

**Ricardo de la Fuente Ballesteros  
Alberto Soto Sánchez  
Juan R. Coca**

# **De cuerpos y almas: estudios culturales**

**tirant humanidades**

Valencia, 2023

Copyright © 2023

Todos los derechos reservados. Ni la totalidad ni parte de este libro puede reproducirse o transmitirse por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética, o cualquier almacenamiento de información y sistema de recuperación sin permiso escrito de los autores y del editor.

En caso de erratas y actualizaciones, la Editorial Tirant Humanidades publicará la pertinente corrección en la página web [www.tirant.com](http://www.tirant.com).

© Ricardo de la Fuente Ballesteros  
Alberto Soto Sánchez  
R. Juan Coca

© TIRANT HUMANIDADES  
EDITA: TIRANT HUMANIDADES  
C/ Artes Gráficas, 14 - 46010 - Valencia  
TELFOS.: 96/361 00 48 - 50  
FAX: 96/369 41 51  
Email: [tlb@tirant.com](mailto:tlb@tirant.com)  
[www.tirant.com](http://www.tirant.com)  
Librería virtual: [www.tirant.es](http://www.tirant.es)  
ISBN: 978-84-11830-69-0

Si tiene alguna queja o sugerencia, envíenos un mail a: [atencioncliente@tirant.com](mailto:atencioncliente@tirant.com). En caso de no ser atendida su sugerencia, por favor, lea en [www.tirant.net/index.php/empresa/politicas-de-empresa](http://www.tirant.net/index.php/empresa/politicas-de-empresa) nuestro Procedimiento de quejas.

Responsabilidad Social Corporativa:  
<http://www.tirant.net/Docs/RSCtirant.pdf>

Capítulo 7

**Envejecimiento del músculo esquelético asociado a la involución del cuerpo humano: nuevas estrategias diagnósticas y terapéuticas en los adultos mayores.....** 123

Diego Fernández-Lázaro

Cesar I. Fernández-Lázaro

Capítulo 8

**Historia de una represión: biopoder, biopolítica y sexualidad(es) disidentes desde la era cristiana .....** 139

Enrique Fernández-Vilas

Juan José Labora González

Capítulo 9

**Videojuegos que te cambian la vida tres casos con impacto educativo.....** 157

Francisco José Francisco Carrera

Capítulo 10

**Marketing de influencia en salud. el *influencer* como fuente de información sobre salud y enfermedad y su implicación en el usuario.....** 169

Blanca García Gómez

Capítulo 11

**Calidad de vida en menores con enfermedades raras. un meta-análisis de las dimensiones física, mental y emocional (\*).....** 189

Susana Gómez-Redondo

Raquel Lozano Blasco

Víctor González-López

Capítulo 12

**Análisis de las consecuencias del uso problemático de internet en adolescentes: revisión bibliográfica del estado de la cuestión en los últimos cinco años (2017-2022).....** 209

Nieves Gutiérrez Ángel

## Capítulo 11

# Calidad de vida en menores con enfermedades raras. un meta-análisis de las dimensiones física, mental y emocional (\*)

Susana Gómez-Redondo

Borja Romero González

Alberto Soto-Sánchez

*Universidad de Valladolid*

*GIR Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras (UNISSER)*

Raquel Lozano Blasco

*Universidad de Zaragoza*

Víctor González-López

*Universidad de Valladolid*

## 1. INTRODUCCIÓN

El presente trabajo gira en torno a la calidad de vida de los menores afectados por una Enfermedad Rara (ER), más concretamente, en sus dimensiones física, mental y emocional. Con este fin, se aborda un meta-análisis centrado en las percepciones sobre dichas subescalas, tanto autoinformadas por los menores como reportadas por sus cuidadores. El meta-análisis incluye investigaciones empíricas y cuantitativas sobre población con una ER diagnosticada desde los 0 a los 18 años, publicadas entre 1990 y abril de 2022. Se creyó conveniente ampliar la franja de edad pediátrica más allá de los 14 años, para dar cabida a la adolescencia y pubertad y contemplar así los importantes cambios físicos, mentales y emocionales de esta etapa. Todo ello dio como resultado una muestra de 3805 menores afectados por una ER, que aporta percepciones autoinformadas o informadas por los cuidadores implicados.

Una enfermedad es *rara* cuando afecta a un número pequeño de personas y su baja prevalencia plantea cuestiones específicas. En Europa se considera que una enfermedad es rara cuando la padece 1 persona de cada 2.000, existiendo diversos criterios según las zonas geográficas. Además, una enfermedad puede ser poco frecuente en una región y habitual en otra, existiendo muchas enfermedades comunes cuyas variantes son raras (Orphanet, 2022).

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son numerosas, de naturaleza heterogénea y geográficamente dispares (Wakap et al., 2020). No cuentan con una estadística clara y es probable que las cifras estén infravaloradas (Berman, 2015; Smith et al, 2022). Sin embargo, a pesar de su heterogeneidad comparten cargas y retos comunes, tanto en términos sanitarios como psicosociales y económicos (Pelentsov et al., 2016; Fuerboeter et al., 2021). Tales retos están derivados de su baja prevalencia, como la falta de conocimientos sobre ellas, la escasez de expertos y los habituales retrasos en el diagnóstico, lo que obliga a muchos enfermos y familiares a largos y difíciles periplos médicos (Wakap et al., 2020; Roessler et al, 2021). Todo ello, unido a su naturaleza crónica, severa, degenerativa, muchas veces altamente discapacitante y potencialmente mortal (Delaye et al., 2022), las ha convertido en una prioridad de salud pública (OMS, 2022).

Se cree que entre el 70 y el 80% de las ER tiene una causa genética; entre el 50-75% afecta a niños y muchas de ellas comportan trastornos multisistémicos graves. En conjunto son responsables del 35% de las muertes en el primer año de vida; suponen una causa importante de ingresos hospitalarios pediátricos y un tercio de los niños nacidos con una ER no llegará a cumplir cinco años (Wright et al., 2018). Su disfunción multisistémica provoca que, en comparación con los trastornos comunes, las personas con una ER visiten aproximadamente al doble de especialistas (Roessler et al., 2021). Así, sus impactos físicos y psicológicos comprometen seriamente las actividades cotidianas, la autonomía y el bienestar de quienes las padecen (Uhlenbusch et al., 2019; Delaye et al., 2022). Todo ello afecta contundentemente a su calidad de vida (CV).

Como noción, la CV participa de diferentes definiciones filosóficas, políticas y sanitarias (Fallowfield, 2009). Es sabido que la evaluación por parte de los médicos de la CV de los pacientes no se corresponde bien con las valoraciones de estos últimos. Por ello se hace imprescindible considerarla no desde la perspectiva de los sanitarios, sino de los propios pacientes y/o sus progenitores (Cole, 2012). En este sentido, la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) se presenta como concepto multidimensional, el cual incluye ámbitos relacionados con las funciones física, mental, emocional y social (Barayan et al., 2018). Es reportado por el paciente, y suele medirse con instrumentos cuidadosamente diseñados y validados, como cuestionarios o entrevistas semiestructuradas (Fallowfield, 2009). Es por esta razón por la que adquiere importancia el análisis de las distintas subescalas o dimensiones de la CVRS.

## 2. METODOLOGÍA

La realización del presente meta-análisis obedece a los principios establecidos por Cochrane en Higgins & Green (2011) y por PRISMA (2021). Se pactan los criterios de inclusión y exclusión atendiendo a lo estipulado por Botella & Sánchez (2015) y Moreau & Gamble (2020). Se establecieron los siguientes criterios de inclusión:

- Población: Menores diagnosticados con EF desde el nacimiento hasta los 18 años. Aunque la edad pediátrica es hasta los 14 años, se amplía esta variable hasta los 18, con el fin de analizar esta situación durante la adolescencia y pubertad. De este modo se da cabida a los cambios sociales y de relación propios de estas etapas, pues resultan esenciales en el desarrollo evolutivo de la persona.
- Naturaleza metodología de las investigaciones: empírico y cuantitativo.
- Horquilla temporal: De 1990 a 2022 (abril).
- Rigurosidad metodológica. Estudios de reconocido prestigio, publicados en revistas con índice Q1 y Q2 (Scimago Journal & Country Rank).

- Instrumentos psicométricos baremados mediante publicaciones académicas que analicen la calidad de vida, mediante las subescalas: física, mental y emocional.
- Los criterios de exclusión que se establecieron fueron:
- Estudios comparativos entre menores con ER y población sana que no clarifican debidamente los grupos experimental y de control o con problemas metodológicos que impiden extraer datos precisos sobre menores con ER.
- Investigación con adolescentes y adultos jóvenes con edad superior o igual a 18 años.
- Investigaciones cualitativas, estudios con errores metodológicos e instrumentos mal baremados (Hunter & Schmidt, 2004; Friese & Frankenbach, 2020).

La estrategia de búsqueda obedeció a los principios establecidos por Botella y Gambara (2002) y se realizó utilizando las siguientes bases de datos: ProQuest, Web Of Science y Scopus. La búsqueda se efectuó en abril de 2022. Se estableció que la acción más completa era: “calidad de AND “enfermedades raras” AND “familia\* OR relativ\* OR caregiv\*”. Estas búsquedas arrojaron gran cantidad de artículos. Para de limitar los resultados, se establecieron las siguientes medidas:

- ProQuest: “titulo”, “abstract”, “texto completo”, “artículo”, “English”, 1990- 2022.
- WOS: “title,” y tipo de investigación “article”, 1990-2022
- Scopus: “Article title, abstract, keywords”, “English”, 1990-2022

La selección de las investigaciones se efectuó siguiendo los principios de Cochrane and Green (2011) y PRISMA (2021). De este modo, fue necesario operativizar la búsqueda. En consecuencia, se efectuó un proceso sistemático y manual de revisión de la totalidad de investigaciones devueltas por las acciones booleanas. En primer lugar, se revisó por título y resumen la adecuación de cada investigación, de forma que se selec-

cionaron solo aquellas relacionadas con enfermedades raras y calidad de vida. Posteriormente, se aplicaron los criterios de inclusión y exclusión mencionados, restringiendo los resultados.

El procesamiento estadístico se llevó a cabo utilizando dos softwares. En primer lugar, se empleó el programa CMA, para calcular del tamaño del efecto. Se realizó la transformación estadística en valores Fisher Z y se calculó el análisis de comparación de modelos, así como meta-regresiones y la prueba de sesgo de Egger. No obstante, debido a la cantidad de datos obtenidos, se optó por trasladarlos a JASP, pues permite una mejor visualización.

### 3. RESULTADOS

#### 3.1. Socio-demográficos

Los participantes del meta-análisis, distribuidos en  $K=83$  muestras, ascienden a un total de 3805 menores de edad, de los cuales 1523 son niñas; 1347, niños y los 935 restantes no informaron de su género. La edad media se sitúa en 8.14 años. La mayor parte de la muestra, concretamente el 83.64%, tiene origen europeo, mientras que solo el 7.35% son de origen oceánico (Australia y Nueva Zelanda) y el 9.01% es de origen asiático (China). La distribución de las subescalas no es equitativa, de ahí que se realice un tratamiento de los datos diferente para cada subescala o dimensión. En este sentido, la escala emocional presenta  $K=30$  muestras, mientras que la escala mental presenta  $K=10$  y la física,  $K=43$ . En lo relativo a los informantes vemos cómo en la mayor parte de los estudios son los adultos quienes informan de la calidad de vida de sus hijos o pacientes y no los propios menores diagnosticados. Tan solo 404 menores ( $K=4$ ) fueron ellos quienes informaron de estos datos. (Ver Tabla 1 sobre *Resultados sociodemográficos de la muestra en sub-escala social*)<sup>41</sup>

41. Las tablas y figuras pueden ser consultadas en el material complementario (ver epígrafe 6).



## 3.2. Estadísticos

En lo relativo al mosaico de gráficos de Forest Plot (ver figura 1), se desprende que el tamaño medio del efecto en la subescala de la calidad de vida física en menores diagnosticados con una ER es moderado, con una puntuación media de 6.76 y unos límites de concisos de 6.17 y 7.34. En lo relativo al tamaño del efecto en la subescala mental, hallamos un tamaño del efecto elevado, con una media de 7.17 y unos límites de 6.50 y 7.84. A diferencia de estos datos, encontramos un tamaño del efecto bajo de 4.39 con límites de 3.57 y 5.21. En otras palabras, mientras la calidad de vida física presenta unas puntuaciones moderadas, la calidad de vida mental arroja puntuaciones elevadas, en tanto que la dimensión emocional ofrece una puntuación más bien escasa.

En lo relativo a los resultados puramente estadísticos, encontramos que existe una heterogeneidad muy elevada para las tres escalas: física ( $Q = 2860.95$ ,  $p < 0.001$ ), mental ( $Q = 68.86$ ,  $p < 0.001$ ) y emocional ( $Q = 704.47$ ,  $p < 0.001$ ) (ver tabla 2) (DerSimonian & Laird, 1986). Igualmente, los resultados del estadístico  $I^2$  explican cómo el 98.53% para la dimensión física, el 86.93% para la mental y el 95.88% para la emocional de la variabilidad son explicados debido a la propia diversidad de estudios y poblaciones humanas (Sterne et al., 2011). Es por ello que resulta necesario partir del modelo de efectos aleatorios o *random* y realizar pruebas de meta-regresión y comparación de modelos que permitan explicar el origen de tal diversidad (Bonett & Price, 2015; Higgins & Green, 2011; Martín-Andrés & Luna del Castillo, 2004).

Del mismo modo, es necesario realizar la prueba de Egg's con un 99% de fiabilidad, para determinar si existe efecto de sesgo por publicación (Botella & Sánchez, 2015; Botella & Gambará 2002). Los resultados manifestaron la inexistencia de sesgo por publicación con un intervalo de confianza del 99% (Eggers et al., 1997), entendiéndose que la significancia manifiesta sesgo de publicación (ver tabla 3)<sup>1</sup>.

La heterogeneidad evidenciada en los estadísticos de  $Q$  e  $I^2$ , junto a la ausencia de sesgo, es coherente con los resultados que encontramos

en los gráficos de funnel plot (ver figura 2)<sup>1</sup>. De este modo, se encuentra como en cada una de las subescalas existe una elevada diversidad, pero siempre dentro de los límites del gráfico de funnel, si bien en el caso de la escala emocional existe una investigación que se considera dato extremo. Debido a la enorme diversidad existente resulta necesario realizar una meta-regresión (Jak & Cheung, 2019) y un estudio de comparación de modelos (Botella & Sánchez, 2015) que permita determinar si hay alguna variable moderadora que esté afectando a la calidad de vida mental, física o emocional de los menores con enfermedades raras. Para ello se aplican ambas pruebas en cada una de las subescalas (ver tabla 4)<sup>1</sup>.

De este modo, se encuentra que, como en la subescala física, las variables de género masculino, instrumento de medida y cuidador moderan de manera significativa la calidad de vida física (ver tabla 4). Más concretamente, se desprende que el sexo masculino presenta puntuaciones más elevadas, al igual que los pacientes diagnosticados mediante el cuestionario HRQOL-PEdsQOL, mientras que, si el padre es el cuidador principal, este presenta valores inferiores en percepción de calidad de vida del menor (ver tabla 5)<sup>1</sup>.

De manera análoga, en la subescala mental encontramos como el género masculino y la edad juegan un papel moderador (ver tabla 4). De forma más específica, se refleja que los menores hombres presentan un valor más elevado en calidad de vida frente a sus homólogas femeninas (ver tabla 5). Al mismo tiempo, a mayor edad en los menores diagnosticados, mayor calidad de vida en el aspecto mental (ver tabla 5).

Finalmente, en el ámbito emocional se ve que la nacionalidad y el instrumento de medida son las variables más moderadoras (ver tabla 4). Así, se encuentra como el 89% de la varianza de la calidad de vida emocional tiene su origen en la nacionalidad, mientras que el 82% recae en el tipo de instrumento de medida. De forma más concreta, hallamos que China e Italia presentan valores negativos muy significativos, a diferencia de Francia que presenta valores positivos y significativos (ver tabla 5). En otras palabras, la población de la nación gala presenta valores sig-

nificativamente superiores en materia de calidad emocional al resto de las naciones, mientras que China e Italia presentan las tasas más bajas. De manera análoga se infiere cómo el instrumento HRQOL-PEDsQOL arroja valores positivos significativos, a diferencia del CHQ-PF50 y del SF-36, que aportan puntuaciones negativas (ver tabla 5).

Hasta este punto se ha analizado por separado cada una de las sub-escalas de vida, mostrando su importancia y cómo se encuentran moderadas por otras variables. Sin embargo, es necesario plantearse desde una perspectiva más holística cómo interactúan las puntuaciones de cada escala en la calidad de vida total, esclareciendo el rol determinante de cada una (ver tabla 6). De este modo, se evidencia como la escala de calidad de vida mental ejerce una mayor fuerza estadística, mientras que la calidad de vida física y emocional no presentan significancia (ver tabla 6). Es por ello por lo que se presenta la figura 3, a modo de resumen de lo expuesto.

#### 4. DISCUSIÓN

La percepción sobre la calidad de vida física viene moderada, principalmente, por el género, la edad media, el instrumento y el cuidador. En general, y de modo significativo, los niños presentan mejor CV que las niñas. Esto coincide con otras investigaciones entre menores sanos (Fernández-López et al., 2004; Urzúa et al., 2009; Cordero, 2019), en las que los chicos muestran una mejor percepción sobre su calidad de vida física que las chicas, si bien ellas les superan ampliamente en las dimensiones familiar y escolar. Estas diferencias pueden estar relacionadas con las expectativas sociales de los roles femeninos y masculinos en la familia y en la sociedad, que promueven actitudes y comportamientos diferenciales desde la infancia (Cordero et al., 2017). Así, se puede encontrar vinculación con la construcción de género a partir de procesos evolutivos en los que la socialización de los varones implica más actividades físicas, como el juego y los deportes, mientras que las niñas presentan mejor desempeño en las actividades escolares (Urzúa et al., 2009; Cordero et al., 2017; Cordero, 2019), así como una mayor tendencia a las conductas prosociales.

En cuanto a los instrumentos, el HRQOL-PedsQOL (Bosch et al., 2015; Cole et al., 2012; Johansen et al., 2013) presentó medidas estadísticamente más positivas y significativas que el resto, lo que muestra una importante variabilidad en este sentido. Esto implica que la elección del instrumento de medida tiene gran trascendencia, al menos a la hora de estudiar las percepciones sobre la dimensiones física, mental y emocional.

En este sentido, es importante destacar la diferencia entre las percepciones sobre CV cuando es autoinformada o reportada por los cuidadores principales, siendo más elevada en el primer caso que en el segundo (Witt et al. 2019). Esto entronca precisamente con la variable de instrumento, pues existe la posibilidad de que los estudios basados en instrumentos autoinformados – como puede ser el Pediatric Quality-of-Life Inventory o PedsQOL– sea la causa de arrojar puntuaciones más elevadas. Por ello, y según estos autores, es más aconsejable recurrir a los instrumentos autoinformados siempre que sea posible, pues son los propios menores quienes mejor saben cómo se sienten. En este sentido, los autores recomiendan que los padres informen solamente cuando razones como la corta edad, la enfermedad o los trastornos cognitivos no permiten preguntar al niño. No obstante, el informe de los progenitores – independientemente de que sea la madre o el padre–, sólo deberá ser una fuente adicional para ampliar la visión del estado de salud y el bienestar del niño (Witt et al., 2019).

Siguiendo con la variable del informante, se encuentra como aquellas investigaciones que no especificaban el cuidador y fueron categorizadas como “no informa” reportan una peor calidad de vida que el resto. Del mismo modo, cuando eran ambos padres quienes informaban de la calidad de vida de los hijos dan como resultado puntuaciones negativas y significativamente inferiores al resto de cuidadores. No contamos con información suficiente para dilucidar con precisión estas cuestiones, pero hay que destacar que son muchas las evidencias que señalan a las mujeres como las cuidadoras principales (Briegel et al., 2019). Estudios como el de Chu et al. (2022) concluyen que, mientras las cuidadoras femeninas perciben las enfermedades de sus hijos como altamente sinto-

máticas y con mayor necesidad de control biosanitario de la patología, los cuidadores hombres tienen percepciones más negativas respecto a la calidad de vida general de los menores, especialmente (y como hemos visto en el meta-análisis) en la dimensión física. El hecho de que la mayoría de los informantes sean madres o cuidadores femeninas puede ser la causa de que ellas informen de más problemas que los padres (Calzada et al., 2004; Briegel et al., 2019), lo que deja intuir que cuando no está especificado el informante pueden ser mujeres y que, cuando están presentes ambos progenitores, sus respuestas tengan una mayor influencia, razón por la cual se puntúa más negativamente. Sea como fuere, conviene analizar la situación más profundamente, pues la cuestión de género influye contundentemente en la percepción de la calidad de vida de los menores con una enfermedad rara (Bosch et al., 2015; Qi et al., 2021; Witt et al., 2019; Witt, Kolb et al., 2019, Wu et al., 2020) tanto si es autoinformada como si es reportada por los cuidadores. En cualquier caso, y como se señalaba más arriba, se reconoce que puede haber discrepancias entre la percepción de padres e hijos, informando los niños de una mejor CV que sus progenitores, incluso cuando padecen enfermedades crónicas o un tumor maligno (Cole et al., 2012).

En cuanto a la dimensión emocional, el género se manifiesta en ocasiones de modo inverso a la subescala física, afectando en mayor medida a la percepción de los niños que a la de las niñas. Es el caso, por ejemplo, de los menores con Discinesia ciliar primaria, enfermedad de sintomatología principalmente respiratoria y cuya percepción emocional se muestra muy mediatizada por la ira, la frustración por los síntomas constantes y la ansiedad por el estado de salud futuro (Behan et al., 2021). Estos pacientes reportan sentimientos de vergüenza, atribuidos sobre todo a la necesidad toser, expectorar esputo o sonarse la nariz en entornos sociales. Asimismo, y según investigaciones cualitativas recogidas, los niños con DCP son más propensos que sus compañeros a ser retraídos, experimentar ansiedad o depresión e interiorizar los problemas. En este ámbito, los niños tuvieron una puntuación de funcionamiento significativamente más baja que las niñas, lo que nos hace ser

cautelosos respecto a la gestión e inteligencia emocional en función del género (Fernández-Berrocal et al., 2012).

Asimismo, encontramos disparidad entre aquellos niños con hermanos afectados, alcanzando estos una mejor puntuación. Tal aumento es atribuido a que la intervención terapéutica está más normalizada en el seno familiar que en los otros casos (Behan et al., 2021), lo que puede aumentar la aceptación de la enfermedad y la resiliencia ante ella.

Según una encuesta impulsada por Eurordis (Courbier & Berjonneau, 2017), 8 de cada 10 pacientes y cuidadores informales europeos tienen dificultades para realizar tareas cotidianas. Este mismo estudio arroja que, en comparación con la población general, las personas que viven con una ER y sus cuidadores dicen ser tres veces más infelices y estar más deprimidos que la media del resto de la población. Dicha merma en la calidad de vida mental y emocional se ha demostrado relacionada con mayor ansiedad y depresión. En menores, esta realidad puede afectar a procesos escolares, influyendo en su socialización, autoestima y autoeficacia (Paz-Lourido et al., 2020).

Por su parte, Fuerboeter et al. (2021) advierten que, incluso en los mejores tiempos, los menores con enfermedades raras y sus padres informan de que se enfrentan a importantes deficiencias asistenciales y necesidades clínicas insatisfechas. Finalmente, añaden que la pandemia por COVID-19 no solo ha incrementado las fallas del sistema, sino que ha desmantelado muchos de los avances logrados. Entendemos que, como es lógico, esto podría repercutir aún más en la calidad de vida física, mental y emocional tanto de los menores afectados como de sus cuidadores.

Según los meta-datos, la calidad de vida emocional se encuentra moderada por la nacionalidad y el instrumento de medida. De este modo, puede decirse que hay importantes diferencias entre las naciones y el que papel que juega el macrosistema y la influencia de los valores culturales, la legislación, la salud y las políticas públicas tanto en el exosistema como en el meso y microsistema de los menores (Bronfenberg, 1992). Esto podría deberse a potenciales desemejanzas socioculturales, si bien

es importante señalar también las disparidades económicas y sanitarias que se derivan de esta realidad transcultural, en particular en relación a las oportunidades en el acceso a opciones de tratamiento según los distintos sistemas de salud (Bosch et al., 2015). Así, en el meta-análisis se observa que residir en Italia o en China implica puntuaciones significativamente inferiores, mientras que vivir en Francia se postula como un elemento protector, presentando los estudios unas medias significativamente superiores. De esto se deduce el interés que puede tener estudiar con mayor profundidad la idiosincrasia del estado galo a la hora de gestionar las emociones en el sistema sanitario pediátrico. Por su parte, los retrasos y errores en el diagnóstico, unido a la falta de cobertura social, se manifiestan en elevados porcentajes de pacientes con experiencias traumáticas, por lo que un diagnóstico rápido y preciso de los pacientes resulta esencial para reducir pruebas o costes innecesarios y prevenir el estrés psicológico de la familia (Qi et al., 2021).

Finalmente, la escala mental se encuentra moderada por sexo y la edad media. En otras palabras, si el paciente es masculino presentan una mejor calidad de vida, siendo esta significativamente más elevada a la de sus homólogas femeninas. Del mismo modo, la edad se presenta como una variable protectora, pues a mayor edad, mejor calidad de vida. Este resultado se aleja de los datos encontrados en estudios sobre calidad de vida de menores sanos. Mientras en nuestro meta-análisis, cumplir años se presenta como una variable protectora pues la puntuación mejora con la edad, en trabajos equiparables con grupos de control se informó un empeoramiento en las percepciones sobre la CVRS a medida que los niños y adolescentes van creciendo (Ravens-Sieberer et al., 2003; Fernández-López et al. 2004; Cordera, 2015 y 2017). Este dato puede estar relacionado con la normalización del propio estado psico-físico de los pacientes, así como un desarrollo de la resiliencia, entendida como aceptación del estado de salud (Huber et al, 2011). En este sentido, hay evidencias que revelan que los niños enfermos crónicos se adaptan a las situaciones de una manera superior a la que cabría esperar (Castro & Moreno-Jiménez, 2007), sobre todo teniendo en cuenta que en ocasio-

nes el estado de salud empeora con la edad. Atendiendo a las diferentes subescalas en afectados por ER, se concluye que la resiliencia puede actuar como un mediador más fuerte de la relación entre el funcionamiento físico y la valoración que el emocional (Schwartz et al., 2017).

La gravedad de la enfermedad y los problemas socio-económicos actúan como variable de riesgo en muchos cuidadores, cuyo bienestar emocional se ve considerablemente mermado. Es el caso de los cuidadores de menores afectados por el trastorno CDKL5, con una calidad de vida emocional fuertemente vinculada a la mayor o menor gravedad de los problemas de sueño de los menores, así como a dificultades económicas familiares (Mori et al, 2017). Los datos de este estudio arrojan que la calidad de vida familiar en general es más baja en aquellos que utilizan más a menudo el servicio de respiro, lo que según los autores sugiere que estas familias pueden estar más agobiadas por el cuidado diario.

La interrelación de las variables muestra como la escala mental es estadísticamente más relevante que la física y la emocional. Llamen la atención casos como el de los menores con Prader-Willi, en los que si bien se detecta que los aspectos físicos y mentales están deteriorados y los primeros influyen negativamente en los segundos, se comprueba que el peso no causa problemas mentales, debiéndose estos principalmente a los rasgos faciales. Como señala el estudio de Caliandro et al. (2015), curiosamente, un peso elevado al nacer se asocia a peor calidad de vida en la dimensión física, pero no en la mental. Antes bien, cuanto mayor es el peso corporal, menor es el deterioro de la calidad de vida en relación con los aspectos mentales.

Una posible explicación, según los autores, sería que los pacientes con un peso corporal más elevado tienen menos probabilidades de desarrollar las características fenotípicas asociadas a una mayor afectación de los aspectos mentales. En este sentido, es importante destacar que los pacientes con una puntuación global en el componente de salud mental elevada tienen una autoestima baja, pues poseen más conocimiento de su cuerpo y de su patología y, por tanto, necesitan más ayuda psicológica.



Así las cosas, se recuerda cómo es el desarrollo evolutivo de la edad, junto al género masculino, las variables estadísticamente explicativas. Como ya se ha comentado más arriba, las importantes diferencias encontradas en este sentido podrían implicar el abordaje desde las teorías de género, ya que valdría preguntarse por qué las mujeres manifiestan una peor calidad de vida mental a una edad tan temprana.

## 5. CONCLUSIONES

Como objeto de estudio y problemática socio-sanitaria, las ER proponen importantes retos tanto en materia de investigación. A tales desafíos se añaden las complejidades propias de la infancia y adolescencia.

Los meta-datos confirman una puntuación más baja sobre la CVRS de los menores con una ER que sus iguales sanos. No obstante, y en línea con estudios como el de Johansen et al. (2013) se detecta que las mayores reducciones suelen darse en el ámbito físico, frente a dimensiones como la emocional o la mental. En este sentido, aspectos como el género, la nacionalidad, el informante o el instrumento de medida utilizado se revelan como importantes variables moderadoras al respecto, que pueden explicar algunas de las complejidades socio-culturales tanto a nivel macro como exosistémico, meso o microsistémico

Si a esto le sumamos el carácter multidimensional del concepto de CVRS, podemos concluir en la importancia de realizar estudios rigurosos, minuciosos y atentos tanto a estas variables como a las diferentes subescalas de la calidad de vida. Dicha taxonomía puede ayudar a entender mejor las alteraciones en el bienestar general y la calidad de vida de los menores afectados y sus cuidadores, no como visión parcelada sino como categorización que contribuya a obtener una visión multiforme e integral de la problemática y sus complejidades.

## 6. MATERIAL COMPLEMENTARIO

Puede consultarse en el enlace: [datos complementarios meta 3 rvsRLB28-12-22.pdf](https://doi.org/10.1186/s13023-015-0294-x)

O escaneando el siguiente código QR



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Barayan, S. S., Al Dabal, B. K., Abdelwahab, M. M., Shafey, M. M., & Al Omar, R. S. (2018). Health-related quality of life among female university students in Dammam district: Is Internet use related?. *Journal of family & community medicine*, 25(1), 20.
- Behan, L., Leigh, M. W., Dell, S. D., Quittner, A. L., Hogg, C., & Lucas, J. S. (2019). Validation of pediatric health-related quality of life instruments for primary ciliary dyskinesia (QOL-PCD). *Pediatric pulmonology*, 54(12), 2011-2020.
- Berman, J. J. (Ed.). (2015). *Enfermedades raras y medicamentos huérfanos: Claves para comprender y tratar las enfermedades comunes*. Elsevier España.
- Borenstein, M., Hedges, L. V., Higgins, J. P. T. and Rothstein, H. R. (2021). *Introduction to meta-analysis* (2nd ed.). Wiley.
- Bosch, A. M., Burlina, A., Cunningham, A., Bettioli, E., Moreau-Stucker, F., Koledova, E., Benmedjahed, K. & Regnault, A. (2015). Assessment of the impact of phenylketonuria and its treatment on quality of life of patients and parents from seven European countries. *Orphanet journal of rare diseases*, 10(1), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0294-x>
- Botella, J. & Sánchez, J. (2015). *Meta-análisis en ciencias sociales y de la salud*. Síntesis.
- Botella, J., & Gambará, H. (2002). *Qué es el meta-análisis*. Biblioteca nueva.

- Bronfenbrenner, U. (1992). Ecological systems theory. In R. Vasta (Ed.), *Six theories of child development: Revised formulations and current issues*. Jessica Kingsley Publishers, 187-249.
- Briegel, W., Greuel, J., Stroth, S., & Heinrichs, N. (2019). Parents' Perception of Their 2-10-Year-Old Children's Contribution to The Dyadic Parent-Child Relationship in Terms of Positive and Negative Behaviors. *International journal of environmental research and public health*, 16(7), 1123. <https://doi.org/10.3390/ijerph16071123>
- Caliandro, P., Grugni, G., Padua, L., Kodra, Y., Tonali, P., Gargantini, L., Ragusa, L., Crinò, A. & Taruscio, D. (2007). Quality of life assessment in a sample of patients affected by Prader-Willi syndrome. *Journal of paediatrics and child health*, 43(12), 826-830. <https://doi.org/10.1111/j.1440-1754.2007.01200.x>
- Calzada, E. J., Eyberg, S. M., Rich, B., & Querido, J. G. (2004). Parenting disruptive preschoolers: experiences of mothers and fathers. *Journal of abnormal child psychology*, 32(2), 203-213. <https://doi.org/10.1023/b:jacp.0000019771.43161.1c>
- Castro, E. K. D., & Moreno-Jiménez, B. (2007). Resiliencia en niños enfermos crónicos: aspectos teóricos. *Psicología em estudo*, 12, 81-86.
- Chu, S. Y., Wen, C. C., & Weng, C. Y. (2022). Gender Differences in Caring for Children with Genetic or Rare Diseases: A Mixed-Methods Study. *Children*, 9(5), 627. <https://doi.org/10.3390/children9050627>
- Cole, T., McKendrick, F., Titman, P., Cant, A. J., Pearce, M. S., Cale, C. M., Goldblatt, D. & Gennery, A. R. (2013). Health related quality of life and emotional health in children with chronic granulomatous disease: a comparison of those managed conservatively with those that have undergone haematopoietic stem cell transplant. *Journal of clinical immunology*, 33(1), 8-13. <https://doi.org/10.1007/s10875-012-9758-0>
- Cordero, M. L., Mamondi, V., Berra, S., & Cesani, M. F. (2017). Salud percibida y su relación con factores macrosociales e individuales en niños de dos departamentos de Tucumán, Argentina. *Archivos argentinos de pediatría*, 115(5), 415-423.
- Cordero, M. L. (2019). Distribución espacial de la calidad de vida relacionada a la salud infantil en la provincia de Tucumán (Argentina).
- Delaye, J., Cacciatore, P., & Kole, A. (2022). Valuing the “burden” and impact of rare diseases: a scoping review. *Frontiers in Pharmacology*, 13.

- Der Simonian, R. & Laird, N. (2015). Meta-analysis in clinical trials revisited. *Contemporary Clinical Trials*, 45: 139–145. <https://doi.org/10.1016/j.cct.2015.09.002>.
- Eggers, J. (1997). Nonlinear dynamics and breakup of free-surface flows. *Reviews of modern physics*, 69(3): 865. <https://doi.org/10.1103/RevModPhys.69.865>.
- Eurordis. European Organization for Rare Disorders. (2005). *Rare Diseases: understanding this Public Health Priority*. [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps\\_document-SN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf). [acceso: 26/12/2022]
- Fallowfield, L. (2009). What is quality of life. *Health economics*, 1(8).
- Fernández-Berrocal, P., Cabello, R., Castillo, R., & Extremera, N. (2012). Gender differences in emotional intelligence: The mediating effect of age. *Behavioral Psychology*, 20(1), 77-89.
- Fernández-López, J. A., Fidalgo, M. F., Cieza, A., & Ravens-Sieberer, U. (2004). Medición de la calidad de vida en niños y adolescentes: comprobación preliminar de la validez y fiabilidad de la versión española del cuestionario KINDL. *Atención Primaria*, 33(8), 434-442.
- Friese, M. & Frankenbach, J. (2020). p-Hacking and publication bias interact to distort meta-analytic effect size estimates. *Psychological Methods*, 25(4), 456-471. <https://doi.org/10.1037/met0000246>
- Fuerboeter, M., Boettcher, J., Barkmann, C., Zapf, H., Nazarian, R., WiegandGrefe, S., Reinshagen, K. & Boettcher, M. (2021). Quality of life and mental health of children with rare congenital surgical diseases and their parents during the COVID19 pandemic. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 498. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02129-0>
- Higgins, J. P. T. & Green, S. (2011). *Cochrane Handbook for Systematic Reviews of Interventions Version 5.1.0*. The Cochrane Collaboration. [www.cochrane-handbook.org](http://www.cochrane-handbook.org).
- Huber, M., Knottnerus, J. A., Green, L., van der Horst, H., Jadad, A. R., Kromhout, D., et al. (2011). How should we define health? *British Medical Journal*, 343, d4163.
- Hunter, J. E. & Schmidt, F. L. (2004). *Methods of meta-analysis: Correcting error and bias in research findings*. Sage. <http://dx.doi.org/10.4135/9781483398105>
- Jak, S. & Cheung, M. W. L. (2019). Meta-analytic structural equation modeling with moderating effects on SEM Parameters. *Psychological Methods*, 25(4): 430–455. <http://dx.doi.org/10.1037/met0000245>.

- Johansen, H., Dammann, B., Andresen, I. L., & Fagerland, M. W. (2013). Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two. *Health and quality of life outcomes*, *n*(1), 1-7.
- Martin-Andrés, A. & Luna del Castillo, J. (2004). *Bioestadística para las Ciencias de la Salud*. Ediciones Norma–Capitel.
- Moreau, D. & Gamble, B. (2020). Conducting a meta-analysis in the age of open science: Tools, tips, and practical recommendations. *Psychological Methods*, *7*, 1-19. <https://doi.org/10.31234/osf.io/t5dwg>
- Mori, Y., Downs, J., Wong, K., Anderson, B., Epstein, A., & Leonard, H. (2017). Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *12*(1), 1-15.
- OMS (2022) Rare diseases international. <https://www.rarediseasesinternational.org/es/working-with-the-who/> [acceso: 22/12/2022]
- Orphanet. *The portal for rare diseases and orphan drugs*. <https://www.orphanet/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN> [acceso: 27/12/2022]
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC family practice*, *17*(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>
- PRISMA-Statement website. PRISMA translations policy. <http://www.prisma-statement.org/PRISMAStatement/>
- Qi, X.; Xu, J., Shan, L., Li, Y., Cui, Y., Liu, H., Wang, K., Gao, L., Kang, Z. & Wu, Q. (2021). Economic burden and health related quality of life of ultra-rare Gaucher disease in China. *Orphanet journal of rare diseases*, *16*(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01963-6>
- Ravens-Sieberer, U., Bullinger, M., & English, K. (2000). Questionnaire for measuring health-related quality of life in children and adolescents. *Quality of Life Research*, *6*, 53.
- Roessler, H. I., Knoers, N. V., van Haelst, M. M., & van Haften, G. (2021). Drug repurposing for rare diseases. *Trends in Pharmacological Sciences*, *42*(4), 255-267.
- Schwartz, C.E., Michael, W. & Rapkin, B.D. (2017) Resilience to health challenges is related to different ways of thinking: mediators of physical and emotional quality of life in a heterogeneous rare-disease cohort. *Quality of Life Research*, *26*, 3075–3088. <https://doi.org/10.1007/s1136-017-1633-2>

- Smith, C. E., Bergman, P., & Hagey, D. W. (2022). Estimating the number of diseases—the concept of rare, ultra-rare and hyper-rare. *iScience*, 104698. <https://doi.org/10.1016/j.isci.2022.104698>
- Sterne, J. A., Sutton, A. J., Ioannidis, J. P., Terrin, N., Jones, D. R., Lau, J., Carpenter, J., Rücker, G., Harbord, R. M., Schmid, C. H., Tetzlaff, J., Deeks, J. J., Peters, J., Macaskill, P., Schwarzer, G., Duval, S., Altman, D. G., Moher, D., & Higgins, J. P. (2011). Recommendations for examining and interpreting funnel plot asymmetry in meta-analyses of randomised controlled trials. *BMJ (Clinical research ed.)*, 343, d4002. <https://doi.org/10.1136/bmj.d4002>
- Uhlenbusch, N., Löwe, B., & Depping, M. K. (2019). Perceived burden in dealing with different rare diseases: a qualitative focus group study. *BMJ open*, 9(12), e033353.
- Urzúa, A., Cortés, E., Prieto, L., Vega, S. & Tapia, K. (2009). Autoreporte de la calidad de vida en niños y adolescentes escolarizados. *Revista chilena de pediatría*, 80(3), 238-244.
- Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., ... & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Witt, S., Bloemeke, J., Bullinger, M., Dingemann, J., Dellenmark-Blom, M., & Quitmann, J. (2019a). Agreement between mothers', fathers', and children's' ratings on health-related quality of life in children born with esophageal atresia—a German cross-sectional study. *BMC pediatrics*, 19(1), 1-9. <https://doi.org/10.1186/s12887-019-1701-6>
- Witt, S., Kolb, B., Bloemeke, J., Mohnike, K., Bullinger, M., & Quitmann, J. (2019). Quality of life of children with achondroplasia and their parents—a German cross-sectional study. *Orphanet journal of rare diseases*, 14(1), 1-9.
- Wright, C. F., FitzPatrick, D. R., & Firth, H. V. (2018). Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nature Reviews Genetics*, 19(5), 253-268.
- Wu, Y., Al-Janabi, H., Mallett, A., Quinlan, C., Schefe, I. E., Howell, K. B., Christodoulou, J., Leventer, R. J., Lockhart, P. J., Stark, Z., Boughtwood, T. & Goranitis. Parental health spillover effects of pediatric rare genetic conditions. *Quality of Life Research*, 29(9), 2445-2454. <https://doi.org/10.1007/s1136-020-02497-3>