



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

**“AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y
EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH”**

Requisito previo para optar por el Título de Licenciada en Enfermería

Modalidad: Artículo Científico

Autora: Erika Evelyn López Rios

Tutora: Dra. Yeisy Cristina Guarate Coronado

Ambato-Ecuador

Marzo 2021

APROBACIÓN DE TUTOR

En mi calidad de Tutora del Artículo Científico sobre el tema: **“AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH”**, desarrollado por Erika Evelyn López Ríos, estudiante de la Carrera de Enfermería, considero que reúne los méritos suficientes, requisitos técnicos, científicos y corresponden a lo establecido en las normas legales para el proceso de graduación de la Institución; por lo mencionado autorizo la presentación de la investigación ante el organismo pertinente, para que sea sometido a la evaluación de docentes calificadores designados por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Marzo del 2021

LA TUTORA



Firmado electrónicamente por:

**YEISY CRISTINA
GUARATE
CORONADO**

Dra. Yeisy Cristina Guarate Coronado

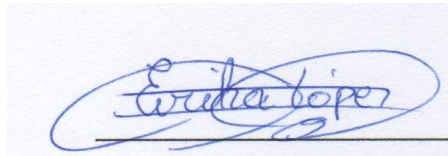
CI: 1758443640

AUTORÍA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN

Los criterios emitidos en el Artículo Científico “**AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH**”, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones, son de autoría y exclusiva responsabilidad de las comparecientes, los fundamentos de la investigación se han realizado en base a recopilación bibliográfica, antecedentes investigativos y pruebas de campo.

Ambato, Marzo del 2021

LA AUTORA

A handwritten signature in blue ink, reading "Erika Evelyn López Ríos", written over a horizontal line.

López Ríos Erika Evelyn

CI: 1804366894

CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR

Yo, Dra., Yeisy Cristina Guarate Coronado con CC: 1758443640 en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación **“AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH”**, Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Artículo Científico o parte de él, un documento disponible con fines netamente académicos para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo una licencia gratuita e intransferible, así como los derechos patrimoniales de mi Artículo Científico a favor de la Universidad Técnica de Ambato con fines de difusión pública; y se realice su publicación en el repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, siempre y cuando no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora, sirviendo como instrumento legal este documento como fe de mi completo consentimiento.

Ambato, Marzo del 2021



Firmado electrónicamente por:
**YEISY CRISTINA
GUARATE
CORONADO**

Dra. Yeisy Cristina Guarate Coronado

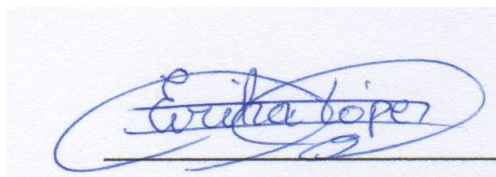
CI: 1758443640

CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR

Yo, López Rios Erika Evelyn CC: 1804366894 en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación **“AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH”**, Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Artículo Científico o parte de él, un documento disponible con fines netamente académicos para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo una licencia gratuita e intransferible, así como los derechos patrimoniales de mi Artículo Científico a favor de la Universidad Técnica de Ambato con fines de difusión pública; y se realice su publicación en el repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, siempre y cuando no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora, sirviendo como instrumento legal este documento como fe de mi completo consentimiento.

Ambato, Marzo del 2021



López Rios Erika Evelyn

CI: 1804366894



La revista Ocronos (ISSN: 2603-8358 - depósito legal CA-27-2019) representada por el Dr. López González, Director Editorial de la misma, certifica que:

D^a Erika Evelyn López Ríos

ha presentado, con puesto de autoría nº 1, el trabajo titulado:

Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad ataxia de Friedreich

publicado en el Volumen III. Núm. 8 (Diciembre 2020) - Pág. Inicial: 12
<https://revistamedica.com/afrontamiento-familiar-diagnostico-evolucion-enfermedad-ataxia-friedreich>

Y para que así conste, se expide la presente certificación en Cádiz, a 2 de diciembre de 2020

Fdo. Dr. López González
Director Editorial

[Revista OCRONOS \(ocronos.com\)](http://RevistaOCRONOS(ocronos.com))

Revista incluida en el Catálogo de la Biblioteca Nacional de España y en el index DULCINEA, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

NOTA: La revisión de originales de la Revista Ocronos se realiza mediante peer review (revisión por pares)

DEDICATORIA

El presente Artículo Científico lo dedico primordialmente a Dios, por ser misericordioso, bondadoso y bueno conmigo, él ha sido mi guía en todas las metas y proyectos propuestos, a mi madre que ha sido mi motivación en todo este arduo camino, aunque ya no este físicamente sé que ella me da su bendición y la fortaleza necesaria para seguir adelante, cada logro en la vida es por ella, a mis hermanas que me han dado su apoyo incondicional, por todos sus sacrificios realizados y ser mi pilar fundamental. A todos los docentes que han formado parte de mi aprendizaje y me brindaron sus conocimientos.

La Autora

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por todas las bendiciones que me da a diario y por guiar mi camino para lograr cumplir mi meta, a mi familia por su apoyo económico y emocional brindado durante todo este proceso de formación profesional y personal y por toda la confianza depositada en mí. A todos los docentes que me ayudaron en la formación académica especialmente a la Dra. Yeisy Guarate porque su experiencia, acompañamiento, entrega, disposición y conocimientos aportados han sido de mucha ayuda para culminar con éxito este trabajo investigativo. Finalmente agradezco a la familia del paciente con Ataxia de Friedreich por la disponibilidad de tiempo, información y experiencias compartidas.

La Autora

“AFRONTAMIENTO FAMILIAR ANTE EL DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD ATAXIA DE FRIEDREICH”

RESUMEN

Introducción: La Ataxia de Friedreich es considerada como rara o poco frecuente debido a que tiene una prevalencia de 4/1000.000 y una incidencia de 6/1000.000 habitantes: Esta patología es hereditaria neurodegenerativa de carácter progresivo que ocasiona dependencia en quienes la padecen, por lo que el afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad constituye un factor determinante para lograr el bienestar y calidad de vida para el enfermo y la familia.

Objetivo: Describir el afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad neurodegenerativa Ataxia de Friedreich en uno de sus miembros.

Métodos: Se llevó a cabo una investigación cualitativa-descriptiva, se realizaron entrevistas semiestructuradas al grupo familiar del paciente con Ataxia de Friedreich guardando los principios éticos de autonomía, respeto y confidencialidad de la información; una vez realizadas las entrevistas se trianguló la información y se realizó el análisis mediante la metodología de Demazière D. y Dubar C.

Resultados: A partir del diagnóstico y evolución de la Ataxia de Friedreich los familiares experimentaron sentimientos negativos, surgieron cambios a nivel económico, familiar, social y calidad de vida, además el cuidado resulta difícil, por lo que el cuidador principal presentó sobrecarga. Sin embargo, la familia ha logrado afrontar positivamente utilizando estrategias enfocadas al problema y emociones.

Conclusiones: La familia utilizó estrategias de afrontamiento enfocadas en las emociones y centradas en el problema, pues emplearon el autocontrol emocional, aceptación de responsabilidades, reevaluación positiva, apoyo familiar y espiritual, búsqueda de información sobre la enfermedad y alternativas de tratamiento.

Palabras clave: Afrontamiento, Ataxia de Friedreich, familia.

ABSTRACT

Introduction: Friedreich's ataxia is considered rare or infrequent because it has a prevalence of 4 / 1,000,000 and an incidence of 6 / 1,000,000 inhabitants: This pathology is hereditary neurodegenerative of a progressive nature that causes dependence in those who suffer from it, therefore that family coping with the diagnosis and evolution of the disease is a determining factor in achieving well-being and quality of life for the patient and the family. **Objective:** To describe the family coping with the diagnosis and evolution of the neurodegenerative disease Friedreich's Ataxia in one of its members. **Methods:** A qualitative-descriptive investigation was carried out, semi-structured interviews were carried out with the family group of the patient with Friedreich's Ataxia, keeping the ethical principles of autonomy, respect and confidentiality of the information; Once the interviewees had been completed, the information was triangulated and the analysis was carried out using the methodology of Demazière D. and Dubar C. **Results:** From the diagnosis and evolution of Friedreich's Ataxia, the relatives experienced negative feelings, economic changes emerged family, social and quality of life, in addition, care is difficult, so the main caregiver presented overload. However, the family has managed to cope positively using strategies focused on the problem and emotions. **Conclusions:** The family used coping strategies focused on emotions and focused on the problem, since they used emotional self-control, acceptance of responsibilities, positive reassessment, family and spiritual support, search for information about the disease and treatment alternatives.

Key words: Coping, Friedreich's ataxia, family.

INTRODUCCIÓN

La Ataxia de Friedreich fue descrita por primera vez por el médico alemán Nikolaus Friedreich en 1863 (1); es una enfermedad neurodegenerativa de transmisión autosómica recesiva que tiene una prevalencia de 4/1000.000 y una incidencia de 6/1000.000 habitantes a nivel mundial, por lo que es considerada relativamente como rara o poco frecuente. En la población caucásica (España, Francia, Alemania, Rusia, Estados Unidos) tiene una prevalencia de 1/20.000 a 1/50.000 nacidos vivos (2,3). De igual modo, países como Bolivia, Argentina y Ecuador han presentado solamente tres casos (4, 5, 6). Es importante resaltar que el riesgo de transmitir esta enfermedad a la descendencia es del 25%, iniciándose a menudo en la infancia y adolescencia entre los 10 y 15 años, o incluso en la edad adulta, lo cual es considerada como ataxia tardía. De las personas afectadas, el 95% se encontrará en silla de ruedas a la edad de 45 años, siendo la esperanza de vida en un paciente con esta enfermedad de 40-50 años (7).

La Ataxia de Friedreich se caracteriza por una mutación genética que produce una expansión anormal del triplete GAA del ADN en el gen X25, ocasionando un aumento en el número de repeticiones de 6-36 a 600-900; este gen tiene como función codificar la proteína mitocondrial frataxina en el cromosoma 9q13, dicha proteína participa en la biogénesis de las agrupaciones de hierro, por defecto no hay una regulación adecuada de los niveles de hierro en la mitocondria lo que conduce al llamado estrés oxidativo y por ende a una sobrecarga y un deterioro de la función mitocondrial (2,3,8).

Lo antes mencionado, explica el por qué en la Ataxia de Friedreich hay una afección de las células del sistema nervioso, cerebelo, médula espinal y nervios periféricos. Por lo tanto, las manifestaciones clínicas que presentan las personas afectadas por esta enfermedad son principalmente ataxia, marcha torpe y caídas frecuentes, posteriormente arreflexia de extremidades inferiores y superiores, disartria, disfagia, signo de Romberg, signo de Babinski, debilidad y espasticidad muscular. Así mismo, es frecuente las deformidades ortopédicas como pie cavo y cifoescoliosis progresiva (2). En el 30 % de los casos existe diabetes y en 2/3 existe miocardiopatía hipertrófica

(8). Otros síntomas encontrados son atrofia óptica y auditiva, nistagmo horizontal y alteraciones esfinterianas (9,10).

En la actualidad, esta enfermedad no tiene tratamiento curativo sino paliativo, es decir se utilizan terapias que puedan ayudar a mejorar los síntomas de la enfermedad; por ello es necesario proporcionar un manejo profesional oportuno y un seguimiento multidisciplinario y, de este modo, preservar la autonomía al máximo, prevenir ciertas complicaciones y garantizar la mejor calidad de vida posible tanto al paciente como la familia (6,11,12). Vale la pena resaltar que al ser la Ataxia de Friedreich incurable, resulta difícil para el paciente enfrentarse a la realidad, además esta patología al ser de naturaleza progresiva, crea dependencia en quienes la padecen, por ende, requieren de ayudas humanas para su cuidado y usualmente esta responsabilidad la asume un miembro de la familia.

Por lo tanto, la familia cumple un papel fundamental en el proceso de salud-enfermedad de un paciente con Ataxia de Friedreich, ya que es considerada como el núcleo central y primordial en el ámbito social del ser humano, donde aprende las primeras palabras, valores, principios, normas de conducta, patrones de culturalización y adquiere enseñanzas para enfrentar la vida, asimismo cumple importantes funciones enfocadas al desarrollo y bienestar del individuo, como afectiva, recreativa, protectora, educativa y económica (13,14).

Es por esto que, la familia requiere de un estudio global e integral, más aún cuando se encuentra inmersa en situaciones adversas como lo es recibir el diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que constituye un riesgo para la vida de algunos miembros que conforman dicha familia, esto suele causar un impacto importante que no debe ser pasado por alto, pues a partir de esta noticia surgen inquietudes, preocupaciones, incógnitas sobre el tratamiento y pronóstico de dicha enfermedad, así como también se experimentan diversas emociones y sentimientos en relación a la evolución de la enfermedad y, por consiguiente, se manifiestan cambios en diferentes ámbitos de la vida diaria, modificando a la vez la dinámica familiar.

Además, se pueden presentar cambios a nivel físico, social y emocional del cuidador, ya que cuidar de una persona con Ataxia de Friedreich es una tarea ardua, que con el

tiempo puede llevar a una sobrecarga en el cuidado (15,16). No obstante, es importante que el cuidador principal tenga la capacidad y disposición de adaptarse a los cambios.

Derivado de lo anterior, la actitud y comportamiento que adopte la familia ante el diagnóstico y evolución de esta enfermedad será crucial para lograr el bienestar y la calidad de vida del enfermo y la propia familia (17). En este sentido, la familia debe ser capaz de hacer frente a cualquier situación que se presente en su núcleo, estableciendo estrategias que le ayuden a afrontar un problema.

De este modo, el afrontamiento se define como aquellos esfuerzos cognitivos y conductuales constantemente cambiantes que se desarrollan para manejar las demandas específicas externas e internas que son evaluadas como excedentes o desbordantes de los recursos del individuo (18). De la misma manera, el afrontamiento familiar es la capacidad que tiene la familia de interactuar con la realidad, su movilización y toma de decisiones en la búsqueda de la solución a los problemas, con el objetivo de eliminar o paliar las consecuencias negativas que provoca (19). Dicho esto, las estrategias de afrontamiento se operan para disminuir los sentimientos de perturbación asociados al problema (17). Es por ello que, las estrategias aplicadas por la familia ante acontecimientos estresantes cumplen un papel clave para fortalecer su dinámica.

En 1986 Lazarus y Folkman señalan que las estrategias de afrontamiento pueden ser dirigidas al problema, éstas son más susceptibles de aparecer cuando tales condiciones resultan con un alto nivel susceptible de cambio, entre estas tenemos la confrontación y planificación, y por otro lado las dirigidas a la emoción tienen probabilidades de aparecer cuando habido una evaluación de que no se puede hacer nada para modificar las condiciones lesivas amenazantes o desafiantes del entorno, aquí resaltan el autocontrol, aceptación de responsabilidades, reevaluación positiva y búsqueda de apoyo social (20).

Po todo lo anteriormente, el objetivo general del estudio fue describir el afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad neurodegenerativa Ataxia de Friedreich en uno de sus miembros.

Los objetivos específicos fueron los siguientes:

- Recopilar información de la familia sobre los cambios en el estilo de vida, estructura familiar y sobrecarga del cuidador principal.
- Identificar los pensamientos, emociones y sentimientos experimentados por el grupo familiar.
- Determinar el apoyo social, familiar y la calidad de vida percibida.
- Obtener opiniones sobre las estrategias de afrontamiento utilizadas por el grupo familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad.

METODOLOGÍA

Se llevó a cabo una investigación cualitativa-descriptiva, ya que ésta tiene una perspectiva holística, específica y detallada de situaciones, sucesos, fenómenos y personas que se someten a un análisis, permitiendo conocer la opinión de los participantes del estudio, que en este caso lo conforman los integrantes del grupo familiar del paciente diagnosticado con Ataxia de Friedreich (21,22). Por lo tanto, se aplicaron 5 entrevistas semiestructuradas en profundidad y audiograbadas, atendiendo al principio de saturación de la información. (23).

Las entrevistas fueron transcritas palabra por palabra de manera fiel a la escucha, se procedió a la triangulación de la información que consiste en la utilización de diferentes estrategias y fuentes de información sobre una recogida de datos que permite contrastar la información recabada (24). Posteriormente, se realizó la edición de acuerdo a los objetivos planteados, utilizando la metodología de Demazière D. y Dubar C como técnica de análisis, donde se obtuvieron las categorías emergentes de la palabra de los sujetos investigados (25).

Finalmente, esta investigación se realizó tomando en cuenta lo señalado en la declaración de Helsinki como una propuesta de principios éticos para la investigación médica en seres humanos; por lo que se solicitó el consentimiento informado a los sujetos de estudio, de manera que quedara constancia de su participación voluntaria, se guardaron los principios éticos de autonomía, respeto y confidencialidad de la información por lo que en los resultados se emplean pseudónimos de los sujetos que participaron en la investigación (26).

RESULTADOS

De la palabra de los informantes clave que participaron en el estudio, se obtienen las siguientes categorías y subcategorías que dan respuesta a los objetivos planteados en el estudio:

Categoría 1: “Vivenciando el diagnóstico y evolución de la enfermedad”

➤ Subcategoría: Desconocimiento de la Enfermedad

El grupo familiar, en general, desconocía la causa de los temblores del primer familiar que presento sintomatología, ellos no se imaginaron que era una enfermedad hereditaria, por lo tanto el diagnóstico fue desgarrador, pues no fue el esperado. Así lo relata Delia: “... este...vera... mi difunto marido se quemó las piernas, así paso él tiempo... empezó a temblar las piernas y yo pensé que la enfermedad que él tuvo, era por lo que se quemó y no ha sido eso. Paso bastante tiempo haciéndose los exámenes en Quito, después que ya le han hecho los exámenes vino con la novedad de que... es una enfermedad hereditaria, que no hay cura ni remedio para eso y ahí me dijo que uno de mis hijos también ha de tener lo mismo. Ya...después que mi marido fallece... aparece vuelta mis hijos con lo mismo, ellos no tuvieron esa enfermedad hasta cuando se casaron, entonces apareció mi hija primero, le diagnosticaron cuando estaba embarazada, ella ya falleció... y ahora mi hijo (José) está con la enfermedad...”. De la misma manera Cristina expresa: “...a ver a partir de que mi papá se quemó las piernas, empezó a temblar y nosotros aluciamos que era pretexto de lo que se quemó las piernas, pero ya cuando comenzó avanzar más la enfermedad dijeron que era hereditaria y por ahí familiares dijeron que... eh, como decir que el papá de mi papá también había estado con esa enfermedad...”

➤ Subcategoría: La evolución de la enfermedad ocasiona dependencia

En relación a la evolución de la enfermedad los sujetos manifiestan que va avanzando poco a poco hasta que la persona afectada se postra en la cama, se vuelve dependiente y requiere de muchos cuidados. Delia cuenta lo siguiente: “...mi difunto marido al principio andaba como chumado, empezó a temblar las piernas, después las manos, ya no pueden ni alzar para comer, esa enfermedad ha sabido... tapar las arterias de la garganta, entonces ya no pueden tragar, y va flaqueando las piernas, va perdiendo

músculo... ya no pueden moverse de la cama... y hay que atenderles...”. Así mismo Eliza señala: “...ellos estaban normales, los 3 eran normales, mi hermana comenzó a temblar las manos, una taza llena de café no podía pasar porque comenzaba a temblar y regaba; la enfermedad va avanzando, se van postrando poco a poco, ya no pueden hacer nada, ya no dependen solos, tenemos que estar pendiente de ellos...”

➤ **Subcategoría: Impacto emocional y sentimental**

Los participantes expresan que experimentaron sentimientos más negativos que positivos al no existir cura y ver como la enfermedad avanza. Tal como manifiesta Delia: “...mmm... la situación de mis hijos, de lo que están enfermos, y se van acabando me causa pena...”. De igual forma Eliza dice: “...la enfermedad es bastante difícil..., el sentimiento más es de impotencia, y a veces se queja uno de la vida ¿no? y se hace mal... pero la impotencia es bastante al ver que fueron sanos y que poco a poco va avanzando la enfermedad y se van acabando, uno siente una impotencia de no poder hacer nada... no tener siquiera una solución, o una esperanza que se van a sanar, no hay...”. Así mismo Cristina expresa: “...sentimientos positivos no creo que haya mucho... es bastante doloroso a uno como familia ver cómo se van acabando con la enfermedad, todo se ve con tristeza; o sea a mi mamá mismo como madre (voz quebrantada) ver que se acaben así los hijos y se vayan antes que los padres (voz melancólica-lágrimas) ...”. Mientras que Génesis señala: “...positivo puede ser el hecho de que... o sea como que agradecimiento en sí y apreciar lo que uno cada día puede tener las habilidades que ellos (enfermos) no tienen y negativo podría ser impotencia al ver cómo ellos se van desgastando así, y van terminando como un vegetal...”

Sin embargo, Juan manifiesta que experimentó solo sentimientos positivos: “...positivos sería de que o sea no hay como sumergirse en un estado de melancolía o apesadumbrado, estar siempre... siempre vivos, siempre dispuesto a trabajar a salir adelante con nuestras actividades y estar apesadumbrado no...”

Categoría 2: “Una vida de cambios”

➤ Subcategoría: Sobreviviendo a la crisis económica

Según los sujetos entrevistados, a partir del diagnóstico de la enfermedad surgieron muchos cambios, en primera instancia hubo cambios a nivel económico, pues el padre era el sustento del hogar y además la enfermedad ha demandado gastos extras. Al respecto Eliza manifiesta: “...se podría decir que hubo cambios en lo económico, pues mi papá era el que abastecía el hogar, entonces se enfermó y ya dejó de trabajar, ya no hubo ese respaldo de él en lo económico, sin el sí pasamos bastantes necesidades... pero bueno mi mamá se quedó a cargo de nosotros, ella trabajó para darnos el estudio... también en estas enfermedades si hay necesidad porque ya van empeorando, entonces necesitan cosas, medicamentos, pañales, para andadores... si es bastante lo que se gasta...”. De la misma manera Delia señala: “...en lo económico hubo cambio, empeoro porque como yo ya no salgo a trabajar revendiendo pancito, por lo que se agravaron mis hijos, ya me tocó cuidarlos... entonces ya no se cuenta con mucho dinero. El dinero ahorita ya no alcanza...”

➤ Subcategoría: Estructura familiar – abandono conyugal

Los sujetos comparten la opinión de que hubo cambios a nivel familiar pues los cónyuges de los familiares afectados no asimilaban la enfermedad y decidieron abandonarles. Tal como señala Juan: “...en la familia el cambio que hubo fue que la esposa de mi hermano no le tenía paciencia, entonces ya cuando mi mamá se hacía cargo de él (José), la mujer se fue nomas...”. Igualmente, Cristina manifiesta: “...a nivel familiar, bueno en el caso del marido de mi hermana se fue dejándole, eh por la situación que ella ya comenzó a tener su enfermedad y en el caso de mi hermano también mi cuñada se fue dejándole por esa misma situación...”

➤ Subcategoría: Limitación social

Otro de los cambios señalados por algunos participantes es a nivel social, debido a que los enfermos necesitan de cuidado permanentemente, por tal motivo, la cuidadora principal ha limitado sus actividades individuales. Delia relata lo siguiente: “...no salgo nomas, o sea... vera yo cuando me iba a caminar, mi hijo se ponía a gritar, me llamaba para que esté con él. Entonces por eso no puedo ir a ninguna parte, hacer compras nomas salgo, o a cobrar el monte pío de mi difunto marido. A eso nomas

salgo...”. Del mismo modo Eliza comparte su opinión: “...en la parte social si hay cambio también, porque uno está pendiente de él (José), no se puede salir con la libertad que se debe..., se debe fijar un horario para que mi mamá salga, pero ella también ya sale con eso en la cabeza que tiene que regresar rápido por él...”. Así también Génesis considera que habido cambio en la vida social de su madre (Eliza), pues menciona: “...eh... (suspiro) incluso también puede ser parte de la vida de mi mamá, porque ella a veces prefiere quedarse aquí, porque no hay quien... quien le cuide a mi tío o le da miedo que digamos mi tío se caiga o se resbale y mi abuelita no pueda levantarlo sola... entonces creo que han limitado bastante las actividades individuales de mi mamá, y más de mi abuelita (lagrimas)...”

Sin embargo, otros participantes consideran que, no habido cambios a nivel social, pues su crianza no fue de salidas, y con relación a la cuidadora principal (Delia), refieren que a ella le gusta pasar más en casa. Cristina manifiesta lo siguiente: “...cambios en lo social no, más que todo nuestra crianza no fue de paseo, de salidas, tal vez una vez al año o en las vacaciones, por el... medio económico, mi papá mantenía y daba de estudiar a seis hijos, entonces no se disponía de dinero para darse lujos...”. De la misma forma, Juan comparte su opinión: “...no ha cambiado mucho, porque mi mamá siempre sabía estar en la casa, pero ahora si es más responsabilidad ¿no? ...”

➤ **Subcategoría: Sobreviviendo con lo necesario**

Finalmente, los sujetos consideran que hubo cambios en la calidad de vida pues viven al día, pero a pesar de eso pasan tranquilos, con lo que tienen en casa. Tal como señala Delia: “...hay cambios en la calidad de vida, porque se vive al día... y como decir yo hubiese estado todavía trabajando para ayudar aquí económicamente...”. Del mismo modo Eliza comparte su opinión: “...este nuestra condición de vida, se podría decir que vivimos al día ¿no?, no tenemos lujos, pero tenemos la alimentación que todos los días se necesita, estamos en condiciones básicas, vivimos al diario, eh... a veces si hay necesidad ¿no? pero para sobrevivir si estamos tranquilos...”. Juan señala que: “...sería una mejor calidad de vida, teniendo más lo económico, por decir para contratar que esté en la casa una persona que le cuide a mi hermano(José), que le esté

haciendo de pronto ejercicios o algo así, sería bueno, pero con lo que ahorita se tiene no es que se esté mal...”

Categoría 3: “Sobrecarga del cuidador principal”

La percepción de que exista o no sobrecarga en el cuidado depende mucho de que los participantes entrevistados vivan o no netamente con el enfermo y la persona que lo cuida. Así mismo existe diferencia entre un cuidador permanente y uno parcial, pues el permanente debe estar al 100% en el cuidado de la persona enferma, lo que demanda limitación de sus actividades individuales, mientras que el parcial no se involucra al 100% en el cuidado solo ayuda esporádicamente, por ende, puede ocuparse de sus actividades diarias tranquilamente.

➤ Subcategoría: Esfuerzo Físico

La cuidadora principal (Delia) y los miembros de la familia que vivencian diariamente el arduo trabajo que realiza la cuidadora afirmaron que sí tiene sobrecarga en el cuidado. Delia expone: “...si hay sobrecarga, porque está avanzada la enfermedad, y hay que ayudarle en todo, hay que llevarle al baño, bañarle uno mismo, cambiarle el pañal, atenderle en todo porque ya no puede él (José); mi hija (Eliza) si me ayuda solo movilizándole, por lo que él es medio grandecito y pesado...”. Otros informantes señalan: “...yo creo que sí, porque no es fácil, ya con lo que está avanzada la enfermedad si se requiere de ayuda, porque es difícil llevarle a mi hermano para allá para acá, es pesado y ya como no depende de él sino del resto, entonces si es sobrecarga para uno mismo, porque uno se hace tantas fuerzas...”. “...yo pienso que sí, porque primero mi abuelita (Delia) es una persona de la tercera edad, y realiza actividades que son muy dificultosas... o sea llevarle por si sola a mi tío es difícil, y además que tiene que estar pendiente de él todo el día, entonces ella no puede tener una vida, una vida para ella mismo...”

Mientras que los otros miembros de la familia que no viven en el mismo hogar consideran que el cuidador no tiene sobrecarga. Tal como lo señala Juan: “...a veces pensaba yo que tenía sobrecarga, pero dice mi mamá que no, no me hago lio, yo pienso que... eh... ya se acostumbró a la rutina diaria... mmm sobrecarga no... no le escuchado que diga eso...”.

Cristina en cambio dice: "...eh... sobrecarga más no por el cuidado de mi hermano, más es por lo que tiene que atender o cocinar para... mi hermana (Eliza), mi cuñado y mis sobrinos... y bueno mi hermana también igual le ayuda a mi mamá ¿no?. Pero creo que ella (Delia) se adapta a ese sistema, ella se acopla a eso, entonces yo no le veo que se reniegue, sino que se adapta a lo que toca... mi mamá siempre ha sido la atención de ella para mis hermanos, para mi papá con todo el corazón..."

Categoría 4: "Estrategias de Afrontamiento familiar"

➤ Subcategoría: Buscando alternativas

Dentro de las estrategias encontradas en el grupo familiar están las enfocadas al problema, la familia sintió la necesidad de buscar información sobre la patología y de esta manera dar respuesta a las incógnitas que surgieron ante esta enfermedad, ya que por el hecho de ser hereditaria el miedo de padecerla es latente. De las entrevistas surgieron expresiones como: "...me ha gustado investigar sobre esto, porque cuando yo ya tuve noción de que era, me puse a investigar, y vi que era una enfermedad que también se transmite genéticamente y puede llegar hasta ciertas generaciones, entonces yo me ponía a pensar que, si es que yo podía tener eso, o si es que yo a futuro tenga un hijo y puede que también mi hijo tenga eso, entonces quiero estar preparada y más que todo se hace complicado para uno, por eso si investigado..."

Por otro lado, la familia busco algunas opciones de tratamiento, curación, mejoría. "...mi difunto marido iba al seguro hacerse las terapias, pero no sentía mejoría y ya no fue. Mi hijo también iba a las terapias para que no se agrave la enfermedad, pero no por más que haga lo que haga no mejoro...mejor va a peorando...". Por lo tanto, al no ver buenos resultados con los fisioterapeutas, acudieron a otros lugares en busca de ayuda. "...personas conocidas, vecinos nos dijeron que le llevemos a mi marido donde los curanderos. Pero yo le preguntaba a mi difunto marido si se está mejorando, dijo ¡no!, entonces ya no volvíamos donde los curanderos. Por eso, es que por mis hijos ya no fui a ninguna parte, ya tuve que soportar mejor..."

➤ Subcategoría: Equilibrio emocional

La otra estrategia encontrada fue la enfocada a las emociones, algunos participantes coincidieron que la mejor manera de enfrentar la enfermedad fue aceptando la

situación que les tocó vivir, lo que Dios les ha puesto en el camino, controlando los sentimientos, emociones y adaptándose a los cambios. Delia menciona: "...y... (voz quebrantada) no... no ponerme tan triste, ya soportar... y como decir eh... uno ya... (voz quebrantada) adaptarse a lo que Dios (voz melancólica) me ha puesto...que más voy hacer ya...cuídale hasta cuando Dios le tenga, hasta cuando Dios me dé a mí la vida (ojos llorosos) ... Esa es la cruz que tengo... Dios me ha puesto en este camino...(llanto)". Génesis relata: "...yo creo que también el hecho de que ya hayamos pasado por otra persona que también tuvo esa enfermedad, como que ya nos ha estabilizado un poco los sentimientos como familia, aja... Yo digo siempre hay que buscar lo positivo a lo que se está pasando, ver la solución a lo que uno se puede hacer y no enfocarse mucho en el problema, sino también buscar las cosas buena que a uno le ayudan a crecer y afrontar la situación, porque si yo me dejo llevar por los sentimientos negativos, pienso que sería muy difícil llevar esto...". Cristina manifiesta: "...uno se va adaptando, acostumbrando a la situación que le toca vivir...eh... saliendo adelante, eso yo digo que es la unión de mi papá y de mi mamá que nos criaron así, a no desmoronarnos, destrozarnos sino salir adelante..."

➤ **Subcategoría: La espiritualidad como recurso de afrontamiento**

Finalmente, algunos miembros de la familia se refugiaron en la parte espiritual, como lo afirma Génesis: "...(suspiro)...no sé pienso que, ha ayudado mucho el hecho de que soy creyente (voz quebrantada), aja... pienso que eso me ayudado bastante, porque es difícil, (lágrimas)...". Del mismo modo Delia señala: Los domingos, escucho misa a las 7 y media en la televisión, y ahí paso tranquila...". Así mismo Eliza dice: "...uno tiene que ser optimista, o sea poner la fe ¿no?, la fe en Dios de que no va a pasar nada con mi familia, estar tranquilo uno mismo..."

Sin embargo, Juan considera que orar o rezar no sirve de nada. Pues refiere lo siguiente: "...yo si he hecho así algunas peticiones... pero yo no creo... algún rato yo he dicho ¿no?... creo que ésta enfermedad ya se dio y lo que ellos tienen es físico, y orando no se van a sanar pues... eso ya es propio de la enfermedad. Hay que ser reales, ya le digo yo igual orando, orando, rezando, rezando que sacan, si la vida es real..."

➤ **Subcategoría: Apoyo percibido**

Los participantes del estudio señalan que hubo apoyo por parte del gobierno, aunque no para todos los familiares enfermos. Al respecto Eliza refiere: "...de mi papá no... no teníamos ayuda... solo del seguro..., y de mi hermana sí cogíamos el bono del gobierno...". Mientras que Génesis comenta: "...del gobierno, en si no se puede esperar mucho la verdad, digamos para mi tío (José), por ejemplo, hay un proceso que estaban haciendo de algo de jubilación, y por más que se intenta, intenta, intenta nada que le ayudan, sabiendo que tiene toda la discapacidad que... que se puede ver notablemente..."

Por otro lado, los sujetos refieren que no hizo falta el apoyo por parte de amigos para hacer frente a la situación que vivieron, ya que lo encontraron solo en la familia, entre ellos se han apoyado económicamente, emocionalmente, y colaborando en el cuidado del familiar enfermo. Tal como Cristina menciona: "...eh... en relación a amistades eso no, conversar o refugiarnos con amigos, conocidos o vecinos no... el apoyo se tiene en la familia..."

DISCUSIÓN

La Ataxia de Friedreich, como enfermedad rara, frecuentemente es difícil de diagnosticar debido a la falta de especificidad clínica, por lo tanto, los pacientes sufren largas estancias hospitalarias hasta llegar a un diagnóstico definitivo, además, tras recibir el diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa que no tiene tratamiento curativo sucede sorpresa, confusión, cierta incredulidad y dolor. Asimismo, todo este proceso produce temor, miedo y pánico debido a que esta enfermedad al ser hereditaria puede ser padecida por el resto de integrantes (27, 28).

En lo que respecta a la evolución de la enfermedad, es común que se experimenten pensamientos, emociones y sentimientos negativos como impotencia, pena, dolor y tristeza. La Ataxia de Friedreich en un inicio se manifiesta con problemas en la marcha y equilibrio, movimientos descoordinados de los miembros superiores, dificultad para articular las palabras, para tragar, escoliosis, deformidades en los pies, atrofia muscular, disminución de la agudeza visual y auditiva, hasta que finalmente se postran, por lo tanto, esto genera impacto para el paciente, familiares y otras personas cercanas

a él, y presentan, por lo general, reacciones emocionales como: ansiedad, tristeza, culpa, impotencia, dolor, enojo y miedo (8,29).

Sin embargo, tanto el diagnóstico como la evolución de la enfermedad permiten reflexionar, tomar conciencia, sentir agradecimiento y apreciación por las habilidades que otros aún conservan. Lo anterior no ha sido relatado en estudios similares sobre la enfermedad, por lo que constituye un aporte significativo en cuanto a la parte emocional de los familiares que vivencian el progreso de una enfermedad neurodegenerativa hereditaria como lo es la Ataxia de Friedreich. No obstante, se ha demostrado que las personas ante una enfermedad similar hicieron frente a las dificultades con una actitud positiva, huyendo del pesimismo y de la derrota anticipada, también prevaleció la fuerza de voluntad, lo cual resulta realmente determinante en la superación de la enfermedad (30).

Todo parece indicar que la Ataxia de Friedreich genera un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, también produce cambios a nivel económico, familiar y social, ya que al momento de recibir el diagnóstico de una enfermedad la situación económica se torna preocupante(31), existe gran impacto en el presupuesto familiar y más aún cuando aquél que enferma es el que sustenta a la familia (32), además en este tipo de patologías se asumen gastos extraordinarios relacionados exclusivamente con la atención de la misma enfermedad (33).

Igualmente, la dinámica familiar se ve afectada, ya que las enfermedades producen una crisis que somete a reajustes a los miembros, pues nadie está preparado para afrontar nuevos desafíos, muchas veces los cónyuges no asimilan la enfermedad por lo que se produce abandono y como consecuencia de esta nueva situación, la familia debe enfrentarse a una reestructuración (34). Así mismo se encontraron cambios a nivel social, pues las personas con Ataxia de Friedreich se convierten en personas dependientes, por tal razón a medida que progresa la enfermedad se hace necesario la presencia de un cuidador permanente, teniendo como consecuencias no poder trabajar fuera de casa, reducir el tiempo de trabajo o renunciar a él para poder pasar más tiempo junto a la persona afectada, por tal motivo los cuidadores tienen que interrumpir sus actividades individuales, relaciones sociales y laborales (27,35).

Sumado a esto, dentro de la familia la prestación de cuidados no acostumbra a repartirse por igual entre sus miembros, sino que existe un cuidador principal sobre el que recae la mayor responsabilidad del cuidado, esta actividad de cuidar es una situación difícil (36). Por consiguiente, el cuidador principal tiene sobrecarga en el cuidado, ya que la persona con Ataxia de Friedreich es incapaz de auto sustentarse, por lo que requiere de un cuidado continuo, necesita ayuda total o parcial para realizar todas las actividades de la vida diaria (37), lo cual demanda al cuidador un excesivo esfuerzo físico, que a futuro repercute en la salud a nivel físico, mental y emocional (38).

Derivado de todo lo anterior, se demostró que existe gran variedad de estrategias de afrontamiento que puede utilizar el grupo familiar. Tal como centrarse en el problema y las estrategias dirigidas a las emociones como la adaptación, resignación, aceptación de responsabilidades, autocontrol, optimismo, apoyo espiritual y familiar (39).

Por lo tanto, en las enfermedades progresivas, la familia debe contar con recursos para la adaptación y cambios permanentes que demanda la enfermedad. Por lo general, la familia pasa por tres fases, la desorganización la cual se caracteriza por negación y actitud evitativa; la recuperación en donde la familia logra asumir la realidad de la enfermedad que los afecta y la reorganización en donde logra adaptarse a la situación de enfermedad modificando los roles de los miembros. Por otro lado, el optimismo juega un papel importante en el afrontamiento ya que este es entendido como una característica disposicional de personalidad concretamente, que media entre los acontecimientos o situaciones de tipo externo y la interpretación, de naturaleza subjetiva y personal que realizaría cada sujeto sobre ello (40,31).

Finalmente, destaca como estrategia de afrontamiento positivo ante enfermedades crónicas la búsqueda de apoyo espiritual, búsqueda de información sobre la enfermedad, la colaboración y apoyo familiar mutuo; como bases que le permitan hacer frente a la situación que se vive y que no tiene solución en el tratamiento, pues no hay cura para esta enfermedad (40).

CONCLUSIONES

Los participantes de estudio expresaron que hubo cambios a nivel económico, familiar, social, emocional, y en la calidad de vida, así también la estructura familiar se vio afectada por el abandono conyugal en dos de los enfermos con Ataxia de Friedreich, igualmente se identificó que el cuidador tiene sobrecarga en el cuidado pues ejerce excesivo esfuerzo físico y además se ve limitación en sus actividades individuales, sociales y laborales. Es por esto que se recomienda que el cuidado de un paciente con una enfermedad neurodegenerativa no recaiga en una sola persona, sino que los familiares se apoyen mutuamente, se incluyan en las actividades de cuidado para evitar sobrecarga en una sola persona.

Por otro lado, los pensamientos, emociones y sentimientos encontrados en los participantes fueron: dolor, tristeza, pena, impotencia, optimismo, actitud positiva, todos estos sentimientos fueron desencadenados por la evolución de la enfermedad y la falta de tratamiento curativo, puesto que, a pesar de los avances científicos no se ha logrado encontrar tratamientos que ayuden a lentificar la enfermedad o eliminarla como tal.

De igual manera, el apoyo recibido por parte del gobierno es de gran ayuda para el tratamiento de la persona que padece esta enfermedad. Además es importante el apoyo de los integrantes de la familia, tanto en lo emocional como en lo económico, sin dejar de lado la colaboración para el cuidado del familiar.

A pesar de todos los aspectos subyacentes mencionados anteriormente, la familia ha sabido hacer frente a la enfermedad Ataxia de Friedreich mediante estrategias enfocadas en las emociones y centradas en el problema, por lo que ha tenido un afrontamiento positivo en este camino que les ha tocado vivir.

Conflicto de interés

Ninguno declarado por el autor

Agradecimientos

Al grupo familiar del paciente con Ataxia de Friedreich, por la disponibilidad de tiempo, información y experiencias compartidas, y a la tutora porque con su ayuda hizo posible la realización de esta investigación.

REFERENCIAS

Aguilar S, Barroso J. La triangulación de datos como estrategia en investigación educativa. *Revista de Medios y Educación* [Internet]. 2015 [cited 30 September 2020]. Available from: <http://www.redalyc.org/pdf/368/36841180005.pdf>

Asociación de la Distrofia Muscular (MDA). Hechos sobre la ataxia de Friedreich. *mda.org* [Internet]. 2010. [cited 16 September 2020]. Available from: https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Facts_FA_Spanish.pdf

Baena G. Metodología de la Investigación [Internet]. Primera edición. México: Editorial Patria; 2014 [cited 29 September 2020]. Available from: <https://editorialpatria.com.mx/pdf/files/9786074384093.pdf>

Balcázar P, Gonzales N, Gurrola G, Moysen A. Investigación Cualitativa [Internet]. 2da reimpresión. México: Universidad Autónoma del Estado de México; 2013 [cited 30 October 2020]. Available from: <http://repositorio.minedu.gob.pe/handle/123456789/4641>

Benítez M. La familia: Desde lo tradicional a lo discutible. *Revista Novedades en Población (SciELO)* [Internet]. 2017 [cited 20 October 2020]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-40782017000200005

Berciano J. Historia de las ataxias hereditarias y comentario sobre el legado de Hans Joachim Scherer. *Sociedad Española de Neurología* [Internet]. 2018 [cited 5 October 2020]. Available from: https://nah.sen.es/vmfiles/vol6/NAHV6N3201885_100_ES.pdf

Berra E, Muñoz S, Vega C, Rodríguez A, Gómez G. Emociones, estrés y afrontamiento en adolescentes desde el modelo de Lazarus y Folkman. *Revista*

Internacional de Psicología y Educación [Internet]. 2014 [cited 16 November 2020]. Available from: <https://www.redalyc.org/pdf/802/80230114003.pdf>

Carrera D, Braña B, Vega E, Villa M. Actitud positiva: estrategia para superar el cáncer de mama. Relato de un superviviente. Index Enferm [Internet]. 2011 [cited 4 November 2020]. Available from: https://zaguan.unizar.es/record/61352/files/TUZ_1004_flores_impacto.pdfhttp://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1132-12962011000100026&script=sci_arttext&tlng=en

Carrillo G, Chaparro L, Sánchez B. Carga del cuidado en cuidadores familiares de personas con enfermedad crónica en la región pacífica colombiana. Cienc. enferm. [Internet]. 2014 [cited 28 October 2020]. Available from: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95532014000200009

Chango L. Estrategias de afrontamiento más utilizadas por los cuidadores de pacientes con cáncer. [Informe final del trabajo de Titulación de Psicología Clínica] Quito, Ecuador: Universidad Central del Ecuador [Internet]. 2015 [cited 29 October 2020]. Available from: <http://www.dspace.uce.edu.ec/bitstream/25000/7151/1/T-UCE-0007-138c.pdf>

Cibrián M. Autobiografía de Luis Antonio serrano Rosas, Paciente de Ataxia de Fridreich, Ecuador. Manual Asociación de Ataxias de Ecuador (ASAE) actualizado [Internet]. 2019 [cited 25 September 2020]. Available from: <http://www.ataxia-y-ataxicos.es/HA/BIO/XBIO-056.htm>

Dougnac D. Impacto Económico de las enfermedades crónicas. [Tesis de ingeniería comercial y económica] Chile: Universidad de Chile [Internet]. 2014 [cited 12 November 2020]. Available from: <http://repositorio.uchile.cl/bitstream/handle/2250/115335/Impacto%20Econ%20c3%b3mico%20de%20las%20Enfermedades%20Cr%20c3%b3nicas.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Farnós I. Revisión de la última actualización de la declaración de Helsinki ¿Qué principios han sido modificados? [Internet]. 2014 [cited 5 October 2020]. Available from: https://www.institutoche.es/legalactualidad/105/revision_de_la_ultima_actualizacion_de_la_declaracion_de_helsinki_que_principios_han_sido_modificados

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). La familia como principal fuente de apoyo. Professional Growing [Internet]. 2018 [cited 12 October 2020]. Available from: https://blogs.comillas.edu/fei/wp-content/uploads/sites/7/2018/06/Intervenci%C3%B3n-con-la-Familia-.docxD_.pdf

Flores D, Ramos F, Ribate M, Gomez M. Impacto económico y en la salud en el entorno familiar de pacientes con enfermedades raras en España. [Tesis Doctoral de Pediatría, Radiología y Medicina Física] Zaragoza: Universidad de Zaragoza [Internet]. 2017 [cited 4 November 2020]. Available from: https://zaguan.unizar.es/record/61352/files/TUZ_1004_flores_impacto.pdf

Gaite L, García M, Gonzales D, Álvarez J. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [cited 1 November 2020]. Available from: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012

García R, Nuñez J. Las enfermedades raras en el sistema familiar. [Tesis] Madrid: Universidad Pontificia de Comillas [Internet]. 2018 [cited 12 November 2020]. Available from: <https://repositorio.comillas.edu/xmlui/bitstream/handle/11531/36224/TD00356.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Gonzales A. Impacto familiar y social ante la enfermedad incurable. Revista MedPal [Internet]. 2010 [cited 14 November 2020]. Available from: http://sedici.unlp.edu.ar/bitstream/handle/10915/8481/Documento_completo.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Gonzales P. Ataxia de Friedreich. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad [Internet]. 2020 [cited 2 October 2020]. Available from: https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf

Gonzales S, Gutiérrez M, Morales A, Moreno E, Rojo H, et al. Ataxia de Friedreich de inicio precoz con mejoría clínica tras el tratamiento con altas dosis de idebenona. Revista de Investigación y Educación en Ciencias de la Salud (RIECS) [Internet]. 2017 [cited 20 September 2020]. Available from: <https://ebuah.uah.es/dspace/handle/10017/29217>

Guarate Y. Análisis de las entrevistas en la investigación cualitativa: Metodología de Demazière Didier y Dubar Claude. Revista Enfermería Investiga [Internet]. 2019 [cited 12 October 2020]. Available from: <https://revistas.uta.edu.ec/erevista/index.php/enfi/article/view/711/662>

Kearney M, Orrell R, Fahey M, Brassington R, Pandolfo M. Tratamientos farmacológicos para la ataxia de Friedreich. Biblioteca Cochrane [Internet]. 2016 [cited 12 October 2020]. Available from: <https://www.cochranelibrary.com/es/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD007791.pub4/full/es>

López M, Fajardo M, Méndez L. Ataxia de Friedreich. Informe de tres casos realizado por la Brigada Médica Cubana en Bolivia. Rev Inf Cient [Internet]. 2013 [cited 20 September 2020]. Available from: <https://ebuah.uah.es/dspace/handle/10017/29217>

Martínez J, Marín A, Guerra M. Estrategias de afrontamiento familiar y repercusiones en la salud familiar: una revisión de la literatura. Enferm. glob. [Internet]. 2017 [cited 16 November 2020]. Available from: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1695-61412017000300576&script=sci_arttext&tlng=pt

Pascual Y, Garzón M, Ravelo M. Relación entre dependencia en pacientes con enfermedad de Alzheimer y la sobrecarga en el cuidador principal. Rev Cubana Enfermería [Internet]. 2018 [cited 15 November 2020]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03192018000100009

Pérez A. Impacto de la discapacidad en el núcleo familiar. [Tesis de Enfermería] Navarra: Universidad Pública de Navarra [Internet]. 2016 [cited 12 November 2020]. Available from: https://academica-e.unavarra.es/bitstream/handle/2454/23449/TFG_AMAIA%20PEREZ%20AYESA.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Pérez M, Álvarez F. Ataxia de Friedreich de inicio tardío Descripción clínica en una familia Argentina [Internet]. 2013 [cited 5 October 2020]. Available from: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802013000600015&lang=es

Pérez R, Carbonell R, Martínez D. Papel de la familia en el fortalecimiento de la salud familiar. Efdportes.com. [Internet]. 2014 [cited 19 October 2020]. Available from: <https://www.efdeportes.com/efd198/papel-de-la-familia-en-la-salud.htm>

Rouco I. Las Ataxias y Parapiesias Espasticas Hereditarias - Guia informativa para el paciente y la familia [Internet]. 2019 [cited 12 October 2020]. Available from: https://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/osk_ezencr_cruces_info_util/es_def/adjuntos/otras/Ataxia CAST.pdf

Rubio B, García J, Monzón J, Herreros O, Gastaminza X. La familia ante la enfermedad. [Internet]. 2019 [cited 4 November 2020]. Available from: https://www.researchgate.net/profile/Xavier_Gastaminza2/publication/330834557_La_familia_ante_la_enfermedad/links/5c5626af92851c22a3a4b590/La-familia-ante-la-enfermedad.pdf

Rubio M, Marquez F, Campos S, Alcayaga C. Adapataando mi vida: vivencias de cuidadores familiares de personas con enfermedad de Alzheimer. Gerokomos [Internet]. 2017 [cited 13 November 2020]. Available from: <http://scielo.isciii.es/pdf/geroko/v29n2/1134-928X-geroko-29-02-00054.pdf>

Ruiz E, Munoz S, Vega C, Silva A, Gomez G. Emociones, estrés y afrontamiento en adolescentes desde el modelo de Lazarus y Folkman. Revista Internacional de Psicología y Educación [Internet]. 2014 [cited 12 October 2020]. Available from: <https://www.redalyc.org/pdf/802/80230114003.pdf>

Saffie P, Vial F, Chaná P. Características clínicas de 63 pacientes con ataxia. Rev. méd. Chile [Internet]. 2018 [cited 5 October 2020]. Available from: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872018000600702

Serrano A. Estudio de casos sobre afrontamiento familiar ante enfermedades crónicas en niños y adolescentes. Revista electrónica de Psicología Iztacala DAES [Internet]. 2017 [cited 28 October 2020]. Available from: <https://www.iztacala.unam.mx/carreras/psicologia/psiclin/vol18num2/Vol18No2Art12.pdf>

Slapierre W. Saturación de la información en una investigación cualitativa. SCRIBD [Internet]. 2016 [cited 01 October 2020]. Available from: <https://es.scribd.com/document/318435501/Saturacion-de-La-Informacion-en-Investigacion-Cualitativa>

Takieldin M. Impacto familiar y social ante enfermedades incurables. Revista MedPal [Internet]. 2010 [cited 4 November 2020]. Available from: http://sedici.unlp.edu.ar/bitstream/handle/10915/8481/Documento_completo.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Tomás V. Guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras. Región de Murcia [Internet]. 2016 [cited 25 September 2020]. Available from: <http://hiperplasiasuprarrenalcongenita.org/wp-content/uploads/2018/01/128888-GUIA-reducida-PARA-VALORACION-DE-LA-DISCAPACIDAD-EN-ENFERMEDADES-RARAS-1.pdf>

Tripodoro V, Veloso V, Llanos V. Sobrecarga del cuidador principal de pacientes en cuidados paliativos. Publicaciones.sociales.uba.ar. [Internet]. 2017 [cited 14 November 2020]. Available from: <https://publicaciones.sociales.uba.ar/index.php/argumentos/article/view/1324>

Vaca M. Cambios en la estructura familiar, frente al diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa a una de las figuras paternas. [Trabajo de Disertación de psicología Clínica] Quito, Ecuador: Pontifica Universidad Católica del Ecuador [Internet]. 2019 [cited 28 October 2020]. Available from: <http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/17340/DISERTACION-20MAR-20BEL-20VACA-20VARGAS.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Verdu A, García M, García O, Arriola G, Martínez, B Castro P. Manual de Neurología infantil [Internet]. 2da edición. Madrid-España: Editorial Medica Panamericana; 2014. [cited 16 September 2020]. Available from: <https://www.medicapanamericana.com/VisorEbookV2/Ebook/9788498358483?token=ce823ead-7d85-434b-8826-6fcbdc02ba#{%22Pagina%22:%22278%22,%22Vista%22:%22Buscador%22,%22Busqueda%22:%22Friedreich%20%22}>