



**Universidad de Valladolid**  
**Grado en Enfermería**  
**Facultad de Enfermería de Valladolid**

**UVa**

Curso 2023-204

**Trabajo de Fin de Grado**

Nivel de bienestar y cuidados de  
enfermería en pacientes con distrofia  
muscular facioescapulohumeral

**Cristina Alonso García**

**Tutor/a: Ricardo Usategui Martín**

## RESUMEN

**Introducción:** La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) se trata de una enfermedad muscular hereditaria degenerativa. Su sintomatología presenta una gran variabilidad individual.

**Objetivo:** Identificar la mayor evidencia disponible acerca del nivel de bienestar y los cuidados de enfermería disponibles para FSHD.

**Método:** Se realizó una búsqueda de artículos publicados en los últimos 10 años, en las bases de datos Web of Science, Science Direct y Biblioteca Virtual de la Salud, en inglés. Los criterios de inclusión fueron estudios que trataran la sintomatología de la enfermedad y/o la calidad de vida. La evaluación de la calidad metodológica de los estudios seleccionados se realizó de forma individual empleando los niveles de evidencia del Instituto de Joanna Briggs.

**Resultados:** De 648 artículos se seleccionaron 11 estudios observacionales y 1 revisión sistemática. Abordaron el nivel de bienestar en base a diferentes metodologías y la sintomatología. Respecto de los cuidados de enfermería no se ha hallado evidencia disponible.

**Conclusiones:** El bienestar en pacientes con FSHD varía significativamente según el individuo, con el dolor y la fatiga siendo los principales factores que afectan su calidad de vida. A pesar de su progresión lenta, los factores psicosociales, incluyendo el miedo, juegan un papel crucial en la calidad de vida de estos pacientes. Actualmente, no existen planes de cuidados de enfermería publicados para FSHD.

**Palabras clave:** distrofia muscular facioescapulohumeral, nivel de bienestar, calidad de vida, enfermería, cuidados.

## **ABSTRACT**

**Introduction:** Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) is a hereditary degenerative muscle disease. Its symptoms present great individual variability,

**Objective:** Identify the greatest evidence available about the well-being level and nursing care available for FSHD.

**Method:** A search was conducted for articles published in the last 10 years in the Web of Science, Science Direct and Virtual Health Library databases, in English. The inclusion criteria were studies that treated the symptomatology of the disease and/or well-being level. The evaluation of the methodological quality of the selected studies was carried out individually using the Joanna Briggs Institute levels of evidence.

**Results:** From 648 articles, eleven observational studies and one systematic review were selected. They addressed the level of well-being based on different methodologies and symptomatology. Regarding nursing care, no evidence has been found available.

**Conclusions:** Well-being in patients with FSHD varies significantly depending on the individual, with pain and fatigue being the main factors affecting their quality of life. Despite its slow progression, psychosocial factors, including fear, play a crucial role in the quality of life of these patients. Currently, there are no published nursing care plans for FSHD.

**Keywords:** facioscapulohumeral muscular dystrophy, level of well-being, quality of life, nursing, care.

## ÍNDICE DE CONTENIDOS

<b>1. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>1</b>
1.1. HERENCIA GENÉTICA.....	1
1.2. SINTOMATOLOGÍA.....	2
1.3. TRATAMIENTO.....	3
1.4. NIVEL DE BIENESTAR.....	4
1.5. PAPEL DE LA ENFERMERÍA.....	5
<b>2. JUSTIFICACIÓN.....</b>	<b>5</b>
<b>3. HIPÓTESIS.....</b>	<b>6</b>
<b>4. OBJETIVOS.....</b>	<b>6</b>
<b>5. MATERIAL Y MÉTODOS.....</b>	<b>7</b>
5.1. DISEÑO.....	7
5.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN.....	7
5.3. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.....	7
5.4. SELECCIÓN DE ESTUDIOS Y EXTRACCIÓN DE DATOS.....	8
<b>6. RESULTADOS.....</b>	<b>9</b>
6.1. CALIDAD METODOLÓGICA.....	10
6.2. CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN.....	10
6.3. CARACTERÍSTICAS DE LOS ESTUDIOS.....	10
6.4. EXPOSICIÓN NARRATIVA DE LOS RESULTADOS.....	11
6.4.1. CLÍNICA DE LOS PACIENTES Y NIVEL DE BIENESTAR.....	11
6.4.2. CUIDADOS DE ENFERMERÍA.....	17
<b>7. DISCUSIÓN.....</b>	<b>20</b>
<b>8. LIMITACIONES.....</b>	<b>21</b>
<b>9. FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN.....</b>	<b>21</b>
<b>10. CONCLUSIONES.....</b>	<b>22</b>
<b>11. BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>23</b>
<b>12. ANEXOS.....</b>	<b>24</b>

## **ÍNDICE DE FIGURAS**

FIGURA 1. Representación de los cambios patológicos de la FSHD tipo 1 en el cromosoma 4.....	2
FIGURA 2. Diagrama de flujo para la selección de artículos.....	9
FIGURA 3. Dolor experimentado por los pacientes con FSHD.....	16

## **ÍNDICE DE TABLAS**

TABLA 1: Plan de cuidados de enfermería estandarizado para pacientes con FSHD.....	17
--	----

## **ÍNDICE DE ABREVIATURAS**

AAN: Academia Americana de Neurología

BMD: distrofia muscular de Becker

CMQM: Modelo Comprensivo de la calidad de Vida en la Distrofia Muscular

CTRL: grupo control

DM: distrofia muscular

DMD: distrofia muscular de Duchenne

FSHD: distrofia muscular facioescapulohumeral

JB: Instituto Joanna Briggs

LGMD: distrofia muscular de cinturas

OMS: Organización Mundial de la Salud

PCE: plan de cuidados de enfermería

## 1. INTRODUCCIÓN

La FSHD, también conocida como enfermedad de Landouzy-Dejerine, se trata de una anomalía genética, que se caracteriza por atrofia y debilidad muscular en el músculo esquelético de la cara, los hombros y los brazos **(1)**. Es una de las distrofias musculares hereditarias más comunes, encontrándose en tercera posición y afectando aproximadamente a 1 millón de personas en todo el mundo **(2)**.

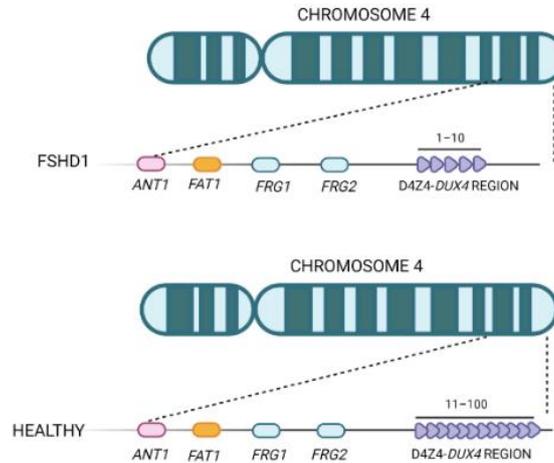
Según la AFMASEM, en España se estima la existencia de entre 1800 y 2300 personas afectadas, y en Francia entre 2500 y 3000. Aunque el número de personas españolas actualmente ascendería hasta 3500-7000 **(3)**.

### 1.1. HERENCIA GENÉTICA

La herencia sigue un patrón autosómico dominante, por lo que el alelo alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que la enfermedad se exprese **(4)**.

La causa de FSHD tipo 1 se encuentra en la delección de varios elementos localizados en la región subtelomérica del cromosoma 4q, conocido como D4Z4 del gen DUX4 **(Figura 1) (5, 6)**. Este suceso conlleva a la transcripción de proteínas patológicas que causan la enfermedad, afectando a la miogénesis; la presentación clínica está correlacionada con un número menor de unidades de D4Z4 **(7)**.

La mayoría de los casos de FSHD son tipo 1, ocupando aproximadamente un 95% de ellos, el 5% restante, son de tipo 2, los cuales poseen un fenotipo indistinguible de FSHD, pero sin ninguna evidencia de cambios patológicos de D4Z4 (1).



**Figura 1: Representación de los cambios patológicos de la FSHD tipo 1 en el cromosoma 4. (1)**

Se ha demostrado que en pacientes con FSHD, un menor tamaño de D4Z4, está probablemente asociado con una presentación más severa de la enfermedad, medido mediante la edad del diagnóstico y la edad de dependencia de silla de ruedas (8).

La FSHD es una enfermedad de progresión lenta, en la que los hombres presentan una afectación severa mayor que las mujeres (7).

## 1.2. SINTOMATOLOGÍA

Las variaciones en la expresión de la enfermedad son bastante significativas entre individuos, con una gran variabilidad en la edad de inicio, progresión, severidad de los síntomas y características (8).

En un estudio realizado por Hamel et al. sobre una muestra de 328 participantes con FSHD, se concluyó que los síntomas más frecuentes afectan a los hombros y/o los brazos (96.9%), debilidad general (93.8%), fatiga (93.8%), limitaciones en la movilidad y la marcha (93.6%), imagen corporal afectada (91.6%) y dolor (87.7%) (9).

En otro estudio realizado por Morís et al. sobre una muestra de 398 pacientes con FSHD, el 88.6% manifestó sentir dolor en el momento del estudio, más frecuentemente en la zona de los hombros y la espalda. Por otro lado, aunque con menor prevalencia, también han sido detectados problemas emocionales, satisfacción social disminuida, problemas con las manos o dedos, problemas para comer, dificultades en la comunicación o dificultades para pensar **(10)**.

En el estudio realizado por O'Dowd et al. en adultos con FSHD, BMD (distrofia muscular de Becker) y LGMD (distrofia muscular de cinturas) sobre los impactos de los parámetros psicológicos potencialmente tratables sobre la calidad de vida, se halló que las puntuaciones de calidad de vida en los dominios físico y mental fueron más bajas en comparación con los controles (CTRL) de la misma edad. Los síntomas de depresión y ansiedad tienen un impacto negativo en los dominios físicos y mentales de la calidad de vida en adultos con DM (distrofia muscular). Se deben emplear intervenciones dirigidas a la salud psicológica, especialmente cuando las puntuaciones de calidad de vida son bajas. **(11)**.

Aunque las características de la FSHD implican debilidad de las extremidades que comienza con debilidad de los hombros, la cara y los músculos humerales, pueden ocurrir características sistémicas adicionales. Estas características extra musculares pueden tener consecuencias importantes y, en ocasiones, potencialmente mortales **(4)**.

### **1.3. TRATAMIENTO**

Según la guía de evaluación, diagnóstico y manejo de la FSHD de la AAN (Academia Americana de Neurología) no existe evidencia acerca de tratamientos farmacológicos para mejorar la fortaleza o conseguir un progreso más lento de la enfermedad. Los ensayos controlados aleatorios de albuterol fueron negativos. Los ensayos abiertos, no controlados, de corticosteroides y diltiazem no mostraron ningún beneficio. Un estudio controlado de fase II inicial de MYO-029, un inhibidor de la miostatina tampoco logró mostrar beneficios **(4)**.

Actualmente, las recomendaciones para el manejo de la enfermedad se centran en el control de la sintomatología para la disminución del impacto en el bienestar

de los pacientes. Algunos estudios sugieren que la fijación escapular quirúrgica es segura y efectiva. Según la evidencia disponible, se debe aconsejar a los pacientes realizar ejercicio aeróbico de baja intensidad **(4)**.

A medida que el conocimiento creciente sobre la fisiopatología de las diferentes condiciones permite una mejor comprensión de los diversos componentes de la fatiga central y periférica, a nivel fisiológico y molecular, se están abordando un número cada vez mayor de estrategias terapéuticas con múltiples objetivos, en paralelo con estrategias más “tradicionales” **(12)**.

#### **1.4. NIVEL DE BIENESTAR**

Los factores que influyen sobre la calidad de vida o nivel de bienestar en personas con DM según el modelo desarrollado por la AAN denominado “Modelo Comprensivo de la calidad de Vida en la Distrofia Muscular” (CMQM) son sus siglas en inglés, se pueden agrupar en 3 partes diferentes **(13)**:

- Individual: edad, sexo, nivel de estudios, conocimientos sobre salud, empleo, ingresos, cobertura de seguro médico, personalidad (p. ej., resiliencia, optimismo) y cognición
- Nivel familiar: estado socioeconómico, apoyo del cuidador, creencias sobre la distrofia muscular y percepciones culturales de la enfermedad
- Nivel comunitario: ubicación geográfica (región, urbana/rural), accesibilidad a sillas de ruedas, disponibilidad de servicios y recursos relacionados con la distrofia

Se trata de un modelo que va en consonancia con la definición de calidad de vida de la Organización Mundial de la Salud (OMS): “La percepción del individuo de su posición en la vida en el contexto cultural y el sistema de valores en el que vive y con respecto a sus metas, expectativas, estándares y preocupaciones” **(14)**.

## **1.5. PAPEL DE ENFERMERÍA**

Las intervenciones clave de enfermería intentan proporcionar apoyo emocional y espiritual, así como instrucción a familias y pacientes. Las enfermeras pueden colaborar con la atención pastoral para ayudar a los pacientes y a sus familias a sobrellevar los problemas, ya que saben cómo sus vidas cambian cuando reciben este diagnóstico limitante y de por vida **(15)**.

El diagnóstico precoz y una intervención temprana son necesarios para mejorar la esperanza de vida de los pacientes con FSHD **(1)**. Las intervenciones pueden ser útiles para mitigar el impacto de la enfermedad en el bienestar de los pacientes **(16)**.

La necesidad de obtener datos acerca de cómo afecta la FSHD en el nivel de bienestar de los pacientes es clave para así poder determinar las intervenciones de enfermería más adecuadas.

La figura de la enfermera es fundamental en pacientes con enfermedades musculares, dada la elevada necesidad de cuidados que presentan, para los cuales es necesaria la puesta en marcha de un Plan de Cuidados de Enfermería (PCE) que aborde al paciente como un ser bio-psico-social.

## **2. JUSTIFICACIÓN**

En un estudio realizado por Bann sobre la forma de medir la calidad de vida en pacientes con distrofias musculares, se reveló que actualmente la investigación acerca de DM se centra fundamentalmente en la DMD (distrofia muscular de Duchenne). Por ello es de vital importancia enfocar la investigación también sobre otro tipo de distrofias, como la FSHD **(13)**.

Actualmente los pacientes con DM tienen esperanzas de vida mayores que en el pasado, por lo que resulta de interés comprender cómo viven su experiencia de enfermedad para poder diseñar unos cuidados integrales adaptados a las necesidades de cada persona **(13)**.

Además, la mayoría de los trabajos disponibles ha utilizado una metodología analítica para definir los hallazgos sobre la calidad de vida en personas con

FSHD, pero es necesario realizar un trabajo en el que se combinen técnicas analíticas y descriptivas para obtener una visión global sobre los factores bio-psico-sociales que afectan a la calidad de vida y las experiencias de la población diana.

### **3. HIPÓTESIS**

La FSHD afecta gravemente en la calidad de vida y bienestar de aquellos que la sufren y no existen planes de cuidados de enfermería adaptados a este tipo de patología.

### **4. OBJETIVOS**

Como objetivo principal

- Realizar una revisión de la literatura científica para identificar el nivel de bienestar y la sintomatología en los pacientes con FSHD

Como objetivos secundarios

- Determinar la calidad de vida en los pacientes en relación con otro tipo de distrofias musculares
- Describir los cuidados de enfermería existentes para este tipo de patologías

## **5. MATERIAL Y MÉTODOS**

### **5.1. DISEÑO**

Se ha realizado una revisión sistemática de estudios publicados en los últimos 10 años, en inglés, para conocer la mayor evidencia disponible acerca de la calidad de vida en pacientes con FSHD y los cuidados de enfermería disponibles.

### **5.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

Se incluyeron revisiones sistemáticas, estudios observacionales analíticos y descriptivos que trataran la sintomatología de la enfermedad y/o la calidad de vida, publicados entre 2014 y 2024, en idioma inglés.

### **5.3. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

Se excluyeron estudios que trataran otro tipo de distrofias musculares de manera aislada o que, en caso de estudiar varios tipos de DM, no realizaran una separación entre los diferentes tipos estudiados.

### **5.4. BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA**

Se ha realizado una búsqueda de estudios observacionales y revisiones sistemáticas publicadas en los últimos 10 años, en inglés, en las bases de datos BVS (Biblioteca Virtual de la salud), Web of Science (WoS) y Scopus. Los artículos relevantes se identificaron mediante vocabulario libre, con las siguientes ecuaciones de búsqueda:

“facioscapulohumeral muscular dystrophy” OR “FSHD” OR “FSHMD” OR “facioscapulohumeral dystrophy” OR “muscular dystrophy” AND “well-being” OR “life quality” OR “daily life” OR “affect” OR “questionnaire” OR “survey” OR “interview\*” OR “experience” OR “understand\*” OR “attitude\*” OR “feel\*” OR “opinion\*” OR “perce\*” OR “belie\*” OR “view\*” OR “qualitative”

“facioscapulohumeral muscular dystrophy” OR “FSHD” OR “FSHMD” OR “facioscapulohumeral dystrophy” AND “nursing care” OR “nurse care” OR “nurse attention” OR “nursing intervention” OR “care plan” OR “NIC” OR “nursing process”

## **5.5 SELECCIÓN DE ESTUDIOS Y EXTRACCIÓN DE DATOS**

Se inspeccionaron los títulos y resúmenes de los estudios obtenidos para poder evaluar su elegibilidad de acuerdo con los criterios de inclusión y exclusión establecidos. La última búsqueda se realizó el 23 de abril de 2024.

Para la extracción de los datos relevantes en el estudio, se ha diseñado una tabla en la que se incluyó: autores, país, año de publicación, tipo de estudio, propósito del estudio, muestra, resultados y nivel de evidencia JBI. **(Anexo I)**.

Para la evaluación de la calidad metodológica de los estudios se utilizó los niveles de evidencia del Instituto Joanna Briggs (JBI) **(17) (Anexo II)**.

## 6. RESULTADOS

La búsqueda inicial realizada en las bases de datos obtuvo un total de 648 artículos. A mayores, se realizó una búsqueda en la literatura gris para identificar posibles estudios candidatos.

Tras eliminar artículos duplicados y realizar una primera revisión de los títulos y resúmenes, se eliminaron 5 artículos por tratar temas que diferían de los objetivos de este trabajo. Tras la lectura completa de los 14 artículos restantes, se eliminaron 2 por no cumplir los criterios de inclusión (**Figura 2**).

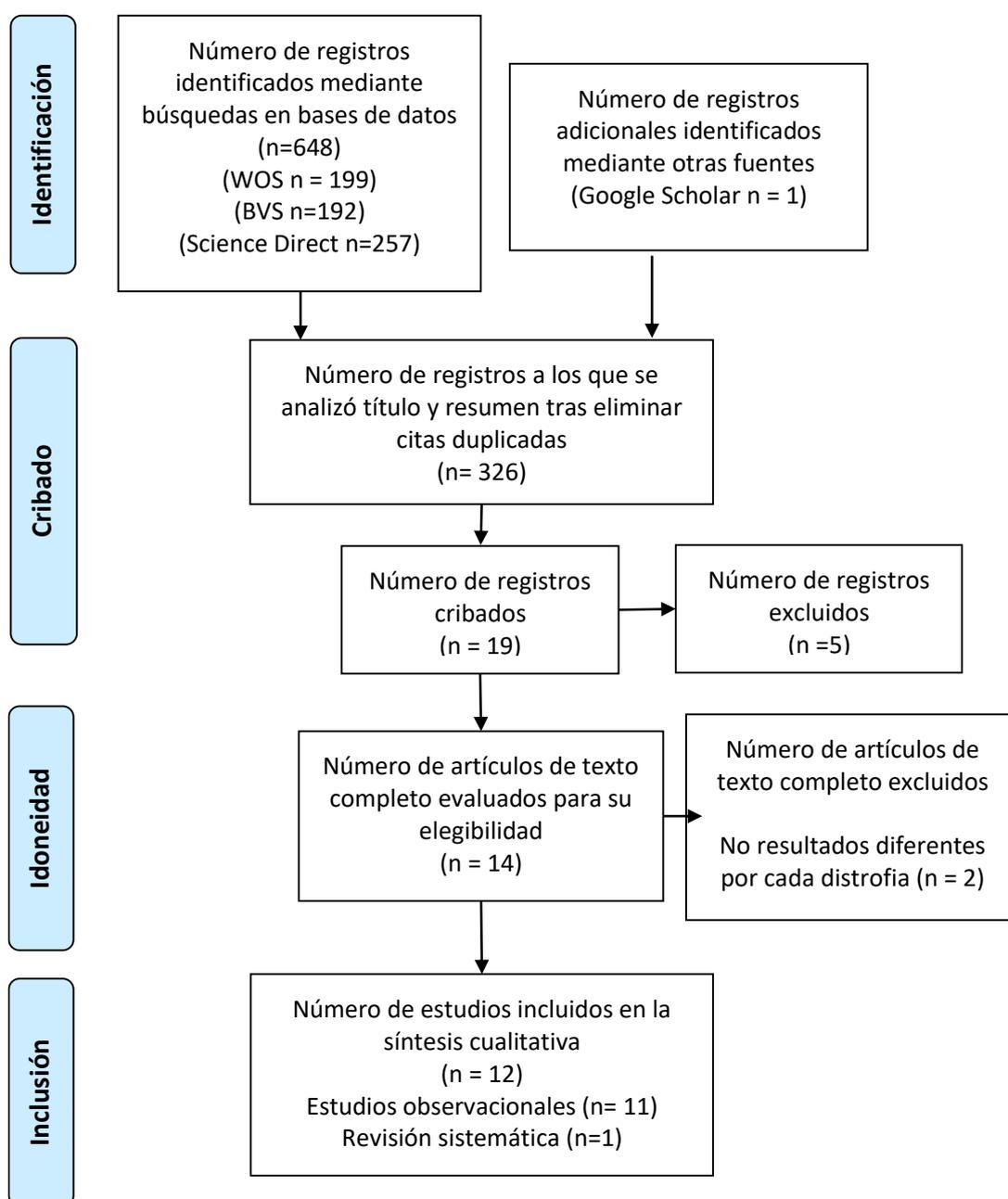


Figura 2. Diagrama de flujo para la selección de artículos

## **6.1. CALIDAD METODOLÓGICA**

Los estudios revisados presentaron viabilidad en cuanto a calidad metodológica de acuerdo con el objetivo del estudio. Se incluyeron estudios con niveles de evidencia entre 3 y 4 según el Instituto de Joana Briggs. (Anexo).

## **6.2. CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN**

El número total de pacientes estudiados en los EO descriptivos fue n= 914.

Una parte de los participantes pertenecían generalmente a Registros o Sociedades de FSHD (**9, 10,18, 19, 20**), mientras que otra parte se reclutó a través de anuncios en boletines de FSHD o mediante centros médicos o de rehabilitación (**11, 21, 22, 23, 24, 25**)

En los 11 EO se estudiaron a un total de 2099 pacientes, de los cuales 2025 tenían FSHD.

En la RS se estudió un total de 99 pacientes con FSHD procedentes de estudios cualitativos.

## **6.3. CARACTERÍSTICAS DE LOS ESTUDIOS**

Dentro de los EO, algunos trabajos estudian la calidad de vida en pacientes con FSHD centrándose en una característica determinada como la debilidad facial (**21, 20**), la fatiga (**24**), el inicio temprano (**25**), el dolor crónico (**10**). Otros trabajos estudian la calidad de vida y la sintomatología de manera general (**8, 22, 11, 19, 23, 9**).

Los estudios utilizan encuestas, entrevistas, pruebas y cuestionarios para recopilar los datos. Algunos estudios presentan un análisis temático de los resultados, mientras que otros realizan un análisis cuantitativo

La RS realiza una recopilación de estudios cualitativos.

## **6.4. EXPOSICIÓN NARRATIVA DE LOS RESULTADOS**

### **6.4.1. CLÍNICA DE LOS PACIENTES Y NIVEL DE BIENESTAR**

Bakker et al. clasificaron aquellos factores que afectaban a la experiencia de la enfermedad en intrapersonales y extrapersonales. Aquellos intrapersonales incluían: lidiar con la fatiga, reacción al diagnóstico, relaciones de pareja, integrar las limitaciones y herencia. Como extrapersonales: respuestas al diagnóstico, dispositivos de ayuda y mantenimiento del empleo. Los resultados mostraron que el impacto de la enfermedad depende de las circunstancias personales; la mayoría de los participantes mencionó la fatiga como un síntoma importante y como la principal causa de sus limitaciones **(22)**.

Varios pacientes señalaron que la FSHD había causado un gran impacto en la relación con su pareja, a mayores de que el hecho de convertirse progresivamente en personas dependientes había incrementado la presión sobre su relación. El impacto en la vida diaria se encontraba frecuentemente relacionado con su capacidad de trabajar; algunos tuvieron que realizar ajustes en su trabajo, otros tuvieron que cambiar de empleo y otros tuvieron que abandonarlo. A pesar de los aspectos físicos, se halló que los aspectos psicológicos eran importantes de tratar en el programa de rehabilitación **(22)**.

O'Dowd et al realizaron el test 6MW (test de la marcha 6 segundos) y 5 cuestionarios que evaluaban la calidad de vida, síntomas de depresión, ansiedad, autoestima y estima física. Se encontró que las puntuaciones de calidad de vida eran menores en adultos con DM que en CTRL. La FSHD obtuvo una puntuación de  $26 \pm 21$ , respecto de CTRL  $98 \pm 4$ , siendo 100 la puntuación máxima **(11)**.

Murray et al sintetizaron datos sobre 99 personas que participaron en 6 estudios diferentes. Dividió los temas identificados en 5 aspectos: comprometerse con la vida a medida que los síntomas progresan, el viaje emocional, carga familiar que soportar, conexión y desconexión social, tensión entre visibilidad e invisibilidad. Los pacientes experimentaron una adaptación emocional y física constante en una progresión incierta de la enfermedad. La FSHD también conlleva una “carga relacional de enfermedades raras”, con barreras directas e indirectas para la comunicación con los demás, que van desde la incapacidad de sonreír hasta la

separación geográfica de otras personas que padecen la misma afección y la falta de conciencia sobre la FSHD **(8)**.

Sezer et al estudiaron las experiencias de 16 pacientes con FSHD y debilidad facial. Para ello realizó un estudio cualitativo con entrevistas semiestructuradas. Los pacientes enfatizaron que la debilidad facial afectaba a las actividades de la vida diaria, su apariencia física y a las interacciones sociales en diferentes grados, además de que las consecuencias iban evolucionando con el paso del tiempo. Una gran mayoría describió que la experiencia de vivir con FSHD les había enseñado a lidiar con las dificultades y el deterioro funcional **(21)**.

Teniendo en cuenta los múltiples aspectos de la vida que se encontraron afectados, la mayoría se describió a sí mismo como centrados en su autogestión utilizando diferentes métodos. Se encontraron opiniones conflictivas en cuanto al hecho de compartir sus experiencias y dificultades con los demás: los participantes más afectados generalmente por FSHD mencionaron que la atención se solía enfocar más sobre otros aspectos de la enfermedad como la forma de caminar o el uso de la silla de ruedas; en los pacientes afectados principalmente por la debilidad facial, la mayoría de ellos se sentían bien por poder explicar sus síntomas **(21)**.

En cuanto a la ayuda profesional, la mayoría de los participantes consideraban importante que los equipos sanitarios desarrollaran intervenciones acerca de la debilidad facial en la FSHD. También creían que actualmente hay una falta de conocimiento y de ayuda para lidiar con las consecuencias psicológicas de la debilidad facial, especialmente en los participantes más jóvenes **(21)**.

Schipper et al incluyeron a 25 pacientes que además participaban en un ensayo clínico cuyo objetivo era reducir la fatiga y mejorar la calidad de vida mediante el ejercicio físico o el tratamiento psicológico en personas con FSHD. Todos los pacientes debían presentar fatiga severa como requisito para participar en ambos estudios **(24)**.

La fatiga no es lo mismo que el cansancio; descansar un poco o dormir bien por la noche no es suficiente para solucionar el agotamiento. Los encuestados explicaron su búsqueda para lidiar con la fatiga y encontrar el equilibrio adecuado entre hacer demasiado y hacer muy poco, establecer límites y tomar decisiones.

Encontrar ese equilibrio puede resultar difícil y agotador también; Los encuestados explicaron que el uso de la estrategia correcta influye en la fatiga de manera positiva. Los pacientes deberían ser ayudados a lidiar con su fatiga, especialmente porque experimentan un impacto negativo sobre su bienestar **(24)**.

Van de Geest Buit et al realizaron un estudio transversal mediante una encuesta en 138 pacientes, en la encontraron que los participantes informaron angustia psicológica de leve a moderada, miedo leve o nulo a una evaluación negativa y un funcionamiento social de moderado a bueno. Además, la edad más joven, la presencia de dolor, fatiga, dificultad para caminar y el apoyo psicológico actual o previo se asociaron con resultados psicosociales más bajos. Los pacientes que reportaron debilidad facial severa obtuvieron puntuaciones significativamente más bajas en el cuestionario de funcionamiento social que los que reportaron debilidad facial leve o nula, y los pacientes que reportaron debilidad facial severa obtuvieron puntuaciones considerablemente más altas en cuanto al miedo a una evaluación negativa **(20)**.

Los factores que contribuyen al menor funcionamiento psicosocial son diversos. Por otro lado, el grado de debilidad facial informado por el médico no estuvo relacionado con estos resultados, lo que sugiere la ausencia de una fuerte correlación entre la debilidad facial observada y la carga de enfermedad experimentada **(20)**.

Jacques et al realizaron un estudio de casos y controles en 75 adultos hombres con DM, DMD (n=15), LGMD (n=12), BMD (n=18), FSHD (n=14), y controles sin DM (n=16). Primero se realizaron medidas antropométricas, seguidas de una evaluación de fuerza. Los cuestionarios de calidad de vida, actividades de la vida diaria, autoeficacia, fatiga y dolor se completaron de forma independiente. Todos los participantes completaron el cuestionario SF-36v2, una medida confiable y validada, con ocho dominios de calidad de vida. Las puntuaciones quedan comprendidas entre 0 y 100, siendo puntuaciones más altas representativas de mejor salud, mejor funcionamiento y menor dolor. En FSHD se obtuvo una puntuación media de factores físicos de  $30.8 \pm 6.3$ , respecto del grupo CTRL que obtuvo  $56.8 \pm 3.6$ , la puntuación media de los factores mentales fue de  $49.8 \pm 11.0$ , mientras que en el grupo CTRL se obtuvo  $55.8 \pm 3.6$  **(23)**.

En comparación con DMD, BMD y LGMD, la FSHD se encuentra en el cuarto lugar en puntuación mental y en tercer lugar en puntuación física **(23)**.

Hamel et al realizaron un estudio transversal en 328 pacientes con FSHD. De 274 síntomas, los más prevalentes fueron: limitaciones físicas en lo que el participante puede hacer (96,1%), debilidad de hombros (96%), dificultad para alcanzar objetos por encima de la cabeza (96%), dificultad para levantar objetos (96%), rango de movimiento reducido de brazos y hombros (95,3%), incapacidad hacer las cosas hechas antes de la enfermedad (95,3%), disminución de la energía de las piernas (resistencia) (95,4%), músculos cansados (94,7%), capacidad reducida para hacer ejercicio (94,5%), dificultad para llevar un peso (94,3%), debilidad en las piernas (94,2%), conciencia de que la enfermedad empeora (94,1%), miedo a la progresión de la enfermedad (93,5%), fatiga física (92,8%), dificultad para guardar los platos por encima de la cabeza (92,5%), dificultad para subir escaleras (92,5%), e incapacidad para correr (92,4%) **(9)**.

Los participantes con una duración mayor de la enfermedad tuvieron una mayor prevalencia de problemas con las manos y los dedos y satisfacción disminuida en las situaciones sociales. También se relacionó los temas sintomáticos con el mayor efecto sobre la vida de los participantes con FSHD; en una escala de 1 a 4 se identificó: dificultad para practicar deportes (3,23), dificultad para caminar largas distancias (3,10), incapacidad para mantener un trabajo (3,00), dificultad para subir escaleras (2,99), dificultad para caminar sobre hielo (2,95), incapacidad para correr (2,94), falta de trabajo porque de discapacidad (2,9), empeoramiento del juego de golf (2,88) y problemas para andar en bicicleta (2,88) **(9)**.

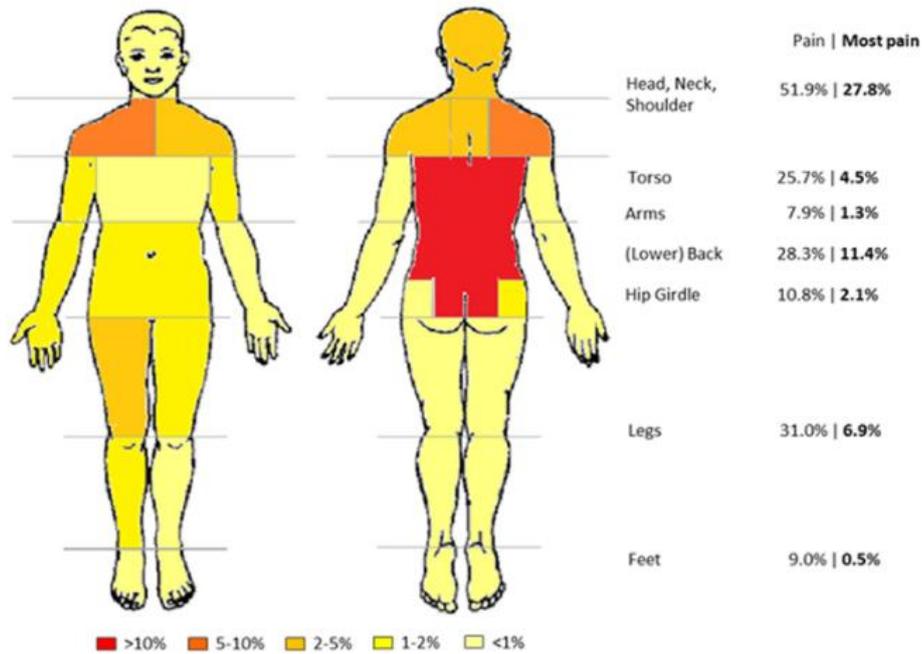
El análisis por subgrupos mostró que las mujeres obtuvieron un impacto mayor sobre su vida comparado con los hombres, relacionado con la fatiga y un menor desempeño en las situaciones sociales. También se halló que los pacientes con dolor mínimo o sin dolor informaron un efecto menor de la enfermedad sobre sus vidas en cuanto a términos emocionales, problemas con la salud física, limitaciones con la movilidad o la incapacidad para realizar actividades **(9)**.

En el estudio realizado por Goselink et al estudiaron a 10 pacientes con un inicio temprano de la FSHD 22 años después. Se incluyeron nueve participantes

iniciales en el estudio (edad media de 37 años); un paciente murió poco después de la primera publicación. En el primer examen, un paciente dependía de una silla de ruedas, un paciente caminaba con ayuda y ocho pacientes caminaban sin ayuda. Después de 22 años, cuatro pacientes dependían de sillas de ruedas, tres caminaban con ayuda y dos caminaban sin ayuda. Fueron frecuentes las características sistémicas, incluida la pérdida de audición (56%), discapacidad intelectual (44%) y disminución de la función respiratoria (56%). Todos los pacientes presentaron signos de la enfermedad desde la infancia (0-1 años), en todos ellos fue la debilidad facial, frecuentemente informada como dormir con los ojos abiertos o la incapacidad para dormir **(25)**.

Kools et al. estudiaron el Registro Holandés FSHD, que se inició en 2015 como resultado de una colaboración internacional sobre la preparación de ensayos. Realizó un seguimiento de seis años de datos de los pacientes registrados con FSHD. En el momento del autorregistro y posteriormente cada seis meses, se invitó a los participantes a completar unas encuestas digitales sobre las características del paciente y la enfermedad y las versiones holandesas de la Lista de verificación de fuerza individual, el Cuestionario individualizado de calidad de vida neuromuscular, el Índice de Depresión de Beck – Atención Primaria y el Cuestionario de Dolor de McGill. Desde marzo de 2015 hasta marzo de 2021, 373 participantes completaron al menos una encuesta. Al inicio del estudio, la fatiga y la debilidad muscular fueron los síntomas informados con mayor frecuencia. Diecinueve de las 23 (sub)secciones de los cuestionarios no mostraron cambios significativos a lo largo del tiempo **(19)**.

Según el Cuestionario de Dolor de McGill, el dolor se experimentó con mayor frecuencia en la zona de la cabeza y los hombros (52% de los participantes) **(19)** **(Figura 3)**



**Figura 3: Dolor experimentado por los pacientes con FSHD. Las áreas del cuerpo han sido coloreadas basándose en dónde experimentaron el mayor dolor. La columna de la izquierda muestra el porcentaje total de participantes que experimentó dolor en esa zona del cuerpo. La columna de la derecha muestra dónde se experimentaba el mayor dolor como porcentaje del número total de participantes. (19)**

Hoffman et al realizaron una encuesta prospectiva electrónica en la que recogían datos demográficos y características clínicas a mayores del PSQI (Índice de Calidad de Sueño de Pittsburgh) y la Escala de Somnolencia de Epworth (EES). Obtuvo 690 respuestas de personas con FSHD.

592 encuestados completaron todas las preguntas del PSQI de la encuesta. El 66.2% de los participantes obtuvieron una puntuación >5, indicativa de calidad de sueño reducida. El 48.3% de los encuestados reportó dolor nocturno frecuente.

En cuanto a la EES, el 15% de los participantes obtuvieron una puntuación >10, indicativa de somnolencia diurna excesiva (9).

## 6.4.2 CUIDADOS DE ENFERMERÍA

A pesar de realizar una búsqueda exhaustiva, no se han encontrado resultados que aborden directamente el objetivo propuesto. Por ello se ha realizado un plan de cuidados estandarizado en base a las necesidades detectadas en la búsqueda del estudio (**Tabla 1**)

**Tabla 1: Plan de cuidados de enfermería estandarizado para pacientes con FSHD**

<b>DETERIORO DE LA MOVILIDAD FÍSICA (00085)</b>	
<b>NOC (Resultados): Indicadores</b>	<b>NIC (Intervenciones): Actividades</b>
Movilidad (0208) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mantenimiento de la posición corporal (020802)</li> <li>• Movimiento muscular (020803)</li> </ul> Función esquelética (0211) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Utiliza ejercicios prescritos para prevenir lesiones (161611)</li> </ul>	Terapia de ejercicios: control muscular (0226) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Colaborar con el fisioterapeuta en el desarrollo y ejecución de un programa de ejercicios</li> </ul> Prevención de caídas (6490) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Utilizar barandillas laterales de longitud y altura adecuada para evitar caídas de la cama</li> </ul> Manejo del dolor (1400) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Seleccionar y desarrollar aquellas medidas que faciliten el alivio del dolor si procede</li> <li>• Utilizar un enfoque multidisciplinar en el manejo del dolor cuando corresponda</li> </ul> Vigilancia de la piel (3590) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Observar si hay enrojecimiento y pérdida de la integridad de la piel</li> </ul>
<b>DETERIORO DEL PATRÓN DEL SUEÑO (00095)</b>	
<b>NOC (Resultados): Indicadores</b>	<b>NIC (Intervenciones): Actividades</b>
Sueño (0004) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Patrón del sueño (000403)</li> <li>• Calidad del sueño (000404)</li> <li>• Sueño ininterrumpido (000406)</li> </ul>	Mejorar el sueño (1850) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Agrupar las actividades para minimizar el número de despertares</li> </ul> Administración de medicación (2300) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Utilizar barandillas laterales de longitud y altura adecuada para evitar caídas de la cama</li> </ul> Manejo del dolor (1400) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Observar los efectos terapéuticos de la medicación del paciente</li> <li>• Administrar la medicación con la técnica y vía adecuadas</li> </ul> Manejo ambiental. Confort (6482) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Colocar al paciente de forma que se facilite la comodidad</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Controlar o evitar ruidos indeseables o excesivos, en lo posible</li> </ul>
<b>RIESGO DE DETERIORO DE LA INTEGRIDAD CUTÁNEA (00047)</b>	
<b>NOC (Resultados): Indicadores</b>	<b>NIC (Intervenciones): Actividades</b>
Integridad tisular: piel y mucosas (1101) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hidratación (110104)</li> <li>• Piel intacta (110113)</li> </ul>	Vigilancia de la piel (3590) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Observar si hay enrojecimiento y pérdida de integridad de la piel</li> </ul> Prevención de úlceras por presión (3540) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Colocar al paciente en posición ayudándose con almohadas para elevar los puntos de presión encima del colchón</li> <li>• Controlar la movilidad y la actividad del paciente</li> <li>• Mantener la ropa de la cama limpia, seca y sin arrugas</li> <li>• Vigilar las fuentes de presión y de fricción</li> </ul>
<b>DOLOR (PROBLEMA DE COLABORACIÓN REAL)</b>	
<b>NOC (Resultados): Indicadores</b>	<b>NIC (Intervenciones): Actividades</b>
Control del dolor (1605) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Refiere síntomas al personal sanitario (160507)</li> <li>• Reconoce los síntomas del dolor (160509)</li> </ul>	Cambio de posición (0840) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Evitar colocar al paciente en una posición que le aumente el dolor</li> </ul> Manejo del dolor (1400) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Determinar el impacto de la experiencia del dolor sobre la calidad de vida (sueño, apetito, función cognoscitiva, humor, relaciones)</li> <li>• Disminuir o eliminar los factores que precipiten o aumenten la experiencia del dolor (miedo, fatiga, monotonía)</li> </ul> Administración de analgésicos (2210) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Administrar los analgésicos a la hora adecuada para evitar picos y valles de la analgesia</li> <li>• Comprobar historial de alergias y órdenes médicas sobre el medicamento, dosis y frecuencia del analgésico prescrito</li> </ul>

<b>TRASTORNO DE LA IMAGEN CORPORAL (00118)</b>	
<b>NOC (Resultados): Indicadores</b>	<b>NIC (Intervenciones): Actividades</b>
<p>Adaptación a la discapacidad física (1308)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Se adapta a las limitaciones funcionales (130803)</li> <li>• Acepta la necesidad de ayuda física (130812)</li> <li>• Obtiene ayuda de un profesional (130822)</li> </ul>	<p>Disminución de la ansiedad (5820)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Animar la manifestación de sentimientos, percepciones y miedos.</li> <li>• Escuchar con atención.</li> </ul> <p>Mejora de la imagen corporal (5220)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ayudar al paciente a separar el aspecto físico de los sentimientos de valía personal, según corresponda</li> <li>• Determinar si un cambio de imagen corporal ha contribuido a aumentar el aislamiento social</li> <li>• Facilitar el contacto con personas que hayan sufrido cambios de imagen corporal similares</li> </ul> <p>Potenciación de la autoestima (5400)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Reafirmar los puntos fuertes personales que identifique el paciente</li> <li>• Ayudar al paciente a encontrar la autoaceptación</li> </ul>

Se ha utilizado la taxonomía NANDA, NIC, NOC **(26)**.

## 7. DISCUSIÓN

Respecto a la calidad de vida, algunos estudios utilizan entrevistas semiestructuradas para obtener información acerca de la calidad de vida **(21, 22, 24, 25)**, mientras que otros utilizan escalas para la obtención de valores numéricos **(11, 18, 19, 20, 23, 25)**.

Encontramos gran variabilidad de sintomatología, aunque el dolor crónico, la fatiga o la debilidad muscular son reportados por un gran porcentaje de los pacientes afectados **(9, 19, 22, 23, 24)**.

El dolor más intenso reportado se halla en la zona cervical, escapular y lumbar, además de que las mayores limitaciones físicas se encuentran relacionadas con esta zona corporal; la incapacidad para alzar los brazos o la debilidad de hombros ocupan un gran porcentaje de la sintomatología reportada por los afectados **(9,19)**.

Respecto de los pacientes con afectación de los músculos faciales, se han encontrado peores resultados en cuanto a su funcionamiento en la sociedad y respecto de una evaluación negativa por parte de los demás **(20)**. Según el modelo CMQM, los niveles familiar, comunitario y personal se encontrarían afectados, disminuyendo así la calidad de vida y aminorando el nivel de bienestar **(13)**.

En el caso de la afectación nocturna, más de la mitad de los pacientes que se estudiaron, reportaron calidad de sueño reducida. Y casi la mitad, reportaron somnolencia diurna frecuente. Estos factores pueden verse relacionados con el dolor, las alteraciones del sueño previas o la edad **(18)**.

En los pacientes con un inicio temprano de la enfermedad o mayor duración, la gravedad, dependencia del uso de silla de ruedas, problemas con las manos, satisfacción social disminuida. También aparecieron síntomas como la pérdida de audición o la disminución de la función respiratoria **(9, 25)**.

Al comparar entre las diferentes distrofias musculares, la FSHD obtuvo la diferencia más significativa en cuanto a la fatiga, en la cual se reportó un grado mayor que en el resto de DM En comparación con la DMD, la FSHD puntuó

menos en aspectos como la vitalidad, el rol físico y los dominios de salud mental **(23)**.

A mayores, existe una carga adicional para las personas con FSHD: la FSHD es una enfermedad rara, lo que significa que la sociedad no comprende ampliamente los síntomas involucrados, las opciones de tratamiento y los desafíos personales clave **(8, 21)**.

## **8. LIMITACIONES**

Las limitaciones de esta revisión se centran en el ámbito de la búsqueda en las bases de datos seleccionadas. Estas limitaciones están relacionadas con la dificultad para homogenizar la información debido a la variabilidad de los estudios analizados y a la falta de evidencia disponible sobre los cuidados de enfermería

## **9. FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN**

El nivel de bienestar en los pacientes con FSHD continúa siendo un tema de gran importancia sobre el que se necesita obtener datos objetivos y valorables para posteriormente poder elaborar planes de cuidados de enfermería adaptados a la sintomatología de la enfermedad. Se requieren estudios más rigurosos y con una mayor calidad metodológica para poder adaptar los cuidados de enfermería al manejo de estos pacientes.

Podría ser de gran utilidad evaluar la calidad de vida o nivel de bienestar usando un modelo reconocido como CMQM que además se adapta a la definición de calidad de vida según la OMS. De esta forma se podrían valorar todos los ámbitos que se pueden encontrar afectados en personas con DM.

Respecto de los cuidados de enfermería, la investigación podría centrarse en desarrollar y evaluar intervenciones personalizadas que aborden tanto los aspectos físicos como psicológicos de la enfermedad. Es esencial investigar protocolos específicos para el manejo de la fatiga **(24)**. Además, se deberían diseñar programas de apoyo psicológico integrados en la atención de

enfermería, enfocándose en la reducción de la ansiedad y la depresión, y en la mejora de la autoestima **(11, 20)**.

El entrenamiento en habilidades de autogestión, que permita a los pacientes manejar sus síntomas y tomar decisiones informadas sobre su salud, mejorar su adaptación profesional, así como estrategias específicas para manejar la debilidad facial, mejorando la interacción social y la autoimagen de los pacientes **(21, 22)**.

Es de vital importancia abordar la enfermedad de manera holística individualizada desde el papel de las enfermeras.

## **10. CONCLUSIONES**

En cuanto al nivel de bienestar, se trata de una medida subjetiva que presenta gran variabilidad en función del individuo y el método para su medición. El dolor, la fatiga y la debilidad muscular son los factores que más afectan a la calidad de vida. La sintomatología generalmente es más grave si la edad de aparición de la enfermedad es más temprana.

Al tratarse de una enfermedad de progresión generalmente lenta, puede dar lugar a pensar que la calidad de vida es mayor en comparación con otras enfermedades, pero los factores psicosociales analizados demuestran que el miedo juega un papel fundamental en estos pacientes, además de la sintomatología somática.

Respecto de los cuidados de enfermería existentes para esta patología, no hay ningún plan de cuidados de enfermería publicado; por este motivo se ha realizado uno en base a las necesidades alteradas detectadas en la búsqueda.

## 11. BIBLIOGRAFÍA

1. Lu J, Yao Z, Yang Y, Zhang C, Zhang J, Zhang Y. Management strategies in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Intractable Rare Dis Res* [Internet]. febrero de 2019 [citado 23 de enero de 2024];8(1):9-13. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6409109/>
2. Morís G, Wood L, Fernández-Torrón R, González Coraspe JA, Turner C, Hilton-Jones D, et al. Chronic pain has a strong impact on quality of life in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve* [Internet]. marzo de 2018 [citado 23 de enero de 2024];57(3):380-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5836962/>
3. Mateu AC, Pérez PR. Distrofia muscular facioescapulohumeral [Internet]. Universidad de Almería; 2013 [citado el 21 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://repositorio.ual.es/bitstream/handle/10835/2433/Trabajo.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
4. Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, Pandya S, Gronseth G, Benatar M, et al. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 28 de julio de 2015;85(4):357-64.
5. Aguirre AS, Astudillo Moncayo OM, Mosquera J, Muyolema Arce VE, Gallegos C, Ortiz JF, et al. Treatment of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD): A Systematic Review. *Cureus* [Internet]. 6 de marzo de 2023 [citado 23 de enero de 2024];15(6):e39903. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10316996/>
6. Duranti E, Villa C. Influence of DUX4 Expression in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy and Possible Treatments. *Int J Mol Sci* [Internet]. 30 de mayo de 2023 [citado 26 de febrero de 2024];24(11):9503. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10253551/>
7. Hamel J, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Update on Pathogenesis and Future Treatments. *Neurotherapeutics* [Internet]. 14 de octubre de 2018 [citado 25 de marzo de 2024];15(4):863-71. Disponible en: [https://www.neurotherapeuticsjournal.org/article/S1878-7479\(23\)01017-6/fulltext](https://www.neurotherapeuticsjournal.org/article/S1878-7479(23)01017-6/fulltext)
8. Murray R, Donnelly CM, Drescher KD, Graham CD. The lived experience of facioscapulohumeral muscular dystrophy: A systematic review and synthesis of the qualitative literature. *Muscle & Nerve* [Internet]. 2024 [citado 9 de abril de 2024];69(1):7-17. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/mus.27964>
9. Hamel J, Johnson N, Tawil R, Martens WB, Dilek N, McDermott MP, et al. Patient-Reported Symptoms in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (PRISM-FSHD). *Neurology*. 17 de septiembre de 2019;93(12):e1180-92.
10. Morís G, Wood L, Fernández-Torrón R, González Coraspe JA, Turner C, Hilton-Jones D, et al. Chronic pain has a strong impact on quality of life in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve* [Internet]. marzo de 2018 [citado 9 de abril de 2024];57(3):380-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5836962/>

11. O'Dowd DN, Bostock EL, Smith D, Morse CI, Orme P, Payton CJ. Psychological parameters impact health-related quality of life in mental and physical domains in adults with muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. abril de 2021;31(4):328-35.
12. Torri F, Lopriore P, Montano V, Siciliano G, Mancuso M, Ricci G. Pathophysiology and Management of Fatigue in Neuromuscular Diseases. *Int J Mol Sci* [Internet]. 5 de marzo de 2023 [citado 14 de abril de 2024];24(5):5005. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10003182/>
13. Bann CM, Abresch RT, Biesecker B, Conway KC, Heatwole C, Peay H, et al. Measuring quality of life in muscular dystrophy. *Neurology* [Internet]. 10 de marzo de 2015 [citado 21 de abril de 2024];84(10):1034-42. Disponible en: <https://www.webofscience.com/wos/woscc/full-record/WOS:000351458100018>
14. Organización Mundial de la Salud [Internet]. OMS, cop. 2020 [citada 25 marzo 2020]
15. Sahd et al. Distrofia muscular de la cintura escapular y pélvica: Qué necesitan saber las enfermeras [Internet]. [citado 14 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-nursing-20-pdf-S0212538218300402>
16. Trevisan CP, Pastorello E, Ermani M, Angelini C, Tomelleri G, Tonin P, et al. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: a multicenter study on hearing function. *Audiol Neurootol*. 2008;13(1):1-6.
17. Joanna Briggs Institute JBI COnect España [Internet]. Madrid: Centre col.laborador espanyol del JBI; 2008 [citado 14 de abril de 2024]. Disponible en: <http://es.jbiconnect.org/index.php>
18. Hoffmann HM, Malo-Juvera V, Statland JM. Self-reported reduced sleep quality and excessive daytime sleepiness in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. octubre de 2022;66(4):487-94.
19. Kools J, Deenen JCW, Blokhuis AM, Verbeek ALM, Voermans NC, van Engelen BGM. The Dutch registry for facioscapulohumeral muscular dystrophy: Cohort profile and longitudinal patient reported outcomes. *Neuromusc Disord* [Internet]. diciembre de 2023 [citado 21 de abril de 2024];33(12):964-71. Disponible en: <https://www.webofscience.com/wos/allldb/full-record/WOS:001136844800001>
20. van de Geest-Buit WA, Rasing NB, Mul K, Deenen JCW, Vincenten SCC, Siemann I, et al. Facing facial weakness: psychosocial outcomes of facial weakness and reduced facial function in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Disabil Rehabil*. julio de 2023;45(15):2507-16.
21. Sezer S, Cup EHC, Roets-Merken LM, Lanser A, Siemann I, Weikamp JG, et al. Experiences of patients with facioscapulohumeral dystrophy with facial weakness: a qualitative study. *Disability and Rehabilitation* [Internet]. 23 de octubre de 2022 [citado 9 de abril de 2024];44(22):6775-82. Disponible en: <https://doi.org/10.1080/09638288.2021.1973122>
22. Bakker M, Schipper K, C. Geurts A, A. Abma T. It's not just physical: a qualitative study regarding the illness experiences of people with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Disabil Rehabil*. 2017 [citado 18 de abril de 2024];978-86. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/epdf/10.3109/09638288.2016.1172673?needAccess=true>

23. Jacques MF, Stockley RC, Onambele-Pearson GL, Reeves ND, Stebbings GK, Dawson EA, et al. Quality of life in adults with muscular dystrophy. *Health Qual Life Outcomes* [Internet]. 15 de julio de 2019 [citado 21 de abril de 2024];17:121. Disponible en: <https://www.webofscience.com/wos/alldb/full-record/WOS:000475729600001>
24. Schipper K, Bakker M, Abma T. Fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy: a qualitative study of people's experiences. *Disability and Rehabilitation* [Internet]. 28 de agosto de 2017 [citado 9 de abril de 2024];39(18):1840-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1212109>
25. Goselink RJM, van Kernebeek CR, Mul K, Lemmers RJLF, van der Maarel SM, Brouwer OF, et al. A 22-year follow-up reveals a variable disease severity in early-onset facioscapulohumeral dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* [Internet]. 1 de septiembre de 2018 [citado 23 de abril de 2024];22(5):782-5. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090379818300199>
26. NNNConsult [Internet]. [citado 27 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www-nnnconsult-com.ponton.uva.es/nanda>

## 9. ANEXOS

### ANEXO I Resumen artículos seleccionados

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Murray et. Al (8)</b>	2024, Reino Unido	Revisión sistemática	Determinar la experiencia vital de personas con FSHD para ayudar a los sanitarios a orientar sus servicios hacia las necesidades de estos individuos	6 estudios que incluyen 99 personas con FSHD	Surgieron cinco temas descriptivos: “Involucrarse con la vida a medida que progresan los síntomas”; “El viaje emocional”; “Una carga familiar que soportar”; “Conexión y desconexión social”; y “Tensión entre visibilidad e invisibilidad”. De estos, se derivaron dos temas analíticos: “El desafío emocional de continuar e intensificar la adaptación” y “La carga relacional de las enfermedades raras”	4a

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Sezer et, al (21)</b>	2021, Holanda	Estudio observacional descriptivo con entrevistas semiestructuradas	Obtener información sobre las consecuencias funcionales y psicosociales de la debilidad facial de los pacientes con FSHD y cómo se manejan en la vida diaria	16 pacientes con FSHD mayores de 18 años	La reducción de la expresión facial afectó a diferentes aspectos de su vida, lo que se vio agravado por la fatiga. Muchos pacientes se sintieron inseguros ante la imprevisibilidad de la progresión de la debilidad facial.	3e

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Morís et. Al (10)</b>	2018, Reino Unido	Estudio observacional descriptivo con encuestas	Determinar las características y el impacto del dolor crónico en la calidad de vida de los pacientes con FSHD.	398 pacientes con FSHD del Registro de Pacientes FSHD de Reino Unido	Un total de 203 participantes informaron dolor crónico, el 30,4% de ellos severo. El impacto general de la enfermedad en la calidad de vida fue significativamente mayor en pacientes con inicio temprano y duración prolongada de la enfermedad. El dolor crónico tuvo un impacto negativo en todos los neuromusculares individualizados.	4b

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Hamel et. Al (9)</b>	2019, EEUU	Estudio observacional descriptivo con encuestas	Determinar la frecuencia y la importancia relativa de los síntomas más significativos en FSHD e identificar los ítems demográficos y clínicos que están asociados con la mayor carga de enfermedad en dicha población	328 participantes con FSHD mayores de 21 años inscritos en el Registro Nacional de distrofia miotónica y FSHD y familiares de 47 estados diferentes	Se obtuvieron 274 síntomas diferentes, aquellos que ocurrieron con mayor frecuencia fueron problemas en hombros o brazos; incapacidad para realizar actividades; debilidad en la espalda, el pecho y el abdomen; fatiga; limitaciones con la movilidad y la marcha; y cambio de imagen corporal debido a una enfermedad	4b

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Bakker et al (22)</b>	2016, Holanda	Estudio observacional descriptivo con entrevistas semiestructuradas	Proporcionar información sobre las experiencias de enfermedad de las personas con FSHD para adaptar los programas de rehabilitación a las necesidades y expectativas individuales.	25 pacientes con FSHD mayores de 18 años	Los aspectos intra y extra individuales juegan un papel en las experiencias de enfermedad de las personas con FSHD. Como aspectos intraindividuales se mencionan la integración de las consecuencias del diagnóstico y los síntomas, el manejo de la herencia y la descendencia, la adaptación a una independencia cada vez menor y la consiguiente relación cambiante con la pareja. Como factores extra individuales se encuentran las respuestas del entorno social, el uso de dispositivos de asistencia y el mantenimiento o abandono del trabajo.	4b

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Hoffman et al (18)</b>	2023, EEUU	Estudio observacional analítico con encuesta	Identificar la prevalencia y las características clínicas asociadas con la baja calidad del sueño auto informada y la somnolencia diurna excesiva en un grupo grande de participantes con FSHD.	690 pacientes registrados en la Sociedad de FSHD desde enero de 2021 hasta febrero de 2021	690 personas respondieron a la encuesta, distribuidas equitativamente entre hombres y mujeres, y abarcando el rango de edad desde menos de 12 hasta 74 años o más. El 66% de los encuestados mostró calidad de sueño reducida y el 15 % mostró una somnolencia diurna excesiva. Hubo una asociación significativa entre ambas. El dolor nocturno tuvo un gran efecto significativo en la reducción de la calidad del sueño.	3e

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Schipper et al (24)</b>	2016, Holanda	Estudio observacional descriptivo con entrevistas semiestructuradas	Describir cómo afecta la fatiga a la vida de las personas con FSHD, cómo experimentan esa fatiga y cómo lidian con ello para poder adaptar los cuidados de rehabilitación a sus necesidades	25 pacientes con FSHD mayores de 18 años con fatiga severa según la escala CIS	La fatiga tiene una influencia significativa en la vida de los pacientes con FSHD, pero los pacientes no reciben el apoyo suficiente para afrontar su fatiga. Se debe ayudar a los pacientes a reducir la fatiga, especialmente porque experimentan un impacto negativo en su calidad de vida y participación.	3e

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
O'Dowd et al (11)	2021, Reino Unido	Estudio observacional analítico de casos y controles	<p>Comparar las puntuaciones de calidad de vida de adultos con FSHD, BMD y LGMD con un grupo de control no distrófico de la misma edad.</p> <p>Comparar entre los grupos los parámetros psicológicos (síntomas depresivos, rasgo de ansiedad, autoestima y autoestima física) y función física</p> <p>Examinar las asociaciones entre las puntuaciones de calidad de vida y los parámetros psicológicos y entre las puntuaciones de calidad de vida y la función física en adultos con distrofia muscular</p>	21 adultos con distrofia muscular (n=7 Distrofia de Becker, n=8 FSHD, n=6 limb girdle) y 10 controles	<p>Las puntuaciones de calidad de vida fueron más bajas en los grupos de distrofia muscular que en el grupo control</p> <p>Los síntomas depresivos se encontraban más asociados con el dominio de salud mental.</p>	3d

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Goselink et al (25)</b>	2018, Holanda	Estudio observacional analítico con una entrevista semiestructurada, un examen físico y un genotipado adicional	Evaluar el curso natural a largo plazo de la distrofia facioescapulohumeral de aparición temprana (FSHD), que es importante para el tratamiento del paciente y la preparación para los ensayos, y que actualmente falta.	Evaluar a 10 pacientes con FSHD de inicio temprano después de 22 años de seguimiento.	Se incluyeron nueve participantes iniciales en el estudio (edad media de 37 años); un paciente murió poco después de la primera publicación. En el primer examen, un paciente dependía de una silla de ruedas, un paciente caminaba con ayuda y ocho pacientes caminaban sin ayuda. Después de 22 años, cuatro pacientes dependían de sillas de ruedas, tres caminaban con ayuda y dos caminaban sin ayuda. Fueron frecuentes las características sistémicas, incluida la pérdida de audición (56%), discapacidad intelectual (44%) y disminución de la función respiratoria (56%). Los pacientes participaron social y económicamente y la mayoría de los pacientes vivían en una casa normal (n = 6) y/o tenían un trabajo remunerado (n = 4)	3e

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
Kools et al (19)	2023, Holanda	Estudio de cohorte prospectivo Estudio observacional analítico	Este estudio describe el perfil de cohorte de los participantes del Registro holandés de FSHD registrados entre marzo de 2015 y marzo de 2021. Además, se analizaron medidas de resultados longitudinales informadas por los pacientes sobre fatiga, calidad de vida, estado mental y dolor.	373 pacientes del registro FSHD	Los autores sugirieron que la calidad de vida no estaba directamente relacionada con la progresión de la enfermedad y podría aumentar cambiando factores externos (por ejemplo, uso de dispositivos de asistencia o una silla de ruedas cuando sea necesario) o factores internos (adaptación de la perspectiva del paciente sobre lo que se relaciona con la calidad de vida).	2c

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Jacques et al (23)</b>	2019, Reino Unido	Casos y controles Estudio observacional analítico	Comparar la calidad de vida autoinformada de adultos con Duchenne MD (DMD), Beckers MD (BMD), Limb-Girdle MD (LGMD) y (FSHD, y un grupo sin MD (CTRL); Presentar y comparar entre medidas agrupadas de Deterioro (Fuerza Muscular y Actividades de la Vida Diaria) y Percepción (Fatiga, Dolor y Autoeficacia); Identificar asociaciones entre dominios de calidad de vida y medidas de deterioro y percepción	75 hombres adultos, (n = 15 DMD, n = 18 BMD, n = 12 LGMD, n = 14 FSHD, n = 16 controles sin DM (CTRL)	La calidad de vida fue menor en muchos dominios con MD que en CTRL.  FSHD obtuvo una puntuación más baja que DMD en los dominios de bienestar mental. KEMVC asociado con el dominio de función física para DMO.  Dolor, autoeficacia y AVD asociados con dominios de calidad de vida, siendo la fatiga la asociada más consistentemente.	3d

Autor	Fecha de publicación y país	Tipo de estudio	Propósito del estudio	Muestra	Resultados	Nivel de evidencia JBI
<b>Van de Geest-Buit et al (20)</b>	2022, Holanda	Estudio transversal Estudio observacional analítico	Evaluar los resultados psicosociales de la debilidad facial en la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD).	138 pacientes con FSHD mayores de 16 años	CTRL informaron angustia psicológica de leve a moderada, miedo leve o nulo a una evaluación negativa y un funcionamiento social de moderado a bueno. Los pacientes con debilidad facial grave autoinformada obtuvieron puntuaciones más bajas en el funcionamiento social. Los pacientes con más disfunción facial experimentaron más miedo a la evaluación negativa y un menor funcionamiento social. Además, la edad más joven, la presencia de dolor, fatiga, dificultad para caminar y apoyo psicológico actual o previo se asociaron con resultados psicosociales más bajos. Los factores que contribuyen al menor funcionamiento psicosocial son diversos.	4b

## **ANEXO II Niveles de evidencia JBI**

### **Level 1 – Experimental Designs**

Level 1.a – Systematic review of Randomized Controlled Trials (RCTs)

Level 1.b – Systematic review of RCTs and other study designs

Level 1.c – RCT Level 1.d – Pseudo-RCTs

### **Level 2 – Quasi-experimental Designs**

Level 2.a – Systematic review of quasi-experimental studies

Level 2.b – Systematic review of quasi-experimental and other lower study designs

Level 2.c – Quasi-experimental prospectively controlled study

Level 2.d – Pre-test – post-test or historic/retrospective control group study

### **Level 3 – Observational – Analytic Designs**

Level 3.a – Systematic review of comparable cohort studies

Level 3.b – Systematic review of comparable cohort and other lower study designs Cohort study with control group

Level 3.d – Case – controlled study

Level 3.e – Observational study without a control group

### **Level 4 – Observational –Descriptive Studies**

Level 4.a – Systematic review of descriptive studies

Level 4.b – Cross-sectional study

Level 4.c – Case series

Level 4.d – Case study

### **Level 5 – Expert Opinion and Bench Research**

Level 5.a – Systematic review of expert opinion

Level 5.b – Expert consensus

Level 5.c – Bench research/ single expert opinion