

Calidad de vida en personas con enfermedades raras

ZHARA ISABEL CALDERON RIVERA

DIANA MARCELA SOLIS CAICEDO

UNIDAD CENTRAL DEL VALLE

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE ENFERMERIA

2021

1

Calidad de vida en personas con enfermedades raras

ZHARA ISABEL CALDERON RIVERA

DIANA MARCELA SOLIS CAICEDO

TUTOR

MARTHA LILIANA GIRÓN GIRÓN

UNIDAD CENTRAL DEL VALLE

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE ENFERMERIA

2021

2

Tabla De Contenido

Resumen	9
Abstract	10
Introducción.....	11
1. Planteamiento Del Problema	13
2. Justificación.....	15
3. Marco Referencial	17
3.1. Marco conceptual	17
3.2 Marco teórico	17
4. Objetivos	20
4.1 Objetivo general:	20
4.2 Objetivos específicos:	20
5. Marco Metodológico.....	21
5.1. Tipo de estudio.....	21
5.2. Criterios de elegibilidad:.....	21
5.3 Criterios de exclusión:	21
6. Resultados.....	26
7. Discusión.....	86

8. Conclusiones	88
9. Recomendaciones	89
10. Referencias Bibliográficas	90

Lista de tablas

Tabla 1. Pregunta PICO	14
Tabla 2. Identificación de términos de búsqueda con descriptores DeCS y MeSH	22
Tabla 3. Definición de las fuentes de búsqueda bibliográfica.....	23
Tabla 4. Ecuaciones De Búsqueda Bibliográfica.	24
Tabla 5. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial	26
Tabla 6. Características del diseño metodológico del estudio denominado: El problema social y de salud de las Enfermedades Raras	28
Tabla 7. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Afectación Psicosocial Y Calidad De Vida Del Paciente Con Epidermólisis Bullosa	30
Tabla 8. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria José Carrón	33
Tabla 9. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con enfermedades desmielinizantes: El caso de la esclerosis múltiple.....	34
Tabla 10. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida percibida por pacientes pediátricos con hemofilia y sus padres.....	37
Tabla 11. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Percepción de la calidad de vida relacionada con la salud y la depresión en pacientes con hemofilia.....	39

Tabla 12. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis.....	42
Tabla 13. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de calidad de vida en niños y jóvenes.	43
Tabla 14. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente incapacitantes.	45
Tabla 15. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida en pacientes con esclerosis múltiple Quality of life in patients with multiple sclerosis Qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla.....	47
Tabla 16. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género.	49
Tabla 17. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life	50
Tabla 18. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de la calidad de vida de niños y jóvenes	52
Tabla 19. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Influence of schooling on the healthrelated quality of life of children with rare diseases.	54
Tabla 20. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Determinants of quality of life on patients in myasthenia gravis patients.	55
Tabla 21. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Factors Associated To Quality Of Life In Children And Adolescents With Cystic Fibrosis.....	56
Tabla 22. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Progressive multiple sclerosis, cognitive function, and quality of life.	58

Tabla 23. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Symptoms Of Anxiety And Depression, And Quality Of Life Of Patients With Crohn's Disease.	59
Tabla 24. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review.	60
Tabla 25. Análisis de la relación de la calidad de vida y factores influyentes.	63
Tabla 26. Factores relevantes en la calidad de vida de personas con diagnóstico de enfermedades raras.	84

Lista de gráficos

Gráfica 1. Modelo de calidad de vida. 18

Resumen

La presente monografía está enfocada en la calidad de vida de las personas con enfermedades huérfanas o raras. **Objetivo:** Identificar los factores que influyen en el nivel de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o raras.

Resultados: durante la selección de literatura los factores predominantes son: los emocionales y los psicosociales 46,7%, y la perspectiva biomédica 6,6%. Ya que en los resultados de los diversos estudios se encontró como factores que favorecían un nivel adecuado de la calidad de vida las consultas psicológicas y como aquellos que desfavorecían el nivel de calidad de vida la angustia, depresión y la ansiedad. **En conclusión,** se identificaron los factores psicosociales emocionales y biomédico como influyentes, sin desconocer que la calidad de vida es multifactorial y que no a todos los afecta de la misma manera, de acuerdo a las características dadas por las enfermedades raras que padecen, se analizó en los artículos seleccionados, se encontró que estas tres son las que más predominan y afectan negativamente al paciente.

Palabras Clave: “Enfermedades huérfanas”, “calidad de vida” y “diagnóstico tardío”.

Abstract

This monograph is focused on the quality of life of people with orphan or rare diseases.

Objective: To identify the factors that influence the level of quality of life of patients diagnosed with orphan or rare diseases. **Results:** during the selection of literature the predominant factors are: emotional and psychosocial 46.7%, and the biomedical perspective 6.6%. Since in the results of the various studies, psychological consultations were found as factors that favored an adequate level of quality of life and anxiety, depression and anxiety as those that disadvantaged the level of quality of life. In conclusion, the biomedical and emotional psychosocial factors were identified as influential, without ignoring that the quality of life is multifactorial and that not all are affected in the same way, according to the characteristics given by the rare diseases they suffer, it was analyzed In the selected articles, it was found that these three are the most predominant and negatively control the patient.

Key Words: "Orphan diseases", "quality of life" and "late diagnosis".

Introducción

En Colombia una enfermedad huérfana o rara es aquella que afecta un número pequeño de la población y que por su rareza plantea cuestiones específicas. Estas son enfermedades debilitantes a largo plazo o mortales, en general son enfermedades genéticas, presentadas aproximadamente en 1 de cada 5.000 personas y comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas.(1)

Enfermedad ultra huérfana, es la que describe condiciones extremadamente raras, con una prevalencia de 0,1-9 casos por 100 mil personas.(2)

Enfermedad olvidada, son enfermedades infecciosas, muchas de ellas parasitarias, que afectan principalmente a las poblaciones más pobres y con un limitado acceso a los servicios de salud.

En el **mundo** se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. En

Colombia se han identificado alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en su tercera versión en la resolución 5265 de 2018. (2)

Una visita al portal de información sobre enfermedades raras permitió evidenciar que en un compendio de genes humanos y fenotipos de trastornos genéticos, se encontró 8300 fenotipos clínicos en los que se sospecha una herencia mendeliana, hallándose un gen asociado en 4889 casos.(3)

Estas patologías presentan una enorme complejidad clínica, biológica y genética. Más allá de que puedan heredarse, cuentan con otras características singulares. Suelen ser crónicas e

incapacitantes y ocurren con mayor frecuencia en niños y adolescentes, a diferencia de las enfermedades comunes, que suelen aparecer en la edad adulta.

Además, se manifiestan a menudo como síndromes, es decir, afectan a varios órganos o sistemas; en cambio, la mayoría de las enfermedades comunes suelen producirse afecciones primarias en un único sistema orgánico, como es el caso de la cardiopatía isquémica, que afecta al corazón, o la esquizofrenia, un trastorno mental.

1. Planteamiento Del Problema

Se ha encontrado poca información relacionada el nivel de calidad de vida que los pacientes tienen cuando sufren una enfermedad huérfana o rara, motivo por el cual se decide realizar una revisión sistemática de artículos relacionados con la calidad de vida en pacientes con enfermedades huérfanas o raras en la cual nos permita identificar su nivel de calidad de vida.

Se hace necesario indagar como es la calidad de vida de las personas con un diagnóstico de enfermedades raras, ya que este diagnóstico tiene un impacto en la vida no solo al paciente sino a su familia y amigos; por esta razón es fundamental identificar algunos tópicos que permitirán al lector reflexionar sobre la magnitud de este problema.

¿Cuántas personas tienen una enfermedad huérfana? De acuerdo a los datos reportados en el 2013 por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de las Sociedad de Pacientes tenemos un reporte preliminar de 13.238 registros. Esta información está siendo sometida a un proceso de auditoría y depuración.

¿Cuáles son algunos de los problemas que experimentan las personas con enfermedades huérfanas? Dificultad en obtener un diagnóstico exacto, opciones de tratamiento limitadas, poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad, dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica, en

algunos casos tratamientos más costosos que los de una enfermedad común y dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales.

¿Por qué toma tanto tiempo obtener un diagnóstico? Es difícil obtener un diagnóstico por la diversidad de enfermedades huérfanas, prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento, por lo que no es sencillo diagnosticarlas. Suele requerir exámenes especializados, debido a sus manifestaciones clínicas pueden confundirse con enfermedades más comunes. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos. (4)

A partir de lo manifestado anteriormente surge la siguiente pregunta:

Tabla 1. Pregunta PICO

P (paciente):	Pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o raras
I (intervención):	Factores que influyen en el nivel de calidad de vida
C (comparación):	Niveles de calidad de vida
O (resultados, outcomes):	Factores predominantes

Fuente: Elaboración propia

¿Cuáles son los factores que influyen en el nivel de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana o rara?

2. Justificación

De acuerdo a los artículos recolectados se logró evidenciar que, en pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana o rara, se encuentra poca literatura que permita medir el nivel de calidad de vida de estos pacientes. Esta monografía abarca una gran relevancia social ya que son enfermedades con baja prevalencia, diagnóstico tardío y poco frecuentes afectando la calidad de vida de los pacientes y sus familias desde los factores psicosociales y emocionales. Las personas que quieran medir el nivel de calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas podrán partir desde la información recolectada en esta monografía.

En el caso particular de la calidad de vida, el profesional de enfermería que se centra en el cuidado, por esta razón es fundamental que los pacientes reciban una atención holística y tanto los estudiantes como enfermeros profesionales que elijan profundizar en la línea de enfermedades huérfanas, con esta monografía podrán partir para crear su plan de cuidados, identificando las características y necesidades de estos pacientes.

Esta monografía aporta a estudios para medir el nivel de calidad de vida de las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas o raras, desde la minuciosa recolección de información favoreciendo a futuros investigadores de línea de enfermedades huérfanas o raras, siendo enfermedades poco prevalentes.

Desde esta monografía se puede evidenciar el nivel de calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas y los factores que están relacionados y que afectan de manera positiva o negativa el nivel de calidad de vida, que puede ser tomado desde la disciplina de

enfermería y generar planes de cuidado que permitan mitigar los factores negativos y potencializar los positivos

Esta revisión de literatura podrá encaminar a los futuros investigadores de esta línea de profundización a contribuir en el estado de arte o en los antecedentes teniendo un punto de partida, siendo de gran aporte para su investigación.

3. Marco Referencial

3.1. Marco conceptual

Calidad de vida: Hace alusión a varios niveles de sociedades y de generalización pasando por sociedad, comunidad, hasta el aspecto físico y mental, por lo tanto, el significado de calidad de vida es complejo, ya que cuenta con definiciones que van desde la psicología, a las ciencias, política, medicina, estudios del desarrollo, etc. (2)

Enfermedades Raras: Una enfermedad rara o poco frecuente es aquella que afecta a un pequeño número absoluto de personas o a una proporción reducida de la población. (3)

Enfermedad de alto costo: las enfermedades de alto costo (EAC) representan un gran riesgo para el equilibrio financiero de las empresas de salud y pueden ser un factor determinante para su supervivencia en el mercado. Conocerlas mejor es esencial para prever su impacto en el sistema de prestación de servicios de salud. (5)

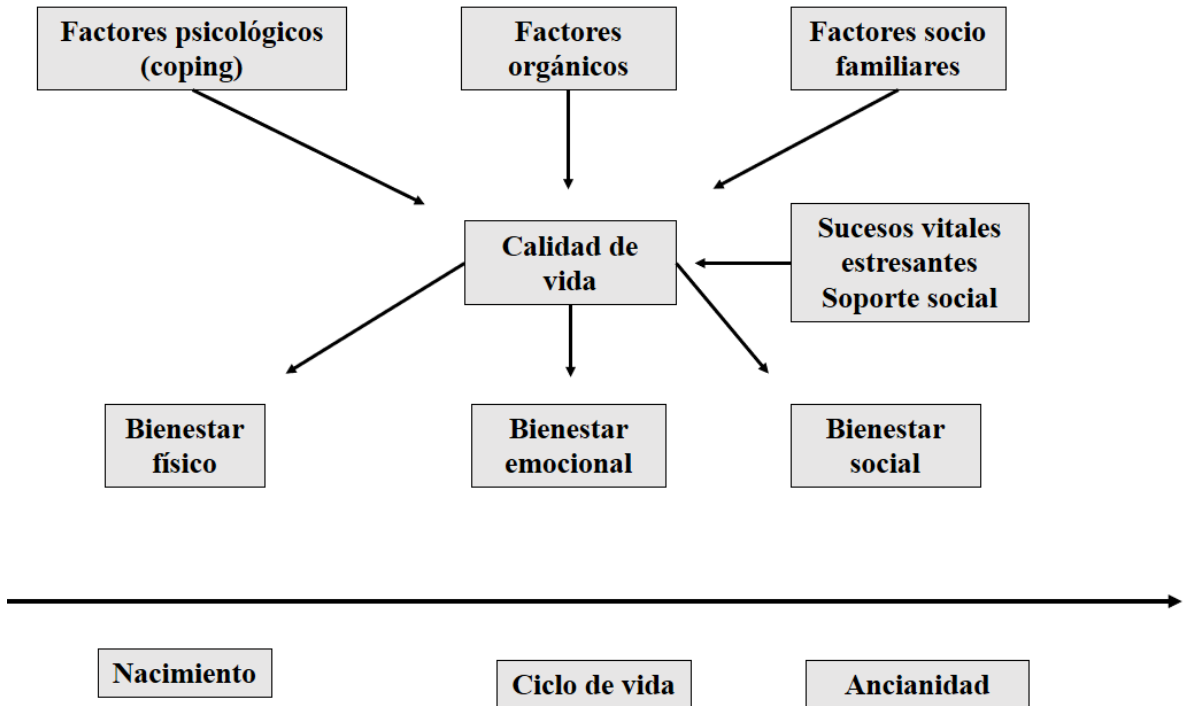
Diagnóstico Tardío: determinar el carácter de una enfermedad y su calificación mediante un examen de sus signos y síntomas característicos en un tiempo prolongado ya cuando la enfermedad ha avanzado. (6)

3.2 Marco teórico

En la monografía relacionada con la calidad de vida en personas con enfermedades huérfanas es importante incluir el siguiente modelo; (modelo de calidad de vida shwatzmann, 2003), ya que guarda una relación estrecha con lo que se quiere lograr en la

revisión sistemática de los artículos. El modelo presenta todos los factores que afectan la calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas que son los siguientes:

Gráfica 1. MODELO DE CALIDAD DE VIDA



Fuente: <https://www.scielo.cl/fbpe/img/cienf/v12n1/fig02-01.jpg>

Este modelo considera que la calidad de vida es un proceso dinámico y cambiante que incluye interacciones continuas entre el paciente y su medio ambiente, interacciones determinadas por factores orgánicos (tipo de enfermedad y evolución), psicológicos (personalidad y grado de cambio en sistema de valores, creencias y expectativas), sociales y familiares (soporte social recibido y percibido), y de cuyas resultantes dependerá el bienestar físico, psíquico y social y en la evaluación general de la vida que hace el paciente.(7)

La percepción de las personas sobre su estado de salud, depende en gran medida de sus valores y creencias, su contexto cultural e historia personal, siendo una noción eminentemente humana que se relaciona con el grado de satisfacción que tiene la persona con su situación física, su estado emocional, su vida familiar y social (Schwartzmann, 2003).(7)




La monografía se basa en el modelo de calidad de vida, en donde se ve reflejado el impacto de todos los factores que influyen en la vida de personas con enfermedades huérfanas.

4. Objetivos

4.1 Objetivo general:

Identificar los factores que influyen en el nivel de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o raras.

4.2 Objetivos específicos:

-  Identificar las características de los diseños metodológicos utilizados en los artículos, mediante la revisión de literatura relacionada con los factores que influyen en el nivel de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o raras.
-  Analizar la información recopilada de diversos estudios realizados en relación con la calidad de vida y los factores influyentes.
-  Definir los factores predominantes durante la revisión de literatura que influyen en el nivel de la calidad de vida de las personas diagnosticadas con enfermedades raras o huérfanas.

5. Marco Metodológico

5.1. Tipo de estudio: Esta monografía es de tipo revisión de literatura, en el que se realizó una revisión de aspectos cuantitativos y cualitativos de estudios primarios, con el objetivo de resumir la información existente respecto de un tema en particular **(8)**, en el que se aborda el tema de calidad de vida en personas con enfermedades huérfanas.

5.2. Criterios de elegibilidad:

5.2.1 Fuente:

- Artículos de calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas.
- Investigaciones sobre calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas.

5.2.2 Tiempo: Artículos o investigaciones de los últimos siete años.

5.2.3 Idioma: inglés y español

5.3 Criterios de exclusión:

Artículos e investigaciones no relacionados con la calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas.

Tabla 2. Identificación de términos de búsqueda con descriptores DeCS y MeSH

DeCS	Definición	MeSH	Definición
CALIDAD DE VIDA	Concepto genérico que refleja preocupación por mejorar las condiciones de vida, por ejemplo, físico, político, moral, entorno social, así como la salud y la enfermedad.	Quality of Life	A generic concept reflecting concern with the modification and enhancement of life attributes, e.g., physical, political, moral, social environment as well as health and disease.
ENFERMEDADES RARAS	Amplio grupo de enfermedades que se caracterizan por su baja prevalencia. Con frecuencia están asociadas con problemas diagnósticos y terapéuticos.	Rare Diseases	A large group of diseases which are characterized by a low prevalence in the population. They frequently are associated with problems in diagnosis and treatment.

DIAGNÓSTICO TARDIO	Intervalo de tiempo no óptimo entre el inicio de los síntomas, la identificación y el inicio del tratamiento.	Delayed Diagnosis	Non-optimal interval of time between onset of symptoms, identification, and initiation of treatment
-----------------------	---	------------------------------	---

Fuente: elaboración propia.

Tabla 3. Definición de las fuentes de búsqueda bibliográfica.

Base de datos	Definición
GOOGLE ACADEMICO	Es un buscador que permite localizar documentos académicos como artículos, tesis, libros y resúmenes de fuentes diversas como editoriales universitarias, asociaciones profesionales, repositorios de preprints, universidades y otras organizaciones académicas.
SCIELO	(Scientific Electronic Library Online) es un recurso electrónico que recoge artículos de investigación de América Latina (Argentina, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Cuba, México), España, Portugal, el Caribe y Sudáfrica. El proyecto SciELO tiene como objetivo aumentar la visibilidad, la condición de acceso y la credibilidad nacional e internacional de la producción científica de América Latina y Caribe, por medio de la

	publicación en internet de colecciones nacionales y regionales de revistas científicas.
RECIAMUC (REVISTA CIENTIFICA DE INVESTIGACIÓN ACTUALIZACIÓN DEL MUNDO DE LAS CIENCIAS)	Revista Científica de Investigación Actualización del Mundo de las Ciencias, es una publicación científica, multidisciplinaria y bilingüe, que tiene como objetivo principal difundir contribuciones originales y de calidad, resultado del trabajo de investigación o de reflexiones teóricas que apoyen en el avance del conocimiento del área en cuestión o que aporten elementos para la solución de problemas relevantes actuales en el Ecuador.
PUBMED	PubMed es un motor de búsqueda de libre acceso que permite consultar principal y mayoritariamente los contenidos de la base de datos MEDLINE, aunque también una variedad de revista científicas de similar calidad pero que no son parte de MEDLINE.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 4. Ecuaciones De Búsqueda Bibliográfica.

Base de datos	Ecuación de búsqueda	Número de artículos	Número de artículos seleccionados
SCIELO	CALIDAD DE VIDA ESCLEROSIS MULTIPLE	25	1

RECIAMUC	CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON ESCLEROSIS MULTIPLE	2	1
GOOGLE ACADÉMICO	QUALITY OF LIFE and Rare Diseases	1.900.000	5
	CALIDAD DE VIDA "HEMOFILIA"	6.090	3
	CALIDAD DE VIDA "ESCLEROSIS MÚLTIPLE"	15.300	2
PUBMED	Rare diseases and quality of life	5,177	8
Total		1.921.417	20

Fuente: elaboración propia.

5.4 Análisis

Posterior a la recopilación de la información se realizó la revisión crítica de los artículos por medio del instrumento quality assessment tools, donde finalmente se seleccionaron para la presente revisión de literatura de 20 artículos.

6. Resultados

Identificar las características de los diseños metodológicos utilizados en los artículos, mediante la revisión de literatura relacionada con los factores que influyen en el nivel de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o raras.

Tabla 5. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial

No.	REFERENCIA VANCOUVER
1	Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial. Autor: Carmen Laborda López Federación Española de Enfermedades Raras, España
	OBJETIVOS
	Mejorar la calidad de vida de las personas con una enfermedad rara y sus familias facilitando el acceso a información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que consultan.
	METODOLOGÍA
	METODOLOGIA DEL ESTUDIO
INSTRUMENTOS USADOS	observación (atención psicológica)

POBLACIÓN	Personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas y sus familias
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios
RESULTADOS	
<p>Las reacciones emocionales asociadas al diagnóstico de una enfermedad poco frecuente, pueden provocar alteraciones conductuales y psicopatologías que influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia. Conocer su procesamiento acerca de la propia enfermedad y, en su caso, modificar las estrategias utilizadas para afrontarla, evitará esta situación tan negativa y prevendrá consecuencias psicopatológicas futuras.</p> <p>La Atención Psicológica, bajo esta premisa, ayuda a minimizar el impacto del duelo a través de la acogida, la escucha activa, la legitimación e identificación emocional y el empoderamiento del paciente y/o la familia en la toma de decisiones sobre sus propios procesos de salud.</p> <p>Así como ha sido claro la importancia de una atención individual a la persona con una ER y a la familia ante el proceso de duelo por el diagnóstico de una ER, no olvidar las ventajas del soporte social a lo largo del tiempo y en las distintas</p>	

etapas que van a sucederse desde el diagnóstico. Encontrar personas que están viviendo la misma situación evita el aislamiento, produce mejoras en el estado de ánimo por no sentirte único, disminuye la ansiedad y el miedo, proporciona información sobre el manejo de dificultades, facilita estrategias de afrontamiento con base en otras experiencias, fomenta la cooperación, los valores solidarios, y la unión.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 6. Características del diseño metodológico del estudio denominado: El problema social y de salud de las Enfermedades Raras

No.	REFERENCIA VANCOUVER
	<p>“El problema social y de salud de las enfermedades raras: transitando desde la invisibilidad a la visibilidad”. Autores: Chaves Restrepo, Angela Patricia Odontóloga Universidad del Bosque, Estudiante de último año de Ciencias de la Información de la Universidad del Quindío. Madre de Lucia Turriago, quien sufrió de Leucodistrofia Metacromática (enfermedad rara), por diez años. Presidenta de la Asociación Colombiana de Enfermedades Raras Presidenta de la Fundación Laes para las Leucodistrofias.</p>
	<p>OBJETIVOS</p>
	<p>Hacer visible la problemática de las Enfermedades Raras (Ers) y el difícil camino que los pacientes y las familias deben recorrer cuando descubren que algún miembro en su núcleo más estrecho, sufre de una Enfermedad Rara.</p>

2	METODOLOGÍA	
	METODOLOGIA DEL ESTUDIO	Cualitativo
	INSTRUMENTOS USADOS	Observación
	POBLACIÓN	Personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas y sus familias
	CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
	RESULTADOS	
<p>Es necesario introducir en los currículos de formación universitaria de pregrado en medicina y ciencias afines (enfermería, terapias, psicología) la cátedra sobre la aproximación global a las Ers. La formación especializada y la formación continua deben tener también esta aproximación.</p> <p>Urge la necesidad de diseñar y poner en marcha un nuevo modelo de atención integral biopsicosocial, ya que el utilizado por el Sistema de Salud en Colombia no es aplicable a las enfermedades raras. Ni siquiera los planes de manejo para enfermedades crónicas resultan útiles sino se tienen en cuenta las necesidades específicas de este colectivo. En el diseño de los modelos, guías y protocolos debe incluirse a las Asociaciones, ya que el punto de vista de los pacientes es</p>		

determinante en ellos, en últimas, los que conviven diariamente con la patología y los que tienen la información y el conocimiento de primera mano sobre el impacto social y en salud.

Es vital fortalecer las Asociaciones de pacientes, abriéndoles espacios que tengan la misma relevancia e importancia de los espacios científicos y académicos. Ellas están reemplazando al sistema de salud prestando servicios sociales que le corresponderían al Estado y realizando el proceso de control Político en la construcción de Democracia.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 7. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Afectación Psicosocial Y Calidad De Vida Del Paciente Con Epidermólisis Bullosa

No.	REFERENCIA VANCOUVER
	<p>“Afectación psicosocial y calidad de vida del paciente con epidermólisis bullosa. Revisión bibliográfica”. Autora: Wendy Nicole Freire Caiza director/es: Carmen Tosat Mancho</p>
	<p>OBJETIVOS</p>
	<p>Conocer la información existente sobre los aspectos más relevantes y actuales acerca del ajuste psicosocial del paciente con epidermólisis bullosa, y que afectan a su vez, a su calidad de vida.</p>
	<p>METODOLOGÍA</p>

3	METODOLOGIA DEL ESTUDIO	cuantitativo
	INSTRUMENTOS USADOS	Búsqueda de literatura
	POBLACIÓN	Personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas y sus familias
	CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	<p>CRITERIOS DE INCLUSION: artículos de texto completo, idioma español e inglés, que abarque a la totalidad de la población, artículos relacionados con la calidad de vida de pacientes con EB y afectación psicosocial con los pacientes EB.</p> <p>CRITERIOS DE EXCLUSION: Artículos centrados en complicaciones EB, artículos basados en tratamientos EB y artículos basados con más de 10 años de antigüedad.</p>
RESULTADOS		
<p>Debido a la baja prevalencia de la EB hay poca orientación sobre la mejor manera de cuidar la salud psicosocial de los pacientes y las familias afectadas por EB. - La EB tiene un enorme efecto sobre la calidad de vida (QOL) pudiendo mejorarse mediante una evaluación y por ello se desarrolló una herramienta de calidad de vida específica de EB, conocida como QOLEB. - La continua formación de ampollas hace necesario cambio de apósitos frecuentes, que son terriblemente dolorosos afectando negativamente al bienestar del paciente.</p>		

El hecho de que la afección no tenga cura puede dar lugar a problemas psicológicos (ansiedad, depresión, baja autoestima) perjudicando negativamente calidad de vida del niño o del adulto.

El apoyo al paciente, el afecto familiar y los grupos de defensa son una influencia fuerte y positiva fundamentales para ayudar a sobrellevar su enfermedad.

Por ello es imprescindible un abordaje multidisciplinar y el papel de enfermería es muy importante, tanto en los cuidados específicos, como en la educación, ayudando a maximizar el grado de autonomía y de independencia a los pacientes y sus cuidadores familiares.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 8. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria José Carrón

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
4	<p>“Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria”. Autores José Carrón Sociólogo. Investigador social y consultor y Javier Arza Departamento de Trabajo Social. Universidad Pública de Navarra.</p>	
	<p>OBJETIVOS</p>	
	<p>No tiene objetivo</p>	
	<p>METODOLOGÍA</p>	
	<p>METODOLOGIA DEL ESTUDIO</p>	<p>Mixto (cuantitativo y cualitativo)</p>
	<p>INSTRUMENTOS USADOS</p>	<p>Encuesta</p>
	<p>POBLACIÓN</p>	<p>Personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas, sus familias y personal de salud</p>
	<p>CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN</p>	<p>No tiene criterios.</p>
	<p>RESULTADOS</p>	<p>El resultado final ha sido de 140 cuestionarios completados (un 67,6% del universo fijado). Los casos no conseguidos lo han sido por las siguientes</p>

razones: en un 16,9% el cuestionario postal no fue devuelto; en un 9,7% no se pudo localizar a la persona afectada; un 2,9% rechazó participar en el estudio, y otro 2,9% estaba en un estado de salud que no permitía su participación. El 65% de los cuestionarios se cumplimentó mediante entrevista personal y el 35% restante fue cumplimentado por las personas encuestadas y devuelto por correo. El trabajo de campo fue realizado por un equipo de cinco profesionales supervisados por el equipo investigador.

Para el análisis cualitativo hemos utilizado dos tipos de técnicas: entrevista semiestructurada y grupo focal. La entrevista semiestructurada, que suele tener aproximadamente una hora de duración, tiene como cometido el acceso a la persona. El entrevistador/a dispone de un guion, que recoge los temas que debe tratar a lo largo de la entrevista, pero lo maneja con gran flexibilidad para facilitar la libertad de expresión. En cuanto al grupo focal, su duración aproximada es de hora y media. Consiste en reunir a un grupo de entre seis y ocho personas, guiado por un o una profesional que actúa como facilitador/a de las discusiones.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 9. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con enfermedades desmielinizantes: El caso de la esclerosis múltiple.

No.	REFERENCIA VANCOUVER			
5	<p>“Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con enfermedades desmielinizantes: El caso de la esclerosis múltiple”. Autor: Félix Arbinaga Ibarzábal</p>			
	<p>OBJETIVOS</p>			
	<p>Conocer las características de un grupo de 17 enfermos con Esclerosis Múltiple en aspectos como depresión, ansiedad, sensibilidad a la ansiedad y la calidad de vida relacionada con la salud.</p>			
	<p>METODOLOGÍA</p>			
	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="410 1209 691 1360">METODOLOGIA DEL ESTUDIO</td> <td data-bbox="691 1209 1471 1360">cuantitativo</td> </tr> <tr> <td data-bbox="410 1360 691 1793">INSTRUMENTOS USADOS</td> <td data-bbox="691 1360 1471 1793"> <p>“Índice de Sensibilidad a la Ansiedad” (Anxiety Sensitivity Index), “Cuestionario EuroQol” (EQ-5D) (Brooks, 1996), “Inventario de Depresión de Beck” (B.D.I.) (Beck, Rush, Shaw y Emery, 1979) y “Escala de Ansiedad Estado-Rasgo” (State-Trait Anxiety Inventory - STAI) (Spielberger, Gorsuch y Lushene, 1970).</p> </td> </tr> </table>	METODOLOGIA DEL ESTUDIO	cuantitativo	INSTRUMENTOS USADOS
METODOLOGIA DEL ESTUDIO	cuantitativo			
INSTRUMENTOS USADOS	<p>“Índice de Sensibilidad a la Ansiedad” (Anxiety Sensitivity Index), “Cuestionario EuroQol” (EQ-5D) (Brooks, 1996), “Inventario de Depresión de Beck” (B.D.I.) (Beck, Rush, Shaw y Emery, 1979) y “Escala de Ansiedad Estado-Rasgo” (State-Trait Anxiety Inventory - STAI) (Spielberger, Gorsuch y Lushene, 1970).</p>			

POBLACIÓN	Personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas, sus familias y personal de salud
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
RESULTADOS	
<p>Por lo que respecta a la información que se les solicita a los sujetos sobre la enfermedad, se observa que éstos reconocen en el 58,8% de los casos tener una E.M. en brotes, en el 35,3% sería en brotes progresiva y sólo el 5,9% indica tener una E.M. progresiva desde su inicio. La edad de los primeros síntomas se ha establecido con una media de 30,29 + 7,4 años mientras que la edad del diagnóstico se situaba en torno a 34,29 + 8,2 años. Esto significa una demora en el tiempo, entre las primeras manifestaciones de la enfermedad y el diagnóstico, de 4 + 3,2 años de media.</p> <p>La enfermedad afecta a la vida del sujeto de tal forma que sólo el 11,8% reconoce no haber sufrido ningún cambio psicológico importante desde el momento de conocer el diagnóstico de la misma. Así, por ejemplo, el 70,6% dice que sus relaciones sexuales han disminuido, y el 58,8% de los sujetos reconoce un empeoramiento en la calidad de este tipo de contactos.</p>	

Las respuestas que los sujetos han dado a cada una de las categorías del cuestionario Euroqol sobre Calidad de Vida Asociada a la Salud. Como vemos, salvo en el caso del cuidado personal y en la categoría de ansiedad/depresión la mayoría de los sujetos tiende a mostrar las puntuaciones más elevadas en los niveles intermedios; esto es, se reflejan unos moderados niveles de problemática en cada una de las dimensiones. Así, en la dimensión referida a la movilidad el 76,5% reconoce tener problemas para caminar, el 35,3% manifiesta algún tipo de problemática para realizar las tareas de cuidado personal, las actividades cotidianas (trabajar, estudiar, hacer tareas domésticas, etc.) se ven dificultadas para el 64,7% de los sujetos, el 88,3% dice tener dolor o malestar y el 53% siente ansiedad o depresión

Fuente: elaboración propia.

Tabla 10. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida percibida por pacientes pediátricos con hemofilia y sus padres

No.	REFERENCIA VANCOUVER
6	<p>“Calidad de vida percibida por pacientes pediátricos con hemofilia y sus padres”.</p> <p>Autores: Maricela Osorio Guzmán, Sandra Olvera González, Georgina Eugenia Bazán Riverón y Ricardo Carlos Gaitán Fitch,</p>
	<p>OBJETIVOS</p> <p>Analizar y describir la percepción de los niveles de calidad de vida relacionada con la salud de pacientes con hemofilia y de sus padres, así como mostrar el tamaño del efecto entre las medias de dicha calidad de vida de esos pacientes y</p>

las de aquellos que sufren otras enfermedades crónicas

METODOLOGÍA

TIPO DE ESTUDIO

Transversal

INSTRUMENTOS USADOS

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica, versión 4.0 (PedsQLTM 4) (Varni et al., 1999; Villarruel y Lucio, 2010).

POBLACIÓN

Pacientes y cuidadores

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

No tiene criterios.

RESULTADOS

En los reportes de los padres y cuidadores, hubo diferencias estadísticamente significativas entre los puntajes de alto riesgo, en riesgo y buena calidad de vida, por lo que los pacientes que estaban en alto riesgo tendrán más complicaciones en todos los ámbitos; por ejemplo, en el funcionamiento físico, en actividades como caminar más de una cuadra o correr; en el área psicosocial, más problemas en las relaciones con sus pares; en el área escolar, tendrán dificultad para concentrarse o poner atención en clase, y en el aspecto emocional sentirán miedo, tristeza o enojo, así como altos niveles de preocupación.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 11. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Percepción de la calidad de vida relacionada con la salud y la depresión en pacientes con hemofilia.

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
7	<p>“Percepción de la calidad de vida relacionada con la salud y la depresión en pacientes con hemofilia”. Autores: Maricela Osorio-Guzmán, Graciela Gutiérrez-González, Georgina Eugenia Bazán-Raberón, Nora Nancy Núñez-Villegas, Gabriela Jazmín Fernández- Castillo.</p>	
	<p>OBJETIVOS</p>	
	<p>Describir y analizar los niveles de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) y depresión en una muestra de 50 pacientes pediátricos con hemofilia (PPcH) y sus padres</p>	
	<p>METODOLOGÍA</p>	
	<p>TIPO DE ESTUDIO</p>	<p>Descriptivo, transaccional y correlacional.</p>
	<p>INSTRUMENTOS USADOS</p>	<p>Cuestionario de Depresión Infantil CDI</p>
	<p>POBLACIÓN</p>	<p>Pacientes con una enfermedad huérfana o rara y cuidadores.</p>
<p>CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y</p>	<p>No tiene criterios.</p>	

EXCLUSIÓN

RESULTADOS

Se obtuvo que, el reporte de los niños, 52% consideró que estaba en alto riesgo, mientras que según lo reportado por los padres el porcentaje aumentó a 64%.

Estos datos demuestran que según la percepción de pacientes y sus padres un alto porcentaje de los pacientes con hemofilia tienen mala calidad de vida y se sienten vulnerables.

De lo anterior se puede destacar que en este tipo de enfermedad crónica existe este problema, lo que puede implicar un deterioro de la calidad de vida de los pacientes.

Datos de los pacientes: La media de edad de los pacientes fue de 10.66 (desviación estándar [DE] = 2.61); el 82% presentó hemofilia tipo A y el 18% restante, hemofilia tipo B. En relación con el grado clínico el 8% padece hemofilia leve; el 22%, moderada; y el 70%, severa. La media de la edad del diagnóstico reportada fue de 20.24 meses y los datos fluctuaron desde recién nacido hasta los 12 años. En cuanto al tipo de tratamiento que recibieron se encontró que el 100% afirmó ser atendido con factor.

Datos de los progenitores: La media de edad de los padres fue de 36.28 (DE = 6.4). En lo que se refiere a la escolaridad la mayoría de ellos tenía estudios de

secundaria (38%) y de bachillerato (38%), mientras que de primaria solo el 10% y de universidad 14%.

Percepción de calidad de vida relacionada con la salud, a partir de los datos se obtuvo que, según el reporte de los niños, 52% consideró que estaba en alto riesgo.

Niveles de depresión en pacientes pediátricos con hemofilia: De acuerdo con el 36% de los participantes no presentó sintomatología depresiva, el 54% presentó síntomas depresivos moderados y un 10% síntomas de depresión grave (puntajes brutos obtenidos de 19 a 22). Como se puede observar, solo el 36% de los pacientes no presentan síntomas depresivos. De lo anterior se puede destacar que en este tipo de enfermedad crónica existe este problema, lo que puede implicar un deterioro de la calidad de vida de los pacientes.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 12. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
8	<p>“Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis”.</p> <p>Autores: Itzel del Rocío Estrada Reyna, Santiago Osnaya Baltierra, Ma. de Lourdes Vargas Santillán y Claudia Rodríguez García</p>	
	<p>OBJETIVOS</p>	
	<p>Conocer el seguimiento de un paciente con MG: su diagnóstico, el tratamiento y la evolución de esta enfermedad. La persona en cuestión fue diagnosticada desde los cinco años de edad, por lo que también se evalúa cómo esta enfermedad ha repercutido en su calidad de vida y estado de ánimo.</p>	
	<p>METODOLOGÍA</p>	
	<p>TIPO DE ESTUDIO</p>	<p>cuantitativo de tipo retrospectivo</p>
	<p>INSTRUMENTOS USADOS</p>	<p>Test de Hamilton (depresión), El WHOQOL (1993),</p>
	<p>POBLACIÓN</p>	<p>Pacientes con una enfermedad huérfana o rara y cuidadores.</p>
	<p>RESULTADOS</p>	

	<p>Aspecto emocional, el paciente presenta sentimientos de tristeza por padecer fatiga intensa cuando realiza actividades físicas y mencionó que su enfermedad lo limitará y no podrá tener una pareja, casarse o tener hijos. Con respecto a la aplicación del test de depresión de Hamilton que es utilizado para evaluar al paciente con miastenia, arrojó como resultado un trastorno de depresión severa</p> <p>En la aplicación del WHOQOL se obtuvo que el paciente con MG tiene una calidad de vida regular.</p>
--	--

Fuente: elaboración propia.

Tabla 13. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de calidad de vida en niños y jóvenes.

No.	REFERENCIA VANCOUVER		
	<p>“Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de calidad de vida en niños y jóvenes”. Autor: Erika González Martin.</p>		
	OBJETIVOS		
9	<p>Evaluar la calidad de vida en niños y jóvenes con enfermedades raras y discapacidad intelectual, así como conocer la incidencia de determinadas variables. (Genero, edad, escolaridad).</p>		
	METODOLOGÍA		
	<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 30%;">METODOLOGIA DEL ESTUDIO</td> <td>Cuantitativo</td> </tr> </table>	METODOLOGIA DEL ESTUDIO	Cuantitativo
METODOLOGIA DEL ESTUDIO	Cuantitativo		

INSTRUMENTOS USADOS	Escala KidsLife
POBLACIÓN	Personas con una enfermedad huérfana o rara.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Criterios de Inclusión: Tener discapacidad intelectual, tener una edad igual o menor a 21 años y estar recibiendo apoyo de alguna organización de tipo social o educativo.
RESULTADOS	
Las puntuaciones más altas corresponden al bienestar físico, e inclusión social obtiene resultados más bajos, el nivel de discapacidad intelectual y de necesidades de apoyo dieron lugar a diferencias significativas en puntuación total de la escala.	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 14. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente incapacitantes.

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
10	<p>“Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente incapacitantes”. Autor: Michael Andrés Ávila Álvarez, Yaneth Alexandra Gómez Bermúdez, Carlos Andrés Ospina Galvis</p>	
	<p>OBJETIVOS</p>	
	<p>Valorar la influencia de las estrategias de afrontamiento en la calidad de vida del cuidador del niño afectado por una enfermedad rara altamente incapacitante en la ciudad de Valencia.</p>	
	<p>METODOLOGÍA</p>	
	<p>TIPO DE ESTUDIO</p>	<p>Cuantitativo</p>
	<p>INSTRUMENTOS USADOS</p>	<p>Entrevistas personales y cuestionarios, escala COPE</p>
<p>POBLACIÓN</p>	<p>Cuidadores</p>	
<p>CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN</p>	<p> Criterios de inclusión: • Cuidadores principales no formales, tanto hombres como mujeres, del niño afectado por una enfermedad rara altamente incapacitante. </p>	

- Cuidadores residentes en la ciudad de Valencia y que dediquen más de 3 horas al día para el cuidado del niño afectado por una enfermedad rara. (Cuantificación del tiempo medio de cuidados informales según la Encuesta de Uso del Tiempo del Instituto de la Mujer, 2006). (Instituto de la Mujer. Ministerio de Igualdad, 2008).
- Cuidadores de niños diagnosticados por una enfermedad rara, de edad comprendida entre 1 y 8 años y con un grado de discapacidad igual o superior al 33%.

Criterios de exclusión:

- Cuidadores que no aceptaron participar en este estudio.

RESULTADOS

La población de estudio se compuso de una muestra de 33 cuidadores no formales de niños con una enfermedad rara altamente incapacitante.

La edad de las personas que pertenecieron a la muestra se encontraba entre los 33 (valor mínimo) y 75 años (valor máximo). Se calculó la media obteniendo un resultado de 43,64 y una desviación típica de 8,873

En relación los cuidadores convivían con el niño afectado, 31 respondieron que sí. Otros 2 cuidadores de la muestra no convivían junto al niño.

En relación al lugar que ocupaba en su familia, 4 de los cuidadores eran padres, 27 madres y 2 abuelos del niño afectado por una enfermedad rara; en la cual

	afecta la percepción que tienen los cuidadores y familiares respecto a la calidad de vida de un paciente con una enfermedad huérfana o rara.
--	--

Fuente: elaboración propia.

Tabla 15. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Calidad de vida en pacientes con esclerosis múltiple Quality of life in patients with multiple sclerosis Qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
11	“Calidad de vida en pacientes con esclerosis múltiple”. Autores: Edwin Andrés Méndez Barbosa; Leidy Johana Guancha Aza; Jahir Andrés Ávila Gelvez; Andrés Elías Gómez Alfonzo.”	
	OBJETIVOS	
	Reducir el impacto negativo de la enfermedad en el funcionamiento y la calidad de vida de los pacientes.	
	METODOLOGÍA	
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%;">TIPO DE ESTUDIO</td> <td>Cuantitativo</td> </tr> </table>	TIPO DE ESTUDIO
TIPO DE ESTUDIO	Cuantitativo	
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%;">INSTRUMENTOS USADOS</td> <td>Cuestionarios: “Medical Outcome Study 36-Item Short Form Health Survey SF- 36, EuroQol EQ-5D, Sickness Impact Profile (SIP), Life Satisfaction Questionnaire - LSQ, WHOQOL BREF y Quality of Well-Being Scale – QWBS” (OPS, 2018).</td> </tr> </table>	INSTRUMENTOS USADOS	Cuestionarios: “Medical Outcome Study 36-Item Short Form Health Survey SF- 36, EuroQol EQ-5D, Sickness Impact Profile (SIP), Life Satisfaction Questionnaire - LSQ, WHOQOL BREF y Quality of Well-Being Scale – QWBS” (OPS, 2018).
INSTRUMENTOS USADOS	Cuestionarios: “Medical Outcome Study 36-Item Short Form Health Survey SF- 36, EuroQol EQ-5D, Sickness Impact Profile (SIP), Life Satisfaction Questionnaire - LSQ, WHOQOL BREF y Quality of Well-Being Scale – QWBS” (OPS, 2018).	

POBLACIÓN	Médicos especialistas, estudiantes de la salud.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
RESULTADOS	
<p>Las puntuaciones de la calidad de vida suelen complementarse con un estudio de la función cognitiva y la depresión, ya que estos factores afectan significativamente el sentido de la calidad de vida, así como un contexto importante para la interpretación de los resultados de las pruebas.</p> <p>Los resultados mostraron que la mayoría de los pacientes estaban gravemente discapacitados; casi la mitad presentaba una depresión de leve a grave, que sufría de reducción de la calidad del sueño y / o fatiga.</p> <p>En un análisis de regresión lineal escalonada, se confirmó que la depresión, la fatiga y el nivel de discapacidad eran predictores importantes e independientes de la calidad de vida.</p>	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 16. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género.

No. REFERENCIA VANCOUVER		
12	“Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género”. Autores: Félix Bravo-González, y Arturo Álvarez-Roldána.	
	OBJETIVOS	
	Identificar qué ayudas necesitan las personas con esclerosis múltiple para afrontar su pérdida de funcionalidad y mostrar cómo influye el sistema de género en la percepción de estas necesidades.	
	METODOLOGÍA	
	TIPO DE ESTUDIO	Cualitativo descriptivo de orientación fenomenológica e interpretativa.
	INSTRUMENTOS USADOS	Entrevista semi-estructurada guion de grupos focales.
	POBLACIÓN	Pacientes y cuidadores.
	CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
	RESULTADOS	Entre los hábitos abandonados, valoran los relacionados con la actividad física y la disminución de la actividad social: hacer deporte, conducir, pasear, comprar,

salir, viajar... Han necesitado adoptar nuevas rutinas en su vida diaria, como las actividades terapéuticas: rehabilitación física y ocupacional, natación, entrenamiento virtual.... Las asociaciones de personas con esclerosis múltiple facilitan estos recursos terapéuticos. Estas nuevas rutinas comportamentales y el contacto con ellas repercuten positivamente en la vida social de las personas afectadas y sus familias.

Las personas con esclerosis múltiple y los familiares que las cuidan manifiestan que el apoyo físico no es suficiente. Además, este tipo de ayuda se puede conseguir fácilmente. Insisten en diferenciar dos tipos de ayuda: la física (visible/prescindible) y la afectiva (invisible/imprescindible). El apoyo afectivo no es necesario constantemente, pero disponer de él es fundamental para evolucionar con mayor seguridad y afrontar con éxito la enfermedad.

Fuente: elaboración propia.

Tabla 17. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life

No.	REFERENCIA VANCOUVER
13	<p>“Ser el pilar para los niños con enfermedades raras: una revisión sistemática de la calidad de vida de los padres”. Johannes Boettcher, Michael Boettche, Silke Wiegand-Grefe y Holger Zapf.</p>
OBJETIVOS	

El presente estudio tiene como objetivo investigar sistemáticamente la calidad de vida (CdV) en padres de niños con diferentes enfermedades raras.

METODOLOGÍA

TIPO DE ESTUDIO	Cuantitativo
INSTRUMENTOS USADOS	Newcastle–Ottawa
POBLACIÓN	Padres de niños con una enfermedad rara.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Solo se incluyeron artículos sobre múltiples grupos de enfermedades si los resultados se presentaron por separado para los grupos específicos de enfermedades raras. Se excluyeron los siguientes estudios: estudios de caso, disertaciones no publicadas, ensayos clínicos de intervenciones farmacológicas, quirúrgicas, psicosociales o médicas, estudios de validación de instrumentos de calidad de vida, estudios cualitativos y estudios sobre las experiencias de los niños.

RESULTADOS

Los archivos complementarios S2 y S3 ilustran la calidad de los estudios incluidos mediante la escala de Newcastle-Ottawa para estudios transversales y estudios de cohortes. De los estudios transversales, diez estudios (35,7%) se evaluaron como de muy buena calidad, nueve como de buena calidad (32,1%) y

nueve como de calidad satisfactoria (32,1%). Por el contrario, de los estudios de cohortes, dos estudios se evaluaron como de buena calidad (66,7%) y un estudio como de calidad satisfactoria (33,3%). Ningún estudio fue de calidad insatisfactoria.
--

Fuente: elaboración propia.

Tabla 18. Características del diseño metodológico del estudio denominado:

Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de la calidad de vida de niños y jóvenes

No.	REFERENCIA VANCOUVER			
14	Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de la calidad de vida de niños y jóvenes.			
	OBJETIVOS			
	Evaluar la calidad de vida en niños y jóvenes con enfermedades raras y discapacidad intelectual, así como conocer la incidencia de determinadas variables (i. e., género, edad, nivel de discapacidad intelectual, tipo de escolarización, tipo de enfermedad y comunidad autónoma) en la variable criterio			
	METODOLOGÍA			
	<table border="1"> <tr> <td>TIPO DE ESTUDIO</td> <td>Cuantitativo</td> </tr> <tr> <td>INSTRUMENTOS USADOS</td> <td>Escala KidsLife</td> </tr> </table>	TIPO DE ESTUDIO	Cuantitativo	INSTRUMENTOS USADOS
TIPO DE ESTUDIO	Cuantitativo			
INSTRUMENTOS USADOS	Escala KidsLife			

POBLACIÓN	Niños y jóvenes diagnosticados con una enfermedad huérfana.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Los criterios para poder formar parte de la muestra eran: (a) tener discapacidad intelectual; (b) tener una edad igual o inferior a 21 años; y (c) estar recibiendo servicios o apoyos en alguna organización de tipo social o educativo.
RESULTADOS	
<p>En lo relativo a la distribución de los ítems que forman la escala KidsLife, en el análisis de las respuestas dadas por los participantes encontramos que las respuestas más positivas se corresponden con los ítems “Sufre situaciones de violencia, abusos, bullying, acoso, maltrato o negligencia” (D) con una frecuencia de respuesta superior al 98%, “Recibe atención inmediata cuando se encuentra mal” (BF) y “Cuenta con una persona que vela por sus derechos” (D), en los que más del 89% responde “siempre o casi siempre”. Existen otros ítems que presentan altos porcentajes de respuestas positivas, superiores al 75%, como “Recibe elogios y cumplidos cuando hace algo bien” (BE), se le refuerza y apoya cuando hace las cosas mal, con el fin de mejorar el rendimiento.</p>	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 19. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Influence of schooling on the healthrelated quality of life of children with rare diseases.

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
15	Influencia de la escolarización en la calidad de vida relacionada con la salud de los niños con enfermedades raras. Berta Paz-Lourido, Francisca Negre, Begoña de la Iglesia y Sebastià Verger	
	OBJETIVOS	
	El objetivo de este estudio es identificar qué aspectos de la experiencia escolar pueden tener un impacto en la calidad de vida relacionada con la salud de los niños con enfermedades raras.	
	METODOLOGÍA	
	TIPO DE ESTUDIO	Cualitativo
	INSTRUMENTOS USADOS	Entrevistas y grupos focales y analizados a través del análisis del discurso como orientación metodológica.
	POBLACIÓN	Niños con enfermedades raras y padres.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.	
RESULTADOS		

	<p>Los discursos también destacaron cómo el bajo número de niños con enfermedades raras y la demora, o falta, de un diagnóstico claro se encuentran entre las dificultades experimentadas en la búsqueda de las adaptaciones que los niños y maestros sienten que son necesarias para promover una experiencia escolar sana y normalizada. Los problemas relacionados con su calidad de vida relacionada con la salud se resumen en siete categorías: Asistencia, Conocimiento, Participación, Aceptación, Discriminación, Seguridad, Apoyo relacionado con la salud.</p>
--	---

Fuente: elaboración propia.

Tabla 20. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Determinants of quality of life on patients in myasthenia gravis patients.

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
16	Determinantes de la calidad de vida en pacientes con miastenia gravis.	
	OBJETIVOS	
	El objetivo del estudio fue evaluar los factores que influyen en la calidad de vida en pacientes con MG.	
	METODOLOGÍA	
	TIPO DE ESTUDIO	Transversal
	INSTRUMENTOS USADOS	Cuestionario estructurado
POBLACIÓN	Pacientes con MG	

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Criterios de inclusión: medicamentos, comorbilidades, educación, ocupación e IMC del paciente.
RESULTADOS	
<p>No hubo diferencias estadísticamente significativas en las subpuntuaciones medias de función social (SF)-36 entre mujeres y hombres. La peor clase de miastenia gravis fundación de américa (MGFA) se relacionó con una menor calidad de vida en puntuación compuesta física (PCS) y subpuntaje mental Puntuación compuesta mental (MCS) ($p = 0,000$ para ambos). Los pacientes con clase de miastenia gravis fundación de américa (MGFA) I-II tenían significativamente mejor en subpuntuaciones físicas y mentales que los pacientes con MG ($p < 0,005$).</p>	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 21. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Factors Associated To Quality Of Life In Children And Adolescents With Cystic Fibrosis.

No.	REFERENCIA VANCOUVER
17	<p>Factores asociados a la calidad de vida en niños y adolescentes con fibrosis quística.</p> <p>Nelbe Nesi Santanaa, Célia Regina Moutinho de Miranda Chavesa , Christine Pereira Gonçalvesa , Saint Clair dos Santos Gomes Junior.</p>

OBJETIVOS	
Verificar la asociación entre calidad de vida, capacidad funcional y estado clínico y nutricional en niños y adolescentes con fibrosis quística (FQ).	
METODOLOGÍA	
TIPO DE ESTUDIO	Transversal
INSTRUMENTOS USADOS	Cuestionario, la prueba de marcha de 6 minutos (6MWT), fuerza de agarre (MGF); los percentiles de altura para la edad y el cuerpo, índice de masa para la edad y prueba de función respiratoria, respectivamente.
POBLACIÓN	Pacientes de 8-18 años
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Criterios de inclusión: capacidad funcional, nutricional, el estado clínico se evaluó con la Fibrosis Quística
RESULTADOS	
Un total de 45 pacientes, $13,4 \pm 0,5$ años, 60% mujeres, 60% colonizada por <i>Pseudomonas aeruginosa</i> y 57,8% con al menos una. Al evaluar la percepción de la calidad de vida, el dominio del peso alcanzó el nivel más bajo valores, y el dominio digestivo, el más alto. En la pulmonar la prueba de funcionamiento, el volumen espiratorio forzado del primer segundo fue $77,3 \pm 3,3\%$ y la 6MWT y MGF presentaron valores dentro el rango normal. Hubo una similitud entre la	

	calidad de vida y capacidad funcional, estado nutricional y estado clínico de los pacientes con FQ.
--	---

Fuente: elaboración propia.

Tabla 22. Características del diseño metodológico del estudio denominado:

Progressive multiple sclerosis, cognitive function, and quality of life.

No.	REFERENCIA VANCOUVER			
18	Esclerosis múltiple progresiva, función cognitiva y calidad de vida. Helene Højsgaard Chow, Karen Schreibe, Melinda Magyari, Cecilie Ammitzbøll, Lars Börnsen, Jeppe Romme Christensen, Rikke Ratzer, Per Soelberg Sørensen, Finn Sellebjerg			
	OBJETIVOS			
	El objetivo de este estudio fue evaluar en qué grado la calidad de vida se correlaciona con la función física y cognitiva en la EM progresiva.			
	METODOLOGÍA			
	<table border="1"> <tr> <td>TIPO DE ESTUDIO</td> <td>Estudio Retrospectivo</td> </tr> <tr> <td>INSTRUMENTOS USADOS</td> <td>Escala de estado de discapacidad ampliada, prueba cronometrada de caminata de 25 pies (T25FW) y clavija de 9 orificios, la función cognitiva se evaluó mediante la</td> </tr> </table>	TIPO DE ESTUDIO	Estudio Retrospectivo	INSTRUMENTOS USADOS
TIPO DE ESTUDIO	Estudio Retrospectivo			
INSTRUMENTOS USADOS	Escala de estado de discapacidad ampliada, prueba cronometrada de caminata de 25 pies (T25FW) y clavija de 9 orificios, la función cognitiva se evaluó mediante la			

	prueba de modalidades de dígitos de símbolo, prueba de adición serial auditiva con ritmo y prueba B de seguimiento, la calidad de vida se evaluó mediante el cuestionario Short Form 36 (SF-36).
POBLACIÓN	52 Pacientes con EM
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
RESULTADOS	
Los hallazgos encontrados apoyan la inclusión de medidas de función cognitiva en la evaluación de los pacientes con EM progresiva, ya que estos se correlacionan más estrechamente con la calidad de vida que las medidas de deterioro físico.	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 23. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Symptoms Of Anxiety And Depression, And Quality Of Life Of Patients With Crohn's Disease.

No.	REFERENCIA VANCOUVER
19	Síntomas de ansiedad y depresión y calidad de vida de los pacientes con enfermedad de crohn. Tomazoni
OBJETIVOS	

Investigar la prevalencia de síntomas de ansiedad y depresión en pacientes brasileños diagnosticados de enfermedad de Crohn, así como su calidad de vida.	
METODOLOGÍA	
TIPO DE ESTUDIO	No está clasificado el tipo de estudio.
INSTRUMENTOS	Cuestionarios
USADOS	<p>Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión (HADS)</p> <p>Cuestionario de Enfermedad Inflamatoria Intestinal.</p>
POBLACIÓN	Pacientes brasileños de 21-59 años
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	No tiene criterios.
RESULTADOS	
<p>Del total, el 61,7% de los participantes informaron síntomas de ansiedad o depresión o ambos. En cuanto a la calidad de vida, la mayoría (43,6%) se clasificó como “regular” y la minoría (3,6%) como “excelente”. La regresión lineal múltiple mostró que una peor calidad de vida se correlacionó con una mayor presencia de síntomas de ansiedad y depresión (<0,001).</p>	

Fuente: elaboración propia.

Tabla 24. Características del diseño metodológico del estudio denominado: Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review.

No.	REFERENCIA VANCOUVER	
20	<p>Calidad de vida de pacientes con atrofia muscular espinal: una revisión sistemática.</p> <p>Erik Landfeldt, Josefin Edström, Thomas Sejersen, Már Tulinius, Hanns Lochmüller, Janbernd Kirschner</p>	
	OBJETIVOS	
	<p>Revisar sistemáticamente la literatura sobre la calidad de vida (CdV) de los pacientes con atrofia muscular espinal (AME), una enfermedad neuromuscular autosómica recesiva rara asociada con una morbilidad extensa y una mortalidad elevada.</p>	
	METODOLOGÍA	
	TIPO DE ESTUDIO	Revisión sistemática
	INSTRUMENTOS USADOS	Publicaciones
	POBLACIÓN	Estudios de atrofia muscular espinal
CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	Criterios de inclusión: publicados entre el 1 de enero de 2000 y el 31 de julio de 2018) que informaran los	

		<p>resultados de los estudios de la calidad de vida de los pacientes con AME.</p> <p>Criterios de exclusión: artículos de revisión y editoriales, los estudios que informaron los resultados de muestras que incluían <5 pacientes</p>
RESULTADOS		
<p>Las estimaciones del rasgo latente, derivadas principalmente del Inventario de Calidad de Vida Pediátrica (PedsQL) 4.0 Generic Core Scales y el Módulo Neuromuscular PedsQL 3.0, indicaron un deterioro en la calidad de vida del paciente, en particular el funcionamiento físico. Sin embargo, tanto las autoevaluaciones del paciente como las del cuidador variaron notablemente entre los estudios y subgrupos. Entre los adultos, la utilidad media de EuroQo1-5D-3L autoevaluada se ha estimado en 0,16 para una muestra combinada de pacientes con AME tipo I, II y III, y -0,01 para AME tipo II..</p>		

Fuente propia.

Durante el análisis de la información recopilada se encontró que, de los 20 artículos seleccionados, el 35% (N=7) utilizaron la metodología cuantitativa (3)(5)(9)(10)(11)(13)(14), seguido por un 20% (N=4) que utilizaron como metodología el estudio cualitativo (1)(2)(12)(15), seguido por un 5% (N=1) que utilizaron como metodología el estudio de tipo mixto (4), seguido por un 15% (N=3) que utilizaron como metodología el estudio trasversal (6)(16)(17), seguido por un 5% (N=1) que utilizaron como metodología el estudio Descriptivo, transaccional y correlacional (7), seguido por un

5% (N=1) que se utilizaron como metodología del estudio revisión sistemática (20), seguido por un 5% (N=1) que no especifico el tipo de estudio (19), seguido por un 5% (N=1) que se utilizaron como metodología retrospectivo (18), seguido por un 5% (N=1) que utilizaron como metodología el estudio de tipo cuantitativo retrospectivo (8).

Instrumentos: Los más utilizados fueron el cuestionario de los cuales el 25% (N=3) (6)(7)(8), la observación de los cuales el 25% (N=3) (2)(3)(9), y seguido de la encuesta de los cuales 20% (N=2) (5)(6).

En relación con la revisión de los factores relacionados con la calidad de vida y los factores influyentes, se observan la siguiente tabla:

Tabla 25. Análisis de la relación de la calidad de vida y factores influyentes.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida
			investigaciones
Cualitativo	Observación	Psicosocial	Las reacciones emocionales asociadas a al diagnóstico de una enfermedad poco frecuente, pueden provocar
			Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de

Metodología	Instrumentos	Resultados	Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
				alteraciones conductuales y psicopatologías que influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia.(9)	abordaje psicosocial
Cualitativo	Entrevista	Emocional	Como se evidencia en los estudios previos, las personas afectadas consideran más importantes los apoyos emocionales de los		Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o investigaciones
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida
			familiares que las cuidan que las ayudas físicas para afrontar la enfermedad, distinguiendo el apoyo emocional familiar de la atención psicoterapéutica profesional (10)
Cualitativo	Observación	Psicosocial	La calidad de vida, la incertidumbre, el miedo y el dolor y la situación opresora de la enfermedad rara, se suma la opresión de un "El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad"

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			sistema social y de salud que no tiene ninguna solución, que no está pensado para el enfermo ni su familia, un sistema que Excluye.(11)
Cualitativo	Entrevistas	psicosocial	Los problemas relacionados con su calidad de vida relacionada con la salud se resumen en siete categorías: Asistencia, Conocimiento, Participación, Aceptación, Influencia de la escolarización en la calidad de vida relacionada con la salud de los niños con enfermedades raras

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			Discriminación, Seguridad, Apoyo relacionado con la salud.(12)
Cuantitativo	Búsqueda de literatura	Psicosocial	El hecho de que la afección no tenga cura puede dar lugar a problemas psicológicos (ansiedad, depresión, baja autoestima) perjudicando negativamente calidad de vida del niño o del adulto.(13)
Cuantitativo	Cuestionario	Psicosocial	En un análisis de regresión lineal
			Calidad de vida en pacientes con

Metodología	Instrumentos	Resultados	Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
				escalonada, se confirmó que la depresión, la fatiga y el nivel de discapacidad eran predictores importantes e independientes de la calidad de vida.(14)	esclerosis múltiple
Cuantitativo	Encuesta	Emocional		La media obtenida en la Tarifa EVA del cuestionario sobre Calidad de Vida Euroqol (EQ5D) ha sido de 0,5859 (+ 0,2182), muy inferior al valor obtenido en	Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con enfermedades desmielinizantes : El caso de la esclerosis múltiple

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			una población general; esto es, los sujetos con Esclerosis Múltiple ha indicado una mala calidad de vida relacionada con la salud.(15)
Cuantitativo	Escala KidsLife	Emocional	Las respuestas corresponden a que los pacientes con estas patologías sufren de depresión, violencia, abusos, acoso, maltrato o negligencia. Que afectan la calidad
			Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de calidad de vida en niños y jóvenes

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida
			investigaciones
			de vida de ellos y sus cuidadores.(16)
Cuantitativo	Entrevistas personales y cuestionarios, escala COPE	Psicosocial	En cuanto a su percepción de calidad de vida, los cuidadores presentaron problemas para realizar actividades cotidianas, dolor o malestar y ansiedad o depresión, sin embargo, percibieron su salud en general como buena, la media obtenida fue de 68,57 en una puntuación
			Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente incapacitantes

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida
			investigaciones
			comprendida entre 0 y 100.(17)
Cuantitativo	Newcastle-Ottawa	Psicosocial	Por el contrario, de los estudios de cohortes, dos estudios se evaluaron como de buena calidad (66,7%) y un estudio como de calidad satisfactoria (33,3%). Ningún estudio fue de calidad insatisfactoria. (18)
Cuantitativo	Escala KidsLife	Emocional	Encontramos que las respuestas más positivas se
			Enfermedades Raras Y Discapacidad

Metodología	Instrumentos	Resultados	Factores Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
			<p>corresponden con los ítems “Sufre situaciones de violencia, abusos, bullying, acoso, maltrato o negligencia” (D) con una frecuencia de respuesta superior al 98%, “Recibe atención inmediata cuando se encuentra mal” (BF) y “Cuenta con una persona que vela por sus derechos” (D), en los que más del 89% responde</p>	<p>Intelectual: Evaluación De La Calidad De Vida De Niños Y Jóvenes</p>

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			<p>“siempre o casi siempre”. Existen otros ítems que presentan altos porcentajes de respuestas positivas, superiores al 75%, como “Recibe elogios y cumplidos cuando hace algo bien.(19)</p>
Mixto (cuantitativo y cualitativo)	Encuesta y cuestionarios	Psicosocial	<p>En una escala de 1 (muy negativa) a 10 (muy positiva), la puntuación media respecto a la calidad de vida de la que disfrutaban se</p> <p>Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria</p>

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			sitúa en 6,5 puntos(20)
Transversal	Cuestionario- entrevista	Psicosocial	Niveles de alto riesgo y el nivel de calidad de vida en el área psicosocial, lo que indica que los participantes veían afectado su desarrollo integral por no recibir un tratamiento adecuado. Relacionado con lo anterior, se encontró una correlación entre
			Calidad de vida percibida por pacientes pediátricos con hemofilia y sus padres

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
			el número de complicaciones y la afectación emocional; es decir, los pacientes se sentirán con miedo, tristes, enojados y preocupados por su futuro (21)
Transversal	Cuestionario estructurado	Emocional	La peor clase de MGFA se relacionó con una menor calidad de vida en (PCS) y subpuntaje mental (MCS) ($p = 0,000$ para ambos). Los pacientes con clase de MGFA I-II
			Determinantes de la calidad de vida en pacientes con miastenia gravis.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o investigaciones	
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida	
			tenían CdV significativamente mejor en subpuntuaciones físicas y mentales que los pacientes con MG (p <0,005).(22)	
Transversal	Cuestionario, la prueba de marcha de 6 minutos (6MWT), fuerza de agarre (MGF); los percentiles de altura para la edad y el cuerpo, índice	Psicosocial, físico	Al evaluar el percepción de la calidad de vida, el dominio del peso alcanzó el nivel más bajo valores, y el dominio digestivo, el más alto. En el pulmonar	Factores asociados a la calidad de vida en niños y adolescentes con fibrosis quística.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
	de masa para la edad y prueba de función respiratoria, respectivamente.		prueba de funcionamiento, el volumen espiratorio forzado del primer Segundo fue $77,3 \pm 3,3\%$ y la 6MWT y MGF presentaron valores dentro el rango normal. Hubo una asociación entre la calidad de vida y capacidad funcional, estado nutricional y estado clínico de los pacientes con FQ.(23)	

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
Descriptivo, transaccional y correlacional.	Cuestionario de calidad de vida	Emocional	Percepción de la calidad de vida relacionado con la salud; A partir de los datos se obtuvo que, según el autorreporte de los niños, 52% consideró que estaba en alto riesgo, mientras que según lo reportado por los padres el porcentaje aumentó a 64%.(24)

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o	
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones	
Cuantitativo de tipo retrospectivo	Observación y Test de Hamilton (depresión)	Emocional	En la aplicación del WHOQOL se obtuvo que el paciente con MG tiene una calidad de vida regular.(25)	Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis
Retrospectivo	Escala de estado de discapacidad ampliada, prueba cronometrada de caminata de 25 pies (T25FW) y clavija de 9 orificios, la función cognitiva se	Psicosocial	La calidad general del SF-36 puntaje de vida y el puntaje del Resumen del Componente Mental del SF-36. La único medida física que se correlacionó con una medida de calidad de vida fue la prueba T25FW, que se correlacionó	Progressive multiple sclerosis, cognitive function, and quality of life.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
	evaluó mediante la prueba de modalidades de dígitos de símbolo, prueba de adición serial auditiva con ritmo y prueba B de seguimiento, la calidad de vida se evaluó mediante el cuestionario Short Form 36 (SF-36).		con el Resumen de componentes físicos del SF-36.(26)	

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o	
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones	
No específica	Cuestionarios Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión (HADS) Cuestionario de Enfermedad Inflamatoria Intestinal.	Emocional	En cuanto a la calidad de vida, la mayoría (43,6%) se clasificó como “regular” y la minoría (3,6%) como “excelente”. La regresión lineal múltiple mostró que una peor calidad de vida se correlacionó con una mayor presencia de síntomas de ansiedad y depresión ($<0,001$). (27)	Síntomas de ansiedad y depresión y calidad de vida de los pacientes con enfermedad de crohn.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Artículos o
		Factores influyentes	Relación de nivel de calidad de vida investigaciones
Revisión sistemática	Publicaciones	Psicosocial	Se indicó un deterioro en la calidad de vida del paciente, en particular el funcionamiento físico. Sin embargo, tanto las autoevaluaciones del paciente como las del cuidador variaron notablemente entre los estudios y subgrupos. Entre los adultos, la utilidad media de EuroQol-5D-3L autoevaluada se ha
			Calidad de vida de pacientes con atrofia muscular espinal: una revisión sistemática.

Metodología	Instrumentos	Resultados	Relación de nivel de calidad de vida	Artículos o investigaciones
			estimado en 0,16 para una muestra combinada de pacientes con AME tipo I, II y III, y - 0,01 para AME. (28)	

De acuerdo al análisis de la relación entre la calidad de vida y los factores influyentes se encontró que en investigaciones seleccionadas para la revisión de literatura, el nivel de calidad de vida es bajo y tienen una relación proporcional entre los factores psicosociales son: Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial (9), El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad"(11), Afectación psicosocial y calidad de vida del paciente con epidermólisis bullosa(13) , Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente incapacitantes, Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención socio sanitaria(20), emocionales: Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género(10), Calidad de vida en pacientes con esclerosis múltiple(14), Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con enfermedades desmielinizantes:

El caso de la esclerosis múltiple(15), Percepción de la calidad de vida relacionada con la salud y la depresión en pacientes con hemofilia(24), Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis(25) de esta manera se identificó que el nivel de calidad de vida se puede ver afectada de manera positiva o negativa con causalidad psicosocial y emocional, en especial en estos aspectos que tienen una relevancia significativa por la tipología de las enfermedades.

Definir los factores predominantes identificados durante la revisión de literatura que influyen en el nivel de la calidad de vida de las personas diagnosticadas con enfermedades raras o huérfanas.

Tabla 26. Factores relevantes en la calidad de vida de personas con diagnóstico de enfermedades raras.

Factor	Investigaciones en la que se evidenció su presencia	Porcentaje de participación
Psicosociales	12	60%
Emocionales	7	35%
Biomédica	1	5%

En los resultados encontrados durante la selección de literatura se encontró que los factores predominantes son: los emocionales con un 35%, los psicosociales con un 60% y la perspectiva biomédica con 5%. Ya que en los resultados de los diversos estudios se encontró como factores que favorecían un nivel adecuado de calidad de vida: las consultas

psicológicas. Aquellos que desfavorecían el nivel de calidad de vida como: la angustia, depresión y ansiedad.

De acuerdo con lo anterior se identifica que, aunque todos los factores tienen una importancia significativa para el desarrollo de un ser humano, los factores psicosociales y emocionales tienen un impacto mayor en las personas con diagnóstico de enfermedades raras o huérfanas.

7. Discusión

En la realización de la presente monografía se seleccionaron 20 artículos, durante la revisión nos encontramos que el diseño metodológico más encontrado es el de tipo cuantitativo, se pudo conocer que por el tipo de estudio las características que se identificaron permitieron evaluar la calidad de vida de una mejor manera ya que los instrumentos utilizados accedieron a determinar los niveles de calidad de vida con pacientes con enfermedades huérfanas o raras.

El factor más influyente que se encontró en la revisión de los artículos fue el psicosocial, donde se encontró que los más relevantes son: Promoción De La Salud De Las Personas Con Enfermedades Raras y Sus Familias En El Abordaje Psicosocial(9); realizado por Carmen Laborda López Federación Española de Enfermedades Raras, Las Enfermedades Raras En Colombia: Transitando De La Invisibilidad A La Visibilidad(29); realizado por Ángela Chávez Restrepo, los cuales son de metodología cualitativa, donde se logró identificar que estos estudios guardan una relación ya que buscan fomentar el afrontamiento de vivir con una enfermedad que genera alta complejidad e impacto en el nivel de calidad de vida, teniendo en cuenta el camino que deben recorrer el paciente y sus familiares frente a patologías altamente incapacitantes.

En la revisión de literatura se encontró un artículo de gran interés ya que es de metodología mixta (cualitativo y cuantitativo) Esclerosis Múltiple (16), Calidad de vida y atención socio sanitaria (20); realizado por: José Carrón, Javier Arza, el cual fue ejecutado en el país de España, donde se llevó a cabo una investigación con análisis documental y una profunda investigación sobre la percepción que gira entorno a esclerosis múltiple arrojando como resultado que en promoción de la salud y calidad de vida un 42,1% considera que su salud durante los últimos 12 años ha sido buena, mientras que el 17,1% considera que ha sido mala y en cuanto a las personas que llevan más tiempo con la enfermedad es más bajo el porcentaje de positividad, por otro lado la población femenina considera una valoración negativa en la calidad de vida que la población masculina es decir; que en las mujeres hay una baja percepción de la calidad de vida, diferente a la de los hombres. Las principales dificultades de las personas afectadas según este estudio son la aceptación de la enfermedad, pérdida del equilibrio, déficit de fuerza y deterioro cognitivo, depresión y tendencia a encerrarse en sí mismo, integración social y laboral. Las personas involucradas en el estudio presentan incertidumbre frente a la calidad de vida donde el apoyo familiar es muy valorado; es decir, el proceso de aceptación y adaptación debe ser interiorizado por la persona afectada y por su núcleo familiar, siendo este proceso fundamental para la calidad de vida de los participantes.

De acuerdo al modelo de calidad de vida (Schwartzmann, 2003) y la revisión de literatura se logró evidenciar como interviene el factor emocional en segundo lugar ya que en los artículos de revisión literaria se obtuvo un mayor porcentaje en el factor psicosocial. Este factor emocional guarda relación en cómo afecta la percepción en cuanto a la aceptación.

8. Conclusiones

- Durante la presente monografía se seleccionaron 20 artículos en los cuales de acuerdo a su diseño metodológico hubo una mayor prevalencia en la metodología cuantitativa con 8 artículos. Los instrumentos más relevantes fueron los cuestionarios, siendo los más encontrados en la revisión.
- Con relación al nivel de calidad de vida se encuentra que de los estudios seleccionados la mayoría presentan un nivel de calidad de vida bajo, relacionado con el nivel psicosocial y el emocional.
- Como se mencionó en la anterior conclusión se identificaron tres factores que fueron influyentes como: psicosocial, emocional, biomédica, sin desconocer que la calidad de vida es multifactorial y que no a todos los afecta de la misma manera, de acuerdo a las características que tenían por las enfermedades raras que padecen y fueron analizadas en los artículos seleccionados se encontró que estas tres son las que más predominan y afectan negativamente a su calidad de vida.

9. Recomendaciones

- Como estudiantes de enfermería le recomendamos al sistema de salud implementar métodos como: entrevistas, observación, escala de KidsLife entre otras, que permitan la medición de la calidad de vida de manera permanente en las instituciones de salud, de esta manera garantizar el tratamiento oportuno y eficaz donde esos factores que afectan de manera negativa a personas con diagnósticos de enfermedades huérfanas o raras sean intervenidos.
- A la universidad central del valle del cauca (UCEVA) que continúen con este tema de investigación ya que por la situación de la pandemia de emergencia COVID-19, se limitó la realización con personas directamente, se lleco a cabo una revisión literaria, y que los estudiantes continúen con la línea de trabajo de grado para darle una continuación al tema de calidad de vida de personas con enfermedades huérfanas.

10. Referencias Bibliográficas

1. Enfermedades huérfanas [Internet]. [citado 23 de agosto de 2021]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
2. Enfermedades huérfanas [Internet]. [citado 21 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
3. Investigación y Ciencia, 481. :1.
4. Ministerio de Salud y Protección Social [Internet]. [citado 21 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/default.aspx>
5. v24n2a10.pdf [Internet]. [citado 12 de noviembre de 2021]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rfnsp/v24n2/v24n2a10.pdf>
6. diagnostico tardio - Definición - WordReference.com [Internet]. [citado 12 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.wordreference.com/definicion/diagnostico%20tardio>
7. Torres A A, Sanhueza A O. MODELO ESTRUCTURAL DE ENFERMERIA DE CALIDAD DE VIDA E INCERTIDUMBRE FRENTE A LA ENFERMEDAD. Cienc Enferm. junio de 2006;12(1):9-17.
8. 1989_9912_cc_10_1_e4.pdf.
9. López CL. Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial. Clínica Contemp. 29 de marzo de 2019;10(1):e4.
10. Bravo-González F, Álvarez-Roldán A. Esclerosis múltiple, pérdida de funcionalidad y género. Gac Sanit. marzo de 2019;33(2):177-84.
11. Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Tran.pdf.

12. Paz-Lourido B, Negre F, de la Iglesia B, Verger S. Influence of schooling on the health-related quality of life of children with rare diseases. *Health Qual Life Outcomes*. 28 de abril de 2020;18(1):109.
13. Caiza WNF. AFECTACIÓN PSICOSOCIAL Y CALIDAD DE VIDA DEL PACIENTE CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA. *REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA*. :37.
14. Barbosa EAM, Alfonzo AEG. Calidad de vida en pacientes con esclerosis múltiple. *E A*. 2021;5:9.
15. Ibarzábal FA. Aspectos emocionales y calidad de vida en pacientes con. *An Psicol*. 2003;19:10.
16. Martín EG. ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL: EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS Y JÓVENES (Trabajo empírico). :42.
17. Castillo OA, Rioja EC. Calidad de vida y afrontamiento en cuidadores de niños con enfermedades altamente discapacitantes. *Calid Vida Salud [Internet]*. 25 de mayo de 2018 [citado 23 de abril de 2020];11(2). Disponible en: <http://revistacdvs.uflo.edu.ar/index.php/CdVUFLO/article/view/166>
18. Boettcher J, Boettcher M, Wiegand-Grefe S, Zapf H. Being the Pillar for Children with Rare Diseases-A Systematic Review on Parental Quality of Life. *Int J Environ Res Public Health*. 8 de mayo de 2021;18(9).
19. González Martín E, Gómez Sánchez LE, Alcedo Rodríguez M^a Á. Enfermedades raras y discapacidad intelectual: evaluación de la calidad de vida de niños y jóvenes. *Siglo Cero Rev Esp Sobre Discapac Intelect*. 1 de julio de 2016;47(3):7.
20. Carrón J, Arza J. Esclerosis múltiple, calidad de vida y atención sociosanitaria. *Rev Int Organ*. 20 de diciembre de 2013;0(11):37.
21. Guzmán MO, González SO. Calidad de vida percibida por pacientes pediátricos con hemofilia y sus padres. 2016;26:10.
22. Szczudlik P, Sobieszczuk E, Szyluk B, Lipowska M, Kubiszewska J, Kostera-Pruszczyk A. Determinants of Quality of Life in Myasthenia Gravis Patients. *Front Neurol*. 2020;11:553626.
23. Santana NN, Chaves CRM de M, Gonçalves CP, Gomes Junior SCDS. FACTORS ASSOCIATED TO QUALITY OF LIFE IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH CYSTIC FIBROSIS. *Rev Paul Pediatr Orgao Of Soc Pediatr Sao Paulo*. 2020;38:e2018397.

24. Osorio-Guzmán M, Gutiérrez-González G, Eugenia G, Núñez-Villegas NN, Fernández GJ. Percepción de la calidad de vida relacionada con la salud y la depresión en pacientes con hemofilia. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* :7.
25. Rodríguez García C, Vargas Santillán Ma de L, Osnaya Baltierra S, Estrada Reyna I del R. Calidad de vida y estado de ánimo de un paciente con miastenia gravis / Quality of life and mood of a patient with myasthenia gravis. *RICS Rev Iberoam Las Cienc Salud.* 1 de octubre de 2018;7(14):39-56.
26. Højsgaard Chow H, Schreiber K, Magyari M, Ammitzbøll C, Börnsen L, Romme Christensen J, et al. Progressive multiple sclerosis, cognitive function, and quality of life. *Brain Behav.* febrero de 2018;8(2):e00875.
27. Tomazoni EI, Benvegnú DM. SYMPTOMS OF ANXIETY AND DEPRESSION, AND QUALITY OF LIFE OF PATIENTS WITH CROHN'S DISEASE. *Arq Gastroenterol.* junio de 2018;55(2):148-53.
28. Landfeldt E, Edström J, Sejersen T, Tulinius M, Lochmüller H, Kirschner J. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc.* mayo de 2019;23(3):347-56.
29. Las Enfermedades raras en Colombia- Transitando de la invisibilidad a la visibilidad-with-cover-page-v2.pdf [Internet]. [citado 24 de septiembre de 2021]. Disponible en: https://d1wqtxts1xzle7.cloudfront.net/32447882/Las_Enfermedades_raras_en_Colombi a-Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad-with-cover-page-v2.pdf?Expires=1632535160&Signature=IKVgmTFvVtSDqIwxRVng1mkhPrROzSuD2l4zZsCvjODqfF2sF0PZXhMH-8twTywZEbyUH2NTBmovYe01moZCcCSavdUIXy8nssNDEg5KiNJmK7ZDg8DaAnX3T7m95WmLMf8T1N3u72SKdPYMyP69zimYOcDBvVqJ-AHCDBiLdmRzLOWf5xgv-HGNWIdQhzXLhjVrbQDeTqWLdNuHle1oaJsJ4K64s47GHBOMIbMoinSq7n7C0E37J705-CbpHwOU6dhccVTyvYzBN0fyllvOghRcgZtK1aJK3JP~gdMSkeUX-7pYDL83PEutR36Vtj6K5KIGuDnE~gR0DHiHAnNXpg__&Key-Pair-Id=APKAJLOHF5GGSLRBV4ZA
18. Food and Drug Administration. Guidance for Industry. 2019. Rare diseases: common issues in drug development.
19. Benjamin K, Vernon MK, Patrick DL, Perfetto E, Nestler-Parr S, Burke L. Patient-reported outcome and observer-reported outcome assessment in rare disease clinical

trials: an ISPOR COA emerging good practices task force report. *Value in Health*. 2017;20(7):838–855. doi: 10.1016/j.jval.2017.05.015. - DOI - PubMed

20. Gorlin RJ, Gelb B, Diaz GA, Lofsness KG, Pittelkow MR, Fenwick JR., Jr WHIM syndrome, an autosomal dominant disorder: clinical, hematological, and molecular studies. *American Journal of Medical Genetics*. 2000;91(5):368–376. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(20000424)91:5<368::AID-AJMG10>3.0.CO;2-9. - DOI - PubMed

21. HealthMeasures PROMIS® (Patient-Reported Outcomes Measurement Information System). <https://www.healthmeasures.net/explore-measurement-systems/promis?AspxAu...>

22. HealthMeasures Neuro-QoL™ (Quality of Life in Neurological Disorders). <https://www.healthmeasures.net/explore-measurement-systems/neuro-qol>.