



Artículo

Relaciones Afectivas y Calidad de Vida en el Ámbito de las Enfermedades Raras: una Revisión Sistemática

Jesús Martínez-Calvo¹ , José-Manuel Guerra¹  y Gema Esteban-Bueno² 

¹Universidad de Sevilla (España)

²Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram (España)

INFORMACIÓN

Recibido: 03/02/2023
Aceptado: 21/10/2023

Palabras clave:

Enfermedades raras
Calidad de vida
Necesidades sociales
Sistema familiar
Cuidadores

RESUMEN

La calidad de vida en pacientes y cuidadores no puede ser concebida sin incluir a las necesidades sociales. El objetivo de esta investigación es realizar una revisión sistemática que muestre evidencias empíricas de cómo influyen las relaciones afectivas en la calidad de vida de pacientes con enfermedades raras y sus cuidadores. Se realizó una búsqueda en las bases de datos *Web of Science*, *Scopus* y *PsycInfo*. Se encontraron 4923 artículos que tras el proceso de cribado quedaron reducidos a 12 estudios. Se hallaron efectos de las relaciones afectivas tanto el núcleo familiar como en sus componentes de forma independiente (padres, hermanos y pacientes). Se evidencia que tanto el ámbito familiar como extrafamiliar son esenciales para abordar una mejora de la calidad de vida. Se recomienda en futuras investigaciones el estudio de las interacciones entre las relaciones establecidas para poder ofrecer una mejor intervención.

Affective Relationships and Quality of Life in Rare Diseases: A Systematic Review

ABSTRACT

Quality of life in patients and caregivers cannot be conceived without including social needs. The aim of this research is to conduct a systematic review showing empirical evidence of how affective relationships influence the quality of life of patients with rare diseases and their caregivers. A search was conducted in the Web of Science, Scopus and PsycInfo databases. A total of 4923 articles were found, which after the screening process were reduced to 12 studies. The effects of affective relationships were found both in the family nucleus and in its components independently (parents, siblings and patients). It is evident that both the family and the extra-familial environment are essential to improve quality of life. It is recommended that future research should study the interactions between the established relationships to offer a better intervention.

Keywords:

Rare diseases
Quality of life
Social needs
Family system
Caregivers

Introducción

Entre el 5-8% de la población mundial está afectada por alguna de las patologías infrecuentes denominadas enfermedades raras (ER) (Ferreira, 2019); en España son más de tres millones de personas. Las ER agrupan a un grupo diverso de enfermedades que tienen como rasgo característico su bajo nivel de prevalencia (5/100000 habitantes), además de un alto nivel de morbi-mortalidad siendo la mayoría debilitantes a largo plazo, sumamente discapacitantes (Posada-de-la-Paz et al., 2008). El inicio suele ser en la infancia (dos de cada tres aparecen antes de los dos años), lo cual hace más compleja la situación. Estos porcentajes aumentan si se tiene en cuenta a todo el sistema familiar por lo que deben de considerarse un problema de salud pública (Esteban-Bueno et al., 2022).

Las necesidades de este tipo de pacientes y de sus familias abarcan no solo necesidades médicas, sino también sus necesidades a nivel cognitivo, afectivo, educativo y social. Como han puesto de manifiesto estudios previos, los dispositivos de ayuda que necesita este amplio colectivo abarca una amplia gama de servicios (Esteban-Bueno et al., 2015; Posada-de-la-Paz et al., 2008), que tienen ser cubiertos en muchas ocasiones por cuenta de los propios afectados, sus familias y entidades sin ánimo de lucro conformadas por las propias familias con la finalidad de tratar en muchos casos de ofrecer una mejora o mantenimiento de la calidad de vida.

Además de las necesidades físicas, pacientes y familiares afrontan entornos psicosociales complejos, que pueden provocar problemas emocionales y tensiones en todo el sistema familiar. Los afectados parecen percibir el apoyo social más importante en su círculo más íntimo de relaciones (Esteban-Bueno et al., 2020). Por ello, el soporte familiar es fundamental siendo la calidad de las relaciones familiares una pieza clave en la propia generación de una calidad de vida para pacientes y familiares. Además, estudios sobre el análisis de la calidad de vida afirman diferencias entre la calidad de vida percibida por afectados y cuidadores (Esteban-Bueno et al., 2020).

Conocer, por tanto, cuáles son los factores que pueden ayudar a aumentar la calidad de vida de ambos grupos y en qué medida las relaciones afectivas afectan a la misma, resulta imprescindible para poder ofrecer modelos de trabajo a los profesionales e instituciones.

La ausencia de modelos propios en el campo de la intervención psicosocial en ER nos lleva a desarrollar este estudio que mediante una revisión sistemática pretende recoger de manera sistemática cuáles son las evidencias empíricas de cómo influyen las relaciones afectivas en la calidad de vida de los pacientes con ER y sus cuidadores.

Método

Esta revisión examina la literatura existente centrada en las ER en *Scopus*, *Web of Science* y *PsycINFO* para mostrar de manera sistemática sus principales objetivos, la muestra utilizada, las principales variables y las evidencias empíricas que aporta.

Estrategia de Búsqueda

Durante el mes de febrero de 2022 se llevó a cabo la introducción de la palabra clave “Rare disease” relacionándola con otras palabras claves “Quality of life”, “Living conditions”, “Happiness”, “Daily life”, “Caregivers”, “Parents”, “Fathers”, “Mothers”, “Kinship”,

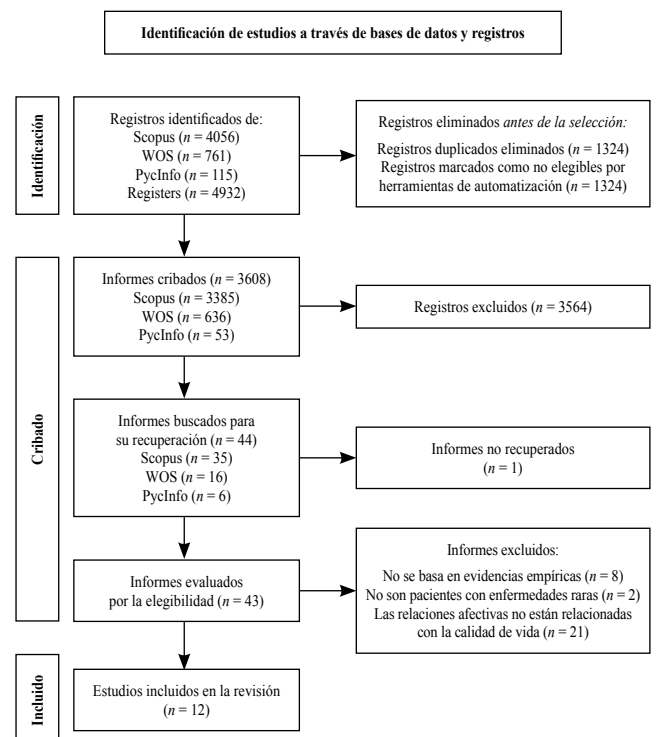
“Affective relationships”, “Emotional relationships”, “Emotions”, “Emotional development”, “Friendships” y “Affective relations” en las bases de datos mencionadas anteriormente.

Se utilizaron únicamente artículos científicos y revisiones sistemáticas, excluyendo así otro tipo de textos como casos clínicos. No se establecieron límites para el área geográfica, el idioma o el año de publicación. Encontramos 4932 resultados. Sin embargo, la muestra final está formada por 12 estudios.

Criterios de Inclusión y Exclusión

Tras realizar la búsqueda se introdujeron los resultados en *Mendeley Desktop* y se procedió a eliminar los artículos duplicados ($n = 1324$). A continuación, se establecieron los criterios de inclusión. En primer lugar, los estudios seleccionados debían basarse en evidencias empíricas, suprimiendo estudios basados en la experiencia de pacientes o testimonio de estos. En segundo lugar, la muestra de los estudios tenía que estar compuesta por pacientes con ER o personas relacionadas con su cuidado diario. En último lugar, se debía establecer una relación entre las relaciones afectivas y la calidad de vida de la muestra. En este apartado se incluyen relaciones afectivas de índole familiar (núcleo familiar o pareja) o social (círculo social cercano). A partir de esto, se realizó un primer cribado con el análisis del título y del resumen ($n = 3564$). Con una muestra de 43 artículos, se excluyó un resultado por no tener acceso al texto completo. Finalmente, se procedió al análisis del texto completo para realizar un segundo cribado ($n = 21$). Como puede observarse en la figura 1, la muestra final se compone de 12 artículos.

Figura 1
Proceso de Cribado Según el Modelo PRISMA (Page et al., 2021)



Resultados

Los artículos que forman parte de esta revisión han sido publicados en la última década (2012-2022), siendo el último trienio el que reúne un mayor volumen de trabajos, el 50% de los mismos. El idioma

utilizado ha sido mayoritariamente el inglés ($n = 10$), seguido por el español ($n = 2$). La mayor parte de los estudios fueron llevados a cabo por equipos europeos ($n = 8$) y aparecen también dos de Estados Unidos y otros dos de Australia. La [tabla 1](#) presenta de manera sistemática las dimensiones de estudio en los artículos seleccionados en esta revisión.

Tabla 1
Estudios Revisados (en Orden Cronológico)

Autor(es) y año de publicación	País	Revista donde se publica	Objetivos del estudio	Muestra	Variables	Evidencias empíricas que aporta
Michalík, J. (2012)	República Checa	<i>Social Welfare Interdisciplinary Approach</i>	Determinar marcadores basales psicosociales que definen la calidad de vida de personas que cuidan de un miembro con ER y describir los fenómenos que caracterizan la concepción de entender el término calidad de vida de los representantes del grupo objetivo.	298 cuidadores cuyos hijos padecen fibrosis quística, acondroplasia, enfermedades metabólicas y atrofia muscular en la columna.	Variables sociodemográficas, estrés, estabilidad sociopsicológica, resiliencia y expectativas de futuro.	El contacto social de la familia se ve reducido tras un largo tiempo de cuidado. El sentimiento de exclusión y aislamiento social es común en las familias. No se manifiesta un deterioro de las relaciones entre los miembros de la familia.
Biernacka, M., Jakubowska-Winecka, A. y Biernacki, M. (2014)	Polonia	<i>Stress and Health</i>	Influencia del control emocional a la capacidad de cambiar de estado de ánimo en los padres en situaciones tranquilas.	54 padres de niños con mucopolisacaridosis (MPS) (38 mujeres y 16 hombres).	Control de las emociones y estado de ánimo.	La red de apoyo social ayuda en el proceso de afrontar emociones negativas fuertes. Los sujetos que comparten características sirven como grupo de apoyo.
Esteban-Bueno, G., Ruano-García, M. y Motero-Vázquez, I. (2015)	España	<i>European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education</i>	Conocer la calidad de vida de los familiares de personas afectadas de síndrome de Wolfram y su repercusión en la vida diaria.	23 familias de pacientes que padecen el síndrome de Wolfram.	Satisfacción general, apoyo social, bienestar físico y psíquico y ausencia de sobrecarga laboral.	Reforzamiento de la pareja, lazos de amistad y las relaciones con la familia. Los pacientes ayudan a unir afectivamente a sus cuidadores. Valoran la ayuda de sus hermanos.
Pelentsov, L., Laws, T. y Esterman, A. (2015)	Australia	<i>Disability and Health Journal</i>	Identificar las necesidades de cuidados de apoyo de los padres de niños con alguna enfermedad rara.	Se revisan 29 estudios.	Necesidades de apoyo de los padres.	Los padres señalan que la familia y los amigos son una gran fuente de apoyo. Los padres percibían que el apoyo recibido disminuía con el transcurso del tiempo. Relacionarse con padres con la misma situación les hacía tener una perspectiva más positiva. Casi todas las relaciones se vieron afectadas por las necesidades de cuidados.
Schwartz, C., Michael, W. y Rapkin, B. (2017)	Estados Unidos	<i>Quality of Life Research</i>	Examinar cómo la resiliencia y la evaluación impactan en los resultados de la calidad de vida en la enfermedad crónica.	3324 pacientes mayores de edad.	Variables sociodemográficas, resiliencia, procesos de valoración cognitiva y estado de salud.	Los participantes que son físicamente resilientes se centran en las relaciones afectivas.
Muraru, I., Iorga, M., Anton-Paduraru, D., Drochioiu, S., Alwan, S. y Petrariu F.D. (2018)	Rumania	<i>Medical-Surgical Journal</i>	Identificar las opiniones de los cuidadores de niños con enfermedades raras con respecto a algunos aspectos de su vida o los de su hijo.	53 cuidadores de sus hijos diagnosticados con una enfermedad rara: fibrosis quística, hipotiroidismo o fenilcetonuria.	Variables sociodemográficas, calidad de vida de los pacientes (en casa y en la escuela), percepción de la enfermedad, tipo de enfermedad, factores familiares y religiosos.	Los padres piensan que sus hijos han visto deterioradas las relaciones con sus amigos. Los niños conforme crecen buscan más apoyo en sus amigos. Además, reconocen que la relación con sus otros hijos ha cambiado.
Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C. y Wiegand-Grefe, S. (2020)	Alemania	<i>International Journal of Environmental Research and Public Health</i>	Examinar la calidad de vida, salud mental y factores de protección de madres y padres que cuidan a niños con enfermedades raras que requieren ventilación mecánica a largo plazo.	75 familias (72 madres y 38 padres) cuyos hijos con enfermedad rara cumplían la definición de la Comisión Europea.	Calidad de vida (CV), salud mental, afrontamiento, apoyo social, funcionamiento familiar y variables clínicas y sociodemográficas.	Un mejor funcionamiento familiar está asociado con mayor salud mental en los padres. Éste es considerado un factor de riesgo para la CV. La unidad familiar tiene gran influencia en la CV y el apoyo social tiene un papel secundario.

Tabla 1
Estudios Revisados (en Orden Cronológico) (Continuación)

Autor(es) y año de publicación	País	Revista donde se publica	Objetivos del estudio	Muestra	Variables	Evidencias empíricas que aporta
Moretti, A., Cianci, P., De Paoli, A., Meroni, F., Tajè, S., Mariani, M. y Selicorni, A. (2021)	Italia	<i>European Journal of Medical Genetics</i>	Describir la carga de cuidado de las familias que cuidan de un niño o joven con necesidades especiales de salud (CYSHCN) en Italia.	50 hombres y 54 mujeres cuyos hijos presentaron 16 síndromes genéticos diferentes.	Variables sociodemográficas, necesidades de cuidado del niño, salud familiar (estrés percibido) y apoyo percibido.	Niveles de estrés alto correlacionan con percepciones de poco apoyo social. En las familias pequeñas hay un mayor riesgo de divorcios.
Nash, S., Nash, P., Bryson L. y Gray S. (2021)	Reino Unido	<i>International Journal of Children's Spirituality</i>	Identificar las necesidades espirituales y emocionales de las familias.	16 hermanos de pacientes con enfermedades raras y sus padres.	Calidad de vida (bienestar psicológico, autopercepción, autonomía, vida familiar, compañeros y aceptación social) y necesidad espiritual.	La pertenencia que sentía el participante se veía comprometida por la priorización de los padres con el hermano enfermo, la falta de tiempo para hacer actividades sociales y las restricciones. Algunos manifiestan no sentirse menos queridos que el hermano enfermo.
Sherrell, R. (2021)	Estados Unidos	<i>Family Journal</i>	Explorar la relación entre ansiedad, afrontamiento y estrés en los padres de niños con síndrome FOXG1 (encefalopatía epiléptica-discinética).	84 padres/madres con un niño con síndrome FOXG1.	Variables sociodemográficas, ansiedad, estrés afrontamiento y discapacidad social.	Los progenitores manifiestan que les resulta útil hacer cosas con sus hijos, conocer a otros padres con la misma situación y confiar en sus parejas o exparejas.
Martínez-Hernández, E. y Pastor-Seller, E. (2022)	España	<i>Prisma Social</i>	Caracterizar el perfil de los hermanos de personas afectadas por una enfermedad rara y conocer sus principales necesidades y problemáticas.	66 hermanos de personas afectadas por una enfermedad rara.	Variable sociodemográfica, interacción familiar, rol de los progenitores, recursos familiares, salud y seguridad y apoyos recibidos.	Los participantes se sienten insatisfechos a la hora de mostrar sus sentimientos en el núcleo familiar. Las familias trabajan unidas y se percibe un sentimiento de seguridad que no reduce la calidad de vida. Los hermanos suelen fortalecer las relaciones de iguales y la comunicación.

Tipo de Muestra

Podemos identificar diferentes tipos de muestras utilizadas. En primer lugar, encontramos aquellos estudios que utilizan una muestra compuesta por padres y cuidadores de pacientes con ER (Adama et al., 2023; Biernacka et al., 2014; Michalik, 2012; Moretti et al., 2021; Muraru et al., 2018; Sherrell, 2021). En estos trabajos, las muestras aportadas oscilan desde 41 hasta 298 participantes. En segundo lugar, otros estudios cuentan en su muestra con familias con un integrante con ER (Boettcher et al., 2020; Esteban-Bueno et al., 2015) con 75 y 23 familias respectivamente. Además, contamos con estudios cuya muestra se compone de hermanos de pacientes con ER (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Nash et al., 2021), con 66 y 16 participantes respectivamente, o los propios pacientes (Schwartz et al., 2017). Este último estudio es, con diferencia, el que cuenta con una muestra significativamente más amplia (3324 participantes). También hemos encontrado una revisión de 29 estudios previos (Pelentsov et al., 2015).

Objetivos de los Estudios

En primer lugar, varios estudios analizan la calidad de vida y cómo la comprenden cuidadores y pacientes (Boettcher et al., 2020; Esteban Bueno et al., 2015; Michalik, 2012). Otras investigaciones se centran en conocer la percepción de los padres sobre la repercusión de las ER en la vida de sus hijos (Adama et al., 2023; Muraru et al., 2018).

Asimismo, otros estudios investigan cómo afectan factores como el control emocional o la resiliencia de los cuidadores en la calidad de vida de éstos (Biernacka et al., 2014; Schwartz et al., 2017; Sherrell, 2021). Finalmente, varias investigaciones identifican las necesidades emocionales (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Nash et al., 2021; Pelentsov et al., 2015).

Principales Variables de Estudio

La mayoría de las investigaciones tienen como variable principal la calidad de vida (Boettcher et al., 2020; Muraru et al., 2018; Nash et al., 2021), el apoyo social percibido (Boettcher et al., 2020; Esteban-Bueno et al., 2015; Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Moretti et al., 2021) o las necesidades sociales de la muestra (Moretti et al., 2021; Nash et al., 2021; Pelentsov et al., 2015). Finalmente, podemos identificar estudios que analizan variables como el estrés, resiliencia y procesos de valoración (Michalik, 2012; Moretti et al., 2021; Schwartz et al., 2017; Sherrell, 2021), y variables relacionadas con el funcionamiento o interacción familiar (Boettcher et al., 2020; Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Moretti et al., 2021; Muraru et al., 2018; Nash et al., 2021).

Hermanos de los Pacientes

Los pacientes con ER valoran la ayuda aportada por estos miembros de la familia, ya que les ayuda a relativizar el sentido

Discusión

de la vida y la muerte (Esteban-Bueno et al., 2015). Esta idea se apoya con otra investigación que demuestra que suelen fortalecer la relación entre iguales y la comunicación (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022). El perfil de estos miembros se caracteriza porque presentan mayor confianza y resiliencia con el hermano afectado (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022). A pesar de esto, en varios estudios los hermanos manifiestan que se sienten insatisfechos a la hora de compartir sus emociones en el núcleo familiar y desplazados por la priorización de los padres con el paciente (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Nash et al., 2021), esto último, se relaciona con el miedo que padecen los padres por el deterioro de esta relación que se percibe en algunos casos (Muraru et al., 2018; Pelentsov et al., 2015). Sin embargo, hay estudios que señalan que los hermanos no se sienten menos queridos o desplazados (Michalik, 2012; Nash et al., 2021).

Núcleo Familiar

La unidad familiar y su funcionamiento se relaciona con la calidad de vida, correlacionándose un buen funcionamiento familiar (Boettcher et al., 2020) y la creación de un sentimiento de seguridad (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022) con una buena salud mental y calidad de vida en los padres. Por otro lado, en algunos estudios se indica que las familias manifiestan sentimientos de exclusión social y aislamiento (Michalik, 2012), aunque otras investigaciones señalan que la calidad de vida familiar no se reduce significativamente (Esteban-Bueno et al., 2015).

Padres y Madres de los Pacientes

Estudios identifican el apoyo social como una importante ayuda durante el proceso (Biernacka et al., 2014) que proviene de familiares y amigos (Pelentsov et al., 2015). No obstante, varios estudios identifican que el apoyo social que perciben disminuye con el tiempo, lo cual correlaciona con altos niveles de estrés debido a la propia enfermedad (Moretti et al., 2021; Pelentsov et al., 2015). En consecuencia, las relaciones se ven afectadas (Moretti et al., 2021; Pelentsov et al., 2015), como un mayor riesgo de divorcios (Moretti et al., 2021). En contraposición, otra investigación señala que la enfermedad ayuda a reforzar la pareja y las relaciones en la familia (Esteban-Bueno et al., 2015). Como solución para la gestión de estas necesidades, los padres reconocen que apoyarse en sus parejas, hacer cosas con sus hijos o relacionarse con padres en la misma situación les hace tener una perspectiva más optimista (Biernacka et al., 2014; Pelentsov et al., 2015; Sherrell, 2021).

Pacientes con Enfermedades Raras

Al igual que los hermanos, los pacientes ayudan a unir afectivamente a sus cuidadores (Esteban-Bueno et al., 2015) y aquellos que tienen una mayor capacidad de resiliencia física se dedican con mayor cuidado a sus relaciones afectivas (Schwartz et al., 2017). Sin embargo, los padres manifiestan que sus hijos sufren estigmatización, discriminación y deterioro en las relaciones con sus amigos (Adama et al., 2023; Muraru et al., 2018). A esto se añade que los pacientes, conforme crecen buscan más apoyo tanto en la escuela como en su círculo de amistades (Muraru et al., 2018).

El objetivo de este estudio era conocer en qué medida las relaciones afectivas afectan a la calidad de vida de pacientes y familiares de ER. En este sentido, después de revisar, los estudios empíricos que han abordado esta cuestión podemos afirmar que la investigación existente apoya la idea de que el apoyo social es fundamental para entender la calidad de vida en el ámbito de las ER.

Poder contar con un entorno familiar saludable se relaciona con mayores niveles de salud mental (Boettcher et al., 2020). Los pacientes y sus hermanos pueden ayudar a unir afectivamente el núcleo familiar (Esteban-Bueno et al., 2015; Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022). Y además, sentir el apoyo de los cuidadores ya sean parejas o padres con la misma situación, facilita afrontar emociones negativas (Biernacka et al., 2014; Sherrell, 2021).

Es posible que en el transcurso de la enfermedad surjan momentos complicados, pero como han indicado los resultados, poder contar con una red, en la que las relaciones afectivas sean positivas supone un medio de lograr una mejor calidad de vida (Biernacka et al., 2014; Boettcher et al., 2020; Esteban-Bueno et al., 2015; Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Pelentsov et al., 2015). Este proceso, sin embargo, no siempre se logra, pues como muestra la evidencia puede haber miembros que bien no pueden mostrar sus sentimientos de manera clara o tienen miedo a deteriorar las relaciones con otros miembros del núcleo familiar (Martínez-Hernández y Pastor-Seller, 2022; Muraru et al., 2018; Nash et al., 2021). Esto último puede ser una prueba de la importancia para cuidadores y pacientes de mantener sus relaciones afectivas sanas durante todo el proceso.

Por otro lado, los resultados parecen indicar que la exclusión social y estigmatización percibida por pacientes y cuidadores repercute en su salud mental (Adama et al., 2023; Michalik, 2012; Moretti et al., 2021; Pelentsov et al., 2015). Es decir, la ausencia de relaciones afectivas en el ámbito extrafamiliar se relaciona con una peor calidad de vida. A pesar de esto, algunos estudios indican que no son diferencias significativas, pero esto se debe a que la familia afectada encuentra nuevos valores que refuerzan sus relaciones (Esteban-Bueno et al., 2015). Del mismo modo, varios estudios señalan que esta exclusión percibida puede deberse a factores como el tiempo dedicado al cuidado del paciente (Michalik, 2012).

Es notable que el reforzamiento de los lazos familiares no es el único factor que aumenta la calidad de vida de pacientes y cuidadores. Por un lado, los pacientes consideran muy importante la relación con su grupo de iguales y le van dotando de mayor importancia con el paso del tiempo (Muraru et al., 2018). A pesar de esto, en entornos óptimos para su desarrollo social sufren estigmatizaciones o discriminación (Adama et al., 2023). Por otro lado, los cuidadores parecen necesitar una red de apoyo más amplia para la gestión emocional de los cuidados (Biernacka et al., 2014; Michalik, 2012; Moretti et al., 2021; Pelentsov et al., 2015). De este modo, sería interesante centrarnos en la intervención de estos espacios separados del núcleo familiar para aumentar el bienestar y no rechazar la perspectiva que nos puede proporcionar el ambiente extrafamiliar.

En resumen, indicar que la presente revisión sistemática analizó e integró los hallazgos referidos a la relación existente entre las relaciones afectivas y la calidad de vida de pacientes con ER y sus cuidadores. Los resultados mostraron que el ámbito familiar y extrafamiliar es esencial para entender la calidad de vida. Un

buen funcionamiento de ambos ámbitos se relaciona con una mayor calidad de vida. A pesar de ello, debido a los obstáculos que deben superar este tipo de pacientes y cuidadores, el apoyo social se ve reducido drásticamente. Por tanto, este estudio deja latente la necesidad de abordar este tipo de interacciones personales para abordar con efectividad la calidad de vida de pacientes con ER y cuidadores.

Como propuesta para las futuras investigaciones consideramos que sería interesante poder identificar la existencia de diferentes perfiles de interacción y su impacto en la calidad de vida. Ayudando de esta forma al desarrollo de programas específicos para pacientes y familiares. También sería interesante centrarse en el ámbito extrafamiliar y plantear variables específicas para ambos ámbitos con el fin de determinar la posible existencia de interrelaciones entre los factores de las relaciones afectivas que incrementan la calidad de vida.

Contribución de los Autores

Jesús Martínez-Calvo: realización y redacción del proceso de búsqueda y de resultados y extracción de las conclusiones generales de la revisión.

José-Manuel Guerra: revisión del proceso de búsqueda y redacción de los apartados de Introducción y Discusión.

Gema Esteban-Bueno: revisión de la redacción del estudio y su procedimiento.

Los autores manifiestan su conformidad con el texto remitido y el orden en que aparecen sus nombres.

Conflicto de Intereses

Los autores de este trabajo declaran que no existe conflicto de intereses.

Referencias

- *Adama, E.A., Arabiat, D., Foster, M.J., Afrifa-Yamoah, E., Runions, K., Vithiatharan, R., & Lin, A. (2023). The psychosocial impact of rare diseases among children and adolescents attending mainstream schools in Western Australia. *International Journal of Inclusive Education*, 27(12), 1273-1286. <https://doi.org/10.1080/13603116.2021.1888323>
- *Biernacka, M., Jakubowska-Winecka, A., & Biernacki, M. (2014). The role of emotional control in the regulation of mood in parents of children with mucopolysaccharidosis. *Stress & Health*, 30(3), 253-258. <https://doi.org/10.1002/smi.2524>
- *Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Quality of life and mental health in mothers and fathers caring for children and adolescents with rare diseases requiring long-term mechanical ventilation. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8975. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975>
- *Esteban-Bueno, G., Ruano-García, M., & Motero-Vazquez, I. (2015). The quality of life in the relatives of Wolfram's syndrome patients. *European Journal of Investigation in Health Psychology and Education*, 5(1), 89-97. <https://doi.org/10.1989/ejihpe.v1i1.93>
- Esteban-Bueno, G., Díaz-Anadón, L.R., Rodríguez-González, A., Navarro-Cabrero, M., & Berenguel-Hernández, A. M. (2022). Protocolo genético en Atención Primaria para enfermedades raras: el síndrome de Wolfram como prototipo. *Atención Primaria*, 54(5), 102285. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2022.102285>
- Esteban-Bueno, G., Coca, J., Guerra-de-los-Santos, J.M., & Ruiz-Castañeda, D. (2020). Análisis de la calidad de vida en personas con el Síndrome de Wolfram y de sus cuidadores: aspectos sociológicos y psicológicos. *OBETS. Revista de Ciencias Sociales*, 15(2), 471. <https://orcid.org/0000-0002-4432-7705>
- Ferreira, C.R. (2019). The burden of rare diseases. *American Journal of Medical Genetic*, 179(6) 885-892. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>
- *Martínez-Hernández, E., & Pastor-Seller, E. (2022). Study on the quality of life of siblings of people affected by rare diseases. *Prisma Social*, 36, 261-289. <https://revistaprismasocial.es/article/view/4452>
- *Michalik, J. (2012). Rare diseases and the quality of life of caregivers. *Social Welfare Interdisciplinary Approach*, 2(1), 8-17.
- *Moretti, A., Cianci, P., De Paoli, A., Meroni, F., Tajè, S., Mariani, M., & Selicorni, A. (2021). Burden of care in families of patients with rare genetic diseases: Analysis of a large Italian cohort. *European Journal of Medical Genetics*, 64(7). <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.104230>
- *Muraru, I.D., Iorga, M., Anton-Paduraru, D.T., Drochioi, S., Alwan, S., & Petrariu, F.D. (2018). How do parents experience the rare disease of their child? *Medical-Surgical Journal*, 122(2), 365-374.
- *Nash, S., Nash, P., Bryson, L., & Gray, S. (2021). Understanding the spiritual and emotional needs of siblings of children who have a rare disease through the lens of Maslow's hierarchy of needs. *International Journal of Children's Spirituality*, 26(3), 158-172. <https://doi.org/10.1080/1364436X.2021.1919061>
- Page, M.J., McKenzie, J.E., Bossuyt, P.M., Boutron, I., Hoffmann, T.C., Mulrow, C.D., et al. (2021). The PRISMA 2020 Statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. *British Medical Journal*, 372(71). <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>
- *Pelentsov, L.J., Laws, T.A., & Esterman, A.J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability & Health Journal*, 8(4), 475-491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
- Posada-de-la-Paz, M., Martín-Arribas, C., Ramirez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20. <https://scielo.isciii.es/pdf/asina/v31s2/original2.pdf>
- *Schwartz, C.E., Michael, W., & Rapkin, B.D. (2017). Resilience to health challenges is related to different ways of thinking: Mediators of physical and emotional quality of life in a heterogeneous rare-disease cohort. *Quality of Life Research*, 26(11), 3075-3088. <https://doi.org/10.1007/s11136-017-1633-2>
- *Sherrell, R.S. (2021). Anxiety, coping, and stress: Counseling parents of children with a rare disease. *The Family Journal*, 30(2), 219-225. <https://doi.org/10.1177/10664807211027274>