdieron la marcha. Los *non-sitters* fueron 14 (28%), correspondientes a AME tipo 1 y los *walkers* fueron 7 (14%) que eran AME tipo 3 que caminan.

En la Tabla 1 se describen las principales características de los pacientes, según nivel funcional.

TABLA 1. CARACTERÍSTICAS DEMOGRÁFICAS Y CLÍNICAS DE LOS PACIENTES SEGÚN NIVEL DE DEPENDENCIA

| VARIABLES | <i>Non-sitters</i> 14 (28%) | <i>Sitters</i> 29 (58%) | <i>Walkers</i> 7 (14%) | TOTAL 50 (100%) |
|--|--------------------------------|----------------------------|---------------------------|--------------------|
| Género n (%) | | | | |
| Masculino | 9 (64) | 16 (55) | 5 (71) | 30 (60) |
| Femenino | 5 (36) | 13 (45) | 2 (29) | 20 (40) |
| Edad en años (mediana; min-max) | 4 (1-7) | 14 (2-40) | 16 (4-23) | 10 (1-40) |
| Tipo AME n(%) | | | | |
| AME tipo 1 | 14 (100) | 0 | 0 | 14 (28) |
| AME tipo 2 | 0 | 21 (72) | 0 | 21 (42) |
| AME tipo 3 | 0 | 8 (28) | 7 (100) | 15 (30) |
| Años de enfermedad (mediana; min-max) | 4 (1-7) | 13 (1-35) | 2 (1-13) | 6.5 (0.5-35) |
| Soporte ventilatorio n (%) | | | | |
| Traqueostomía | 12 (86) | 0 | 0 | 12 (24) |
| Ventilación no invasiva | 2 (14) | 17 (59) | 0 | 19 (38) |
| Sin soporte ventilatorio | 0 | 12 (41) | 7 (100) | 19 (38) |
| Apoyo para alimentación n (%) | | | | |
| Gastrostomía | 13 (93) | 0 | 0 | 13 (26) |
| Sonda nasogástrica | 1 (7) | 0 | 0 | 1 (2) |
| Oral | 0 | 29 (100) | 7 (100) | 36 (72) |
| Silla de ruedas n (%) | 14 (100) | 29 (100) | 0 | 43 (86) |

Encuesta Zarit

La mediana total de la encuesta Zarit fue de 50 (23-79) puntos, que correspondió a sobrecarga ligera. En la tabla 2, se describe el grado de sobrecarga según nivel funcional.

Los padres de pacientes *non-sitters* mostraron una mediana de sobrecarga de 59 (37-76) puntos, que corresponde

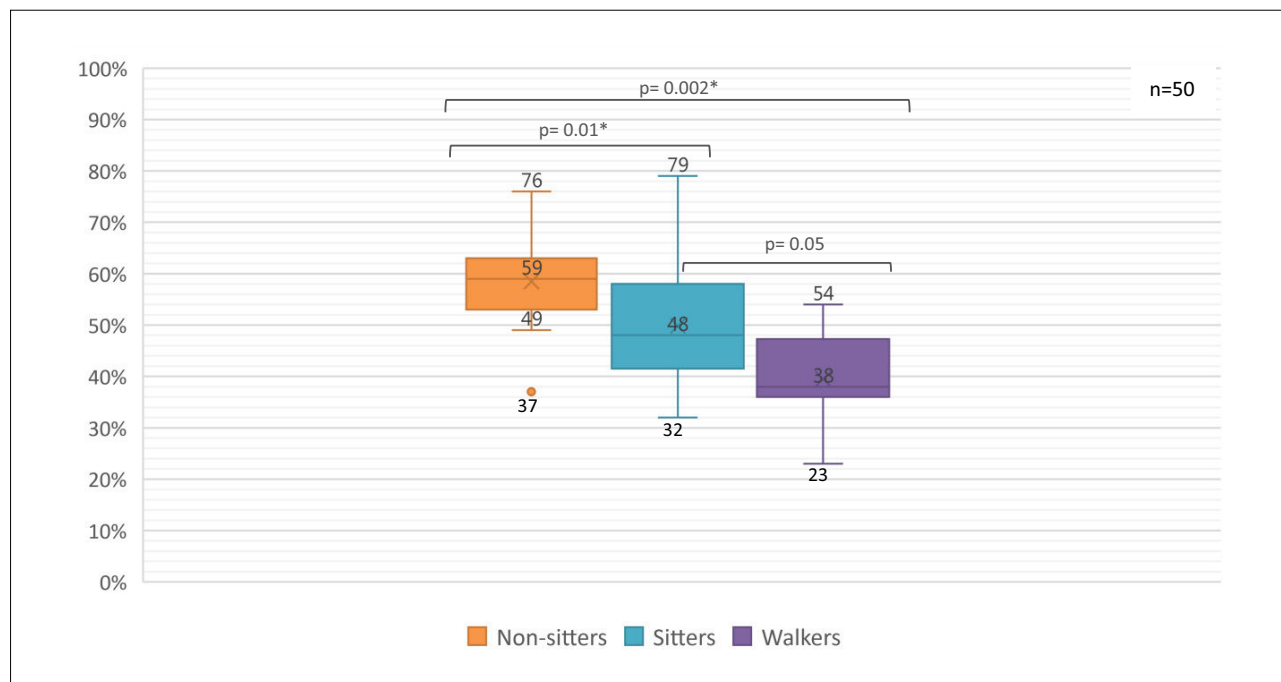
a sobrecarga intensa. Los padres de pacientes *sitters*, mostraron una sobrecarga ligera, con una mediana de 48 (32-79) puntos. Los padres de pacientes *walkers*, presentaron una mediana de 38(23-54) puntos que corresponde a ausencia de sobrecarga. La comparación entre los niveles funcionales reportó una diferencia significativa en el grado de sobrecarga (Figura 1).

Tabla 2. Nivel de sobrecarga total de la encuesta Zarit en padres de pacientes *non-sitters*, *sitters* y *walkers*

| NIVEL DE SOBRECARGA | Non-sitters n = 14 (28%) | Sitters n = 29 (58%) | Walkers n = 7 (14%) |
|---------------------------------------|-----------------------------|-------------------------|------------------------|
| Sobrecarga intensa ≥ 56 puntos | 8 (57) | 9 (31) | 0 (0) |
| Sobrecarga ligera 47-55 puntos | 5 (36) | 7 (24) | 3 (43) |
| Ausencia de sobrecarga ≤ 46 puntos | 1 (7) | 13 (45) | 4 (57) |

Al analizar las respuestas por pregunta de la encuesta Zarit, el 70% de los padres reportó que bastantes veces o casi siempre piensa que su familiar depende de él/ella para su cuidado (pregunta 8). De este grupo un 93% eran padres de pacientes *non-sitters*. El 32% de los padres respondieron que bastantes veces o casi siempre se sentían en términos globales, sobrecargados por cuidar a su hijo/a (pregunta 22), de ellos, 43% eran padres de pacientes *non-sitters*, 31% de pacientes *sitters* y 14% de pacientes *walkers*. El 94% de los padres se sintió seguro de “saber qué hacer” con su hijo (pregunta 19). De las 22 preguntas, ocho fueron significativas y cuatro de las nueve variables analizadas, se asociaron a sobrecarga del cuidador (ver tabla 3 y 4 respectivamente). Se identificaron como factores protectores para sobrecarga del cuidador, el número de años de enfermedad del paciente y los años de

Figura 1. Comparación de medianas puntaje encuesta Zarit respondida por los padres de los pacientes *non-sitters*, *sitters* y *walkers*



Test de Mann Whitney para comparación de medianas entre dos grupos y Test de Kruskal Wallis para comparación de medianas entre tres grupos * =valor significativo.

Este gráfico muestra la comparación de las medianas del puntaje de la encuesta Zarit respondida por los padres de pacientes *non-sitters*, *sitters* y *walkers*, mostrando un puntaje mayor en pacientes *non-sitters* comparados con pacientes *sitters* y *walkers*, con una diferencia estadísticamente significativa entre ellos.

Tabla 3. Preguntas identificadas con resultado significativo

| PREGUNTA n(%) | SOBRECARGA n=34 (68%) | NO SOBRECARGA n=16 (32%) | OR (IC95%) | VALOR P |
|---|--------------------------|-----------------------------|--------------------|---------|
| 2. ¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para usted? | 31 (91) | 6 (38) | 17,22 (3,6 - 82) | 0,001* |
| 3. ¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)? | 30 (88) | 4 (25) | 22,5 (4,8 - 104,8) | 0,001* |
| 9. ¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar a su familiar? | 18 (53) | 1 (6) | 16,8 (1,9 - 142,4) | 0,009* |
| 11. ¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a tener que cuidar de su familiar? | 17 (50) | 1 (6) | 15 (1,77 - 126,5) | 0,013* |
| 12. ¿Siente que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar de su familiar? | 16 (47) | 2 (12,5) | 6,2 (1,2 - 31,6) | 0,028* |
| 14. ¿Piensa que su familiar le considera la única persona que lo puedo cuidar? | 27 (79) | 8 (50) | 3,8 (1,06 - 13,9) | 0,040* |
| 15. ¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos? | 30 (88,2) | 8 (50) | 7,5 (1,7 - 31,3) | 0,006* |
| 22. Globalmente, ¿con qué frecuencia siente alto grado de "carga" por el hecho de cuidar a su familiar? | 28 (82,3) | 3 (18,7) | 20,2 (4,3 - 93,7) | 0,001* |

Test de Mann Whitney para comparación de medianas entre dos grupos independiente. Chi2 para comparación de %.

Tabla 4. Variables identificadas con resultado significativo

| VARIABLES | SOBRECARGA n=34 (68%) | NO SOBRECARGA n=16 (32%) | OR (95% CI) | VALOR P |
|---|--------------------------|-----------------------------|------------------|---------|
| Años de enfermedad p50 (min-max) | 6 (0,5-25) | 13 (1-35) | 0,9 (0,8 - 0,9) | 0,037* |
| Edad en años del niño p50 (min-max) | 7,5 (1-26) | 16 (4-40) | 0,9 (0,8 - 0,98) | 0,018* |
| Silla de ruedas n (%) | 32 (94) | 11 (68) | 7,2 (1,2 - 43) | 0,029* |
| Vía de alimentación artificial n (%) | 13 (38) | 1 (6) | 9,2 (1 - 78,8) | 0,041* |

OR resultado de la regresión logística multivariada. *Valores p significativos.
Modelo multivariado R2adj: 0.30 valor p del modelo: 0,0009 n=50 observaciones.

Figura 2. Factores protectores y factores de riesgo asociados a la sobrecarga del cuidador identificados en la regresión logística multivariada



Fueron identificados en este estudio como factores protectores para sobrecarga del cuidador, el número de años de enfermedad del paciente y los años de vida, a mayor cantidad de años y a mayor edad, menor nivel de sobrecarga. Como factores de riesgo para sobrecarga el que el paciente use silla de ruedas y vía de alimentación artificial. (Ver tabla 4. Regresión logística multivariada).

vida, a mayor cantidad de años de enfermedad y a mayor edad, menor nivel de sobrecarga. Como factores de riesgo para sobrecarga se identificó el que el paciente use silla de ruedas y vía de alimentación artificial (Figura 2).

DISCUSIÓN

El presente estudio determinó que el nivel de sobrecarga de los cuidadores de pacientes con AME fue ligero en el grupo total, pero con un nivel de sobrecarga intenso para niveles funcionales más severos (*non-sitters*). En un estudio de 2012, también concluye que la severidad de la AME explica mayores niveles de estrés en los padres²².

El puntaje de sobrecarga más alto se reportó en el grupo *non-sitters*. Esto es concordante con la dependencia total de estos pacientes del cuidador, requiriendo asistencia ventilatoria permanente, alimentación por gastrostomía o sonda nasogástrica y silla de ruedas para desplazamiento, además de movilización y terapias de rehabilitación permanentes^{5,7}. A pesar de contar con el apoyo de un auxiliar externo a la familia, este grupo mostró un nivel de sobrecarga intensa, 59 (rango 37-76) puntos.

Se identificaron cuatro factores significativos asociados a sobrecarga. La edad de los pacientes, el número de años de enfermedad, el uso de silla de ruedas y la vía de alimentación artificial. Los dos primeros serían factores protectores de sobrecarga, es decir, a mayor edad del paciente o mayor número de años de enfermedad, los padres presentaban niveles menores de sobrecarga. Creemos que este resultado puede deberse a que los pacientes con mayor edad y con más años de enfer-

medad corresponden a un nivel funcional de *sitters* o *walkers*²³. Por otro lado, factores de riesgo para sobrecarga, serían el uso de silla de ruedas y la vía de alimentación artificial en los pacientes, lo que podría explicarse porque éstos necesitan mayor asistencia y cuidado. El grupo que requerían asistencia de alimentación fueron todos los *non-sitters*.

La presencia de vía aérea artificial (traqueostomía), no reportó un resultado significativo, $p=0,072$, con un $OR= 7,1$ $IC95\%$ $0,8-61,4$ en relación con el grado de sobrecarga. Sin embargo, el OR muestra una tendencia de riesgo, que no es significativo porque el $IC95\%$ es amplio y esto es debido al tamaño muestral pequeño. El cuidado de un niño con vía aérea artificial por parte de la familia es permanente y requiere capacitación y desarrollo de habilidades para no cometer errores y manejar en forma adecuada la técnica²⁴.

En un estudio de 2010, se concluyó que los padres de niños con enfermedades crónicas tenían altos niveles de *burnout* al compararlos con padres de niños sanos²⁵.

De este estudio se desprende, asimismo, la necesidad de detectar a tiempo signos de sobrecarga para destinar el apoyo necesario a los padres, ya que el bienestar del cuidador influye directamente en el bienestar del paciente.

Es fundamental para el equipo de salud contar con herramientas para pesquisar precozmente signos de sobrecarga en los padres de pacientes con AME, sin embargo, este aspecto en la evaluación clínica muchas veces no es considerado¹³.

El equipo multidisciplinario, requiere de la participación de profesionales de distintas áreas y la coordinación de sus controles en forma periódica logrando así, que los pacientes puedan estar en condiciones óptimas frente a las nuevas terapias aprobadas durante los últimos años que podrían cambiar la historia natural de esta enfermedad^{5,26,27}.

Una de las limitaciones de este estudio fue la falta de identificación de las características propias de los padres que respondieron la encuesta, como sexo, edad, ocupación, nivel educacional y redes de apoyo familiares; las cuales podrían influir en el nivel de sobrecarga presentado⁸. Con respecto al instrumento utilizado, si bien entrega valiosa información sobre el nivel de sobrecarga de los padres, creemos que algunas preguntas no se adaptan a esta enfermedad, considerando que los pacientes AME no tienen daño cognitivo y esta encuesta fue creada para pacientes con demencia. Respecto a las ocho preguntas identificadas como significativas, se desea realizar un estudio que determine la validez de una adaptación de la encuesta Zarit, y su utilidad en la evaluación para padres de pacientes con AME.

Este estudio muestra que la sobrecarga de los padres de pacientes *non-sitters* es intensa incluso cuando cuentan con ayuda profesional suministrada por los servicios de salud, mostrando que a medida que la enfermedad es más severa, mayor es el nivel de sobrecarga.

Sería interesante expandir esta encuesta a otras culturas, aumentando el tamaño muestral y que permita conocer posibles diferencias a nivel sociocultural propias de cada país. Este proyecto está actualmente en elaboración.

Es necesario crear estrategias tanto de detección como de intervención temprana para los padres de niños con este tipo de patologías como parte de un cuidado integral de la familia con AME.

Agradecimientos

Los autores del presente artículo agradecen la participación de los pacientes con Atrofia Muscular Espinal en Chile y sus familias. También agradecen a la Fundación FAME por su ayuda en contactar a los pacientes a lo largo del país.

Declaración de conflicto de interés

Todos los autores declaran no tener conflictos de interés con el artículo. El estudio no recibió fondos para su ejecución, ni tampoco para la publicación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- López-Bastida J, Peña-Longobardo LM, Aranda-Reneo I, Tizzano E, Sefton M, Oliva-Moreno J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):1-7.
- Qian Y, McGraw S, Henne J, Jarecki J, Hobby K, Yeh W-S. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurol [Internet]*. 2015;15:217. Available from: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=4619513&tool=pmcentrez&renderertype=abstract>
- Lally C, Jones C, Farwell W, Reyna SP, Cook SF, Flanders WD. Indirect estimation of the prevalence of spinal muscular atrophy Type I, II, and III in the United States. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):1-6.
- Chabanon A, Seferian AM, Daron A, Péréon Y, Cances C, Vuillerot C, et al. Prospective and longitudinal natural history study of patients with Type 2 and 3 spinal muscular atrophy: Baseline data NatHis-SMA study. Mingozi F, editor. *PLoS One [Internet]*. 2018 Jul 26 [cited 2019 Sep 12];13(7):e0201004. Available from: <http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0201004>
- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(2):103-15.
- Tizzano EF. La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. *Rev Médica Clínica Las Condes [Internet]*. 2018 Sep 1 [cited 2018 Nov 13];29(5):512-20. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0716864018300993>
- Kolb SJ, Coffey CS, Yankey JW, Krosschell K, Arnold WD, Rutkove SB, et al. Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017;82(6):883-91.
- Pousada T, Groba B, Nieto-Riveiro L, Pazos A, Díez E, Pereira J. Determining the burden of the family caregivers of people with neuromuscular diseases who use a wheelchair. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(24):e111039.
- Crespo M, Lpez J. El apoyo a los cuidadores de mayores dependientes: presentación del programa "Cómo mantener su bienestar" [Internet]. *Informaciones Psiquiátricas*. 2007. 137-151 p. Available from: <http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/apoyocuidadores.pdf%0Ahttp://www.revistahospitalarias.org/info.htm>
- Yonte F, Urién Z, Martín M, Montero R. Sobrecarga del cuidador principal de Enfermos de Alzheimer. *Rev enfermería CuL [Internet]*. 2010;2(1):59-69. Available from: <http://digibuo.uniovi.es/dspace/handle/10651/37684>
- Zarit SH, Todd PA, Zarit JM. Subjective burden of husbands and wives as caregivers: a longitudinal study. *Gerontologist*. 1986;26(3):260-6.
- Moura MCDS de, Wutzki HC, Voos MC, Resende MBD, Reed UC, Hasue RH. Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers? *Arq*

- Neuropsiquiatr [Internet]. 2015;73(1):52-7. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2015000100052&lng=en&tlng=en
13. Adelman RD, Tmanova LL, Delgado D, Dion S, Lachs MS. Caregiver burden: A clinical review. *JAMA - J Am Med Assoc*. 2014;311(10):1052-9.
 14. Espinoza Miranda K, Jofre Aravena V. SOBRECARGA, APOYO SOCIAL Y AUTOCUIDADO EN CUIDADORES INFORMALES. *Cienc y enfermería [Internet]*. 2012 Aug [cited 2018 Nov 8];18(2):23-30. Available from: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95532012000200003&lng=en&nrm=iso&tlng=en
 15. Landfeldt E, Mayhew A, Straub V, Bushby K, Lochmüller H, Lindgren P. Psychometric properties of the Zarit Caregiver Burden Interview administered to caregivers to patients with Duchenne muscular dystrophy: a Rasch analysis. *Disabil Rehabil [Internet]*. 2017;0(0):1-8. Available from: <https://doi.org/10.1080/09638288.2017.1416501>
 16. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmüller H, et al. Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol*. 2016;263(5):906-15.
 17. Perrin JM, Bloom SR, Gortmaker SL. The Increase of Childhood Chronic Conditions in the United States. *JAMA [Internet]*. 2007 Jun 27 [cited 2019 Sep 26];297(24):2755. Available from: <http://jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/jama.297.24.2755>
 18. Crespo, María; Rivas MT, Universidad Complutense de Madrid E. La evaluación de la carga del cuidador: una revisión más allá de la escala Zarit. *Clínica y Salud [Internet]*. 2015;25(3):9-15. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.clysa.2014.07.002>
 19. Breinbauer Ka, Hugo Vásquez Va, Sebastián Mayanz Sa, Claudia Guerra TMK. Original and abbreviated Zarit caregiver burden scales. Validation in Chile. *Rev Med Chil*. 2009;137(5):657-65.
 20. Zarit, S.H., Reever, K.E., Bach-Peterson J. Relatives of the impaired elderly: Correlates of feeling of burden. *Gerontologist*. 1980;20(6):649-55.
 21. Taub A, Andreoli SB, Bertolucci PH. Dementia caregiver burden : reliability of the Brazilian version of the Zarit caregiver burden interview. *Sobrecarga do cuidador de pacientes com demência : confiabilidade da versão brasileira do inventário de sobrecarga de Zarit*. *Cad Saúde Pública*. 2004;20(2):372-6.
 22. Von Gontard A, Rudnik-Schoneborn S, Zerres K. Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Klin Padiatr*. 2012;224(4):247-51.
 23. Agra Tunas MC, Sanchez Santos L, Busto Cuinas M, Rodriguez Nunez A. Atrofia muscular espinal y fracaso respiratorio. ¿Como actuan los pediatras de atencion primaria en un escenario simulado? *An Pediatr*. 2015;83(5):336-40.
 24. Boroughs D. An Evaluation of a Continuing Education Program for Family Caregivers of Ventilator-Dependent Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA). *Children [Internet]*. 2017;4(5):33. Available from: <http://www.mdpi.com/2227-9067/4/5/33>
 25. Lindström C, Åman J, Norberg A. Increased prevalence of burnout symptoms in parents of chronically ill children. *Acta Paediatr Int J Paediatr*. 2010;99(3):427-32.
 26. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord [Internet]*. 2018;28(3):197-207. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>
 27. Murrell D V., Crawford CA, Jackson CT, Lotze TE, Wiemann CM. Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *J Pediatr Nurs [Internet]*. 2018;43(xxx):111-9. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2018.09.007>