

UNIVERSIDAD SAN FRANCISCO DE QUITO USFQ

Colegio de Ciencias Sociales y Humanidades

**Diseño de un Taller sobre Salud Mental para cuidadores de Niños
con Fenilcetonuria**

**Diana Lizeth Ascanta Morales
Micaela Saraí Cevallos Aguirre
Andrea Meneses López**

Psicología

Trabajo de fin de carrera presentado como requisito
para la obtención del título de
Licenciatura de Psicología

Quito, 5 de mayo de 2024

UNIVERSIDAD SAN FRANCISCO DE QUITO USFQ

Colegio de Ciencias Sociales y Humanidades

HOJA DE CALIFICACIÓN DE TRABAJO DE FIN DE CARRERA

**Diseño de un taller sobre salud mental para cuidadores de niños con
fenilcetonuria**

**Diana Lizeth Ascanta Morales
Micaela Saraí Cevallos Aguirre
Andrea Meneses López**

Nombre del profesor, Título académico

Nergiz Turgut, PhD

Quito, 5 de mayo de 2024

© DERECHOS DE AUTOR

Por medio del presente documento certifico que he leído todas las Políticas y Manuales de la Universidad San Francisco de Quito USFQ, incluyendo la Política de Propiedad Intelectual USFQ, y estoy de acuerdo con su contenido, por lo que los derechos de propiedad intelectual del presente trabajo quedan sujetos a lo dispuesto en esas Políticas.

Asimismo, autorizo a la USFQ para que realice la digitalización y publicación de este trabajo en el repositorio virtual, de conformidad a lo dispuesto en la Ley Orgánica de Educación Superior del Ecuador.

Nombres y apellidos: Diana Lizeth Ascanta Morales

Código: 00215484

Cédula de identidad: 1004175020

Nombres y apellidos: Micaela Saraí Cevallos Aguirre

Código: 00213030

Cédula de identidad: 1750077008

Nombres y apellidos: Andrea Meneses López

Código: 00214598

Cédula de identidad: 1805178595

Lugar y fecha: Quito, 5 de mayo de 2024

ACLARACIÓN PARA PUBLICACIÓN

Nota: El presente trabajo, en su totalidad o cualquiera de sus partes, no debe ser considerado como una publicación, incluso a pesar de estar disponible sin restricciones a través de un repositorio institucional. Esta declaración se alinea con las prácticas y recomendaciones presentadas por el Committee on Publication Ethics COPE descritas por Barbour et al. (2017) Discussion document on best practice for issues around theses publishing, disponible en <http://bit.ly/COPETHeses>.

UNPUBLISHED DOCUMENT

Note: The following capstone project is available through Universidad San Francisco de Quito USFQ institutional repository. Nonetheless, this project – in whole or in part – should not be considered a publication. This statement follows the recommendations presented by the Committee on Publication Ethics COPE described by Barbour et al. (2017) Discussion document on best practice for issues around theses publishing available on <http://bit.ly/COPETHeses>.

RESUMEN

La Fenilcetonuria (PKU) plantea diversos desafíos para los cuidadores, desde la gestión meticulosa de la dieta hasta el manejo del estrés y las dificultades financieras. Esta tarea se complica por la escasez de conocimientos médicos especializados y recursos adecuados. La vida de estas familias se vuelve compleja al tener que cuidar de sus hijos, costear sus terapias y proveer todo lo necesario para su bienestar, lo cual representa una carga considerable para los padres/cuidadores a tal nivel que llega a afectar directamente su salud mental. Para abordar esta necesidad, se sugiere la implementación de un taller de salud mental destinado a los cuidadores. Este taller no solo estará diseñado para ofrecer herramientas de autocuidado y estrategias para manejar el estrés, sino que también se enfocará en reconocer y valorar el papel crucial que desempeñan en el cuidado de los pacientes afectados por esta enfermedad. Los temas elegidos que se van a tratar en el taller son: salud mental y emocional del cuidador, autocuidado y límites saludables, servicio y red de apoyo, y cuidados del cuidador. El objetivo final es mejorar la calidad de vida de los cuidadores y, por ende, el cuidado integral de los pacientes con esta enfermedad rara. Por esta razón, se contempla la creación de una red de apoyo en WhatsApp que contará con un seguimiento semanal. Este seguimiento resulta crucial para evaluar la efectividad del programa y el progreso de los participantes.

Palabras clave: Fenilcetonuria, PKU, cuidadores, taller, salud mental, estrés, autocuidado, servicio, red de apoyo.

ABSTRACT

Phenylketonuria (PKU) poses various challenges for caregivers, from meticulously managing the diet to handling stress and financial difficulties. This task is complicated by the scarcity of specialized medical knowledge and adequate resources. These families' lives become complex as they must care for their children, afford their therapies, and provide everything necessary for their well-being, which represents a considerable burden for parents/caregivers to the extent that it directly affects their mental health. To address this need, the implementation of a mental health workshop for caregivers is suggested. This workshop would not only be designed to offer self-care tools and stress management strategies but also focus on recognizing and valuing the crucial role they play in caring for patients affected by this disease. The selected topics to be addressed in the workshop are: caregiver's mental and emotional health, self-care and healthy boundaries, service and support network, and caregiver's care. The goal is to improve the caregivers' quality of life and, consequently, the comprehensive care of patients with this rare disease. For this reason, the creation of a WhatsApp support network is contemplated, which will have weekly monitoring. This monitoring is crucial to evaluate the program's effectiveness and participants' progress.

Keywords: Phenylketonuria, PKU, caregivers, workshop, mental health, stress, self-care, service, support network.

TABLA DE CONTENIDO

| | |
|---|--------------------------------------|
| RESUMEN..... | ¡ERROR! MARCADOR NO DEFINIDO. |
| ABSTRACT..... | 6 |
| INTRODUCCIÓN | 11 |
| CONTEXTO | 11 |
| <i>Cuidadores de pacientes con enfermedades raras.</i> | 11 |
| <i>Cuidadores de pacientes con Fenilcetonuria.</i> | 12 |
| ¿Qué es la Fenilcetonuria? | 12 |
| Situación de cuidadores de niños con Fenilcetonuria | 12 |
| PROPÓSITO DE LA TESIS..... | 13 |
| <i>Planificación de un Taller de Salud Mental para la aplicación de cuidadores de</i> <i>pacientes con Fenilcetonuria.</i> | 14 |
| OBJETIVO..... | 14 |
| <i>Objetivo general.</i> | 14 |
| <i>Objetivos específicos.</i> | 14 |
| REVISIÓN DE LITERATURA | 15 |
| DEFINICIÓN DEL TALLER Y SU IMPORTANCIA | 15 |
| <i>Causa de estrés en cuidadores de pacientes con enfermedades raras (PKU).</i> | 15 |
| <i>Efectos del estrés en cuidadores</i> | 16 |
| <i>Impacto en la calidad de vida en familias con pacientes diagnosticados con</i> <i>Fenilcetonuria PKU).</i> | 17 |
| <i>Aceptación de la situación del paciente y cuidador de Fenilcetonuria (PKU)</i> | 19 |
| <i>Herramienta para el manejo de estrés.</i> | 21 |

| | |
|---|-----------|
| <i>Resiliencia emocional en cuidadores</i> | 23 |
| ANTECEDENTES DEL TALLER EN EL AREA DE ESTUDIO | 24 |
| <i>Datos importantes sobre enfermedades raras (PKU) en el Ecuador</i> | 24 |
| <i>Situación socioeconómica en el contexto familiar de un paciente con Fenilcetonuria</i> ... | 24 |
| INVESTIGACIONES PREVIAS RELACIONADAS CON TALLERES SIMILARES | 26 |
| <i>Revisión de talleres relacionados a la salud mental de cuidadores y pacientes que padecen enfermedades raras</i> | 26 |
| METODOLOGÍA | 27 |
| PARTICIPANTES | 27 |
| TIEMPO..... | 27 |
| VINCULACIÓN Y SOCIALIZACIÓN DE LA ENFERMEDAD | 27 |
| DISEÑO DEL TALLER | 29 |
| EVALUACIÓN DEL IMPACTO DEL TALLER..... | 30 |
| RESULTADOS | 32 |
| PLANIFICACIÓN DEL TALLER | 32 |
| <i>Taller 1 "Salud mental y emocional del cuidador"</i> | 32 |
| <i>Taller 2 "Autocuidado y límites saludables"</i> | 33 |
| <i>Taller 3 "Servicio y red de apoyo"</i> | 35 |
| <i>Taller 4 Conversatorio y cierre de taller</i> | 36 |
| VINCULACIÓN A LA COMUNIDAD | 37 |
| DISCUSIÓN | 37 |
| DIFICULTADES | 37 |
| LIMITACIONES | 38 |

| | |
|---|-----------|
| FUTURAS DIRECCIONES | 38 |
| CONCLUSIÓN | 39 |
| DECLARACIÓN DE AUTORIA..... | 40 |
| REFLEXIÓN..... | 41 |
| ANDREA MENESES..... | 41 |
| DIANA ASCANTA..... | 41 |
| MICAELA CEVALLOS | 42 |
| REFERENCIAS..... | 43 |
| ANEXOS..... | 48 |
| ANEXO 1: ESTADISTICAS DE AKCANCE EB INSTAGRAM | 48 |

ÍNDICE DE FIGURAS

| | |
|--|----|
| Figura 1: Evaluación del impacto del taller..... | 32 |
|--|----|

INTRODUCCIÓN

Contexto

Equilibrar una dieta meticulosa, controlar niveles de sustancias en la sangre, enfrentarse al estrés, la salud mental, y gastos financieros, son solo algunas de las responsabilidades diarias de los cuidadores de personas con enfermedades raras como la fenilcetonuria (PKU), una condición genética que requiere una gestión constante y exhaustiva (Elhawary, et al., 2022). Las enfermedades raras se manifiestan en un amplio espectro de síntomas que pueden variar entre distintas enfermedades y pacientes que comparten la misma condición. Estas rarezas conllevan una escasez de experiencia médica, limitada información sobre servicios de atención que pueden ser inadecuados para determinadas enfermedades, y la poca investigación realizada sobre ellas. Debido a eso, se advierte que un manejo inadecuado puede llevar al debilitamiento crónico y resultados de salud adversos, incluso la muerte (Danese & Lippi, 2018).

Cuidadores de enfermedades raras (ER)

Cuidar a alguien con una Enfermedad Rara (ER) implica una serie de desafíos, que van desde la gravedad y duración de la enfermedad hasta la capacidad emocional para lidiar con el cuidado a largo plazo (Mcmullan, et al. 2022). A pesar del estrés, los cuidadores a menudo reconocen aspectos positivos en su rol, sin embargo, su calidad de vida se ve comprometida al descuidar sus propias necesidades. La falta de tiempo para sí mismos y las repercusiones negativas en la vida familiar son comunes entre los cuidadores. La ayuda, como grupos de apoyo y cuidado de relevo, es fundamental para reducir la carga del cuidado y mejorar la calidad de vida de los cuidadores informales de personas con enfermedades raras (Mcmullan, et al. 2022).

La frecuente experiencia de aislamiento social y el impacto negativo que las ER producen en las relaciones personales hacen que carezcan del apoyo necesario, lo que contribuye a aumentar el estrés emocional y la incertidumbre sobre el futuro. Es necesario que los conocimientos adquiridos a través de estudios de investigación sobre el impacto de la vida social de estos cuidadores se integren en la planificación de servicios psicológicos futuros que mejoren el apoyo a los padres o tutores, ya que las demandas afectan a menudo las relaciones familiares y existen necesidades insatisfechas entre los cuidadores de enfermedades raras.

Cuidadores de pacientes con Fenilcetonuria

¿Qué es la Fenilcetonuria

La fenilcetonuria es una rara afección metabólica causada por una deficiencia enzimática específica, la fenilalanina hidroxilasa, responsable de convertir la fenilalanina en tirosina. Sin tratamiento constante, esta condición conduce a una acumulación de fenilalanina en el cerebro, resultando en discapacidad intelectual, retrasos en el desarrollo y comportamientos autistas e hiperactivos (Ford et al., 2018). Es crucial iniciar el tratamiento lo antes posible, en las primeras cuatro semanas de vida, ya que el control metabólico adecuado permite un desarrollo cognitivo casi normal y la independencia adulta para las personas con PKU. Entre los síntomas más comunes se encuentra el olor peculiar a moho en la orina, piel o aliento, junto con problemas neurológicos como convulsiones, retraso en el desarrollo, hiperactividad y discapacidad intelectual (Paul & Brosco, 2013).

Situación de cuidadores de niños con Fenilcetonuria (Mundialmente vs Ecuador)

Se suele observar que los cuidadores de niños afectados por enfermedades anteponen las necesidades de sus hijos por encima de las propias, lo que suele llevar a un descuido físico y emocional de su salud personal. El fenómeno, en naciones latinoamericanas como Ecuador

y Colombia, se manifiesta en una carga clínica considerable de pacientes con fenilcetonuria (PKU), cuyas necesidades neuropsicológicas no suelen atenderse por factores socioeconómicos. Es imperativo, por ende, el desarrollo de intervenciones efectivas y económicamente viables para abordar esta disparidad (Pessoa et al., 2022).

La carencia de datos precisos respecto a la prevalencia de la Fenilcetonuria en la región latinoamericana complica aún más la provisión adecuada de atención a esta condición. La Fenilcetonuria no recibe la atención debida en comparación con enfermedades más prevalentes, por la escasez de información disponible (Brown & Lichter, 2016). Los cuidadores directos de pacientes con Fenilcetonuria se hallan propensos a experimentar problemas de salud mental, como ilustra un estudio que revela que el 59% de ellos padecen niveles clínicamente significativos de angustia psicológica (Medford et al., 2017). Resulta imperativo implementar intervenciones destinadas a abordar estos desafíos de salud mental y fortalecer la resiliencia. Buscar el beneficio para la salud de los propios cuidadores también contribuirá a crear un entorno emocionalmente seguro y de bienestar para los pacientes con Fenilcetonuria y sus respectivas familias.

Propósito de la tesis

El propósito fundamental de esta tesis se centra en cuidar al cuidador de personas con Fenilcetonuria y en investigar, analizar y proponer estrategias efectivas para mejorar la calidad de vida, la salud mental, el bienestar físico y social de quienes asumen el papel de cuidadores primarios. Este propósito se sustenta en la necesidad imperante de reconocer y abordar complejidades y desafíos que enfrentan los cuidadores en su labor diaria, así como en el impacto significativo que el cuidado de las personas con discapacidad puede tener en la salud y el funcionamiento de quienes desempeñan este rol. Este escrito busca profundizar la comprensión de factores que influyen en la experiencia del cuidador, desde el contexto

sociocultural hasta los aspectos psicológicos y emocionales que intervienen en su percepción y manejo del estrés. Se examina y se diseña un programa que apoye a los cuidadores de personas con Fenilcetonuria, evaluando su efectividad y relevancia en diferentes contextos y poblaciones. Esto implica analizar tanto las estrategias dirigidas a fortalecer las habilidades de afrontamiento y la resiliencia de los cuidadores, como aquellas orientadas a facilitar el acceso a servicios de apoyo, redes de soporte social y recursos comunitarios.

Planificación de “Talleres de salud mental” para la aplicación con cuidadores de poblaciones vulnerables (pacientes con Fenilcetonuria)

Se planificará talleres de salud mental dirigido específicamente a los cuidadores de personas con Fenilcetonuria de poblaciones vulnerables. Se dará su respectiva introducción al taller, información relevante acerca de esta enfermedad, los respectivos desafíos emocionales del cuidado, estrategias de manejo de estrés, autocuidado y establecimiento de límites, apoyo mutuo y recursos disponibles para apoyarse entre comunidades. El taller lo facilitarán profesionales de la salud mental.

Objetivos

Objetivo general

El objetivo de esta tesis es investigar, analizar y proponer estrategias de cuidado dirigidas específicamente a los cuidadores de personas con Fenilcetonuria, para mejorar su calidad de vida, bienestar emocional y capacidad para enfrentar los desafíos asociados al cuidado de esta población vulnerable. A través de un enfoque multidisciplinario que combina la investigación teórica con la aplicación práctica, se pretende desarrollar talleres de salud mental para ofrecer herramientas efectivas de autocuidado, manejo del estrés y fortalecimiento emocional a los cuidadores de pacientes con Fenilcetonuria (PKU).

Objetivos específicos

Primero, identificar y comprender los desafíos emocionales y psicológicos de cuidadores, ofreciendo un espacio seguro de apoyo para expresar sus preocupaciones y recibir una orientación adecuada. Segundo, promover el autocuidado y destacar la importancia de establecer límites saludables en el rol de cuidador, reconociendo la necesidad de proteger el bienestar físico y emocional de quienes desempeñan esta función. Asimismo, se busca facilitar el intercambio de experiencias y el apoyo mutuo entre los participantes del taller, creando un entorno en el que se pueda aprender unos de otros y encontrar un sentido de comunidad y comprensión compartida. Por último, se pretende proporcionar información detallada sobre los recursos y servicios de apoyo disponibles para los cuidadores de pacientes con Fenilcetonuria (PKU), brindándoles acceso a herramientas prácticas que ellos escojan para enfrentar desafíos cotidianos asociados con esta condición médica.

REVISIÓN DE LITERATURA

Definición del taller y su importancia

Causas de estrés en cuidadores de pacientes con enfermedades raras

(Fenilcetonuria-PKU)

El término “enfermedades raras” hace referencia a un grupo de enfermedades poco comunes, las cuales afectan solamente a un número reducido de la población a comparación de la población general y se caracterizan por su rareza. Dentro de este grupo de enfermedades raras se encuentra la fenilcetonuria, ya que dentro de poblaciones europeas solo la poseen un aproximado de 1 por cada 10 000 personas, haciendo que entre en este grupo (Hanley, 2012). “La fenilcetonuria es una enfermedad caracterizada por la acumulación de fenilalanina en la sangre de un individuo” (Hanley, 2012, p.331), esto complica sus vidas, ya que deben tener una dieta estricta para evitar problemas físicos y neurológicos. Debido a la constante restricción con la que viven estas personas, la presión recae en los cuidadores, ya que en los primeros años de vida deben estar pendiente de lo que pueden o no comer estos niños para

evitar problemas a largo plazo. Esta responsabilidad causa estrés constante en ellos, siendo este un síntoma común entre los cuidadores de pacientes con enfermedades raras, incluyendo a la fenilcetonuria (Hanley, 2012).

En la sociedad pasada como en la actual, siempre ha existido una serie de expectativas directamente asociadas con el rol de ser padre o madre, ya sean comportamientos y actitudes que forman parte de este rol, pero en caso de tener un hijo o un familiar directo con una enfermedad rara, estos roles cambian convirtiéndose además de padres en cuidadores (Gómez, et al, 2021). El rol de ser el cuidador de una persona con una enfermedad rara suele ser demandante y compleja, dejando a un lado el rol de padre/madre que se tenía en un principio por el de cuidador, haciendo su principal propósito de vida el cuidar a esta persona. En un estudio en el que se enfocaron principalmente en los padres cuidadores, reveló que el cuidar y velar por la seguridad diaria de sus hijos, en el que casi todo el día se enfocan en administrar la medicina prescrita, tomar datos, acudir a citas médicas, entre otras actividades similares; hacen que los cuidadores experimentan una zona de miedo constante la cual se motiva por el amor hacia sus hijos (Gómez, et al, 2021). Por esta zona de miedo los cuidadores experimentan ansiedad y miedo constante, lo que resulta en dejarse a un lado y dedicarse al cuidado de sus hijos.

Efectos del estrés en cuidadores

En el contexto diario de padres y cuidadores de niños con enfermedades raras, el estrés se erige como un compañero persistente que desafía su resistencia y dedicación. Estos cuidadores enfrentan una serie de desafíos únicos en su rutina, lo que genera niveles significativos de estrés constante. Una investigación realizada en 2020 con 100 familias de cuidadores de enfermedades raras reveló un claro aumento en el estrés, directamente asociado con síntomas depresivos (Wen & Chu, 2020). Este estudio destaca la relación entre el estrés sostenido en los cuidadores de niños con enfermedades raras y la manifestación de síntomas

depresivos. En este sentido, resulta imperativo implementar intervenciones profesionales para gestionar el estrés y prevenir la depresión a largo plazo (Wen & Chu, 2020).

El estrés de los cuidadores de familiares afectados por enfermedades raras es un factor desencadenante determinante de consecuencias adversas, tanto emocional como económico, que impactan profundamente en los cuidadores y sus familias. Uno de los efectos más evidentes se refleja en el incremento de dificultades financieras, derivadas de los costos asociados a terapias especializadas, tanto físicas como psicológicas, así como a medicamentos, cuyos precios a menudo resultan excesivamente elevados, generando una carga económica significativa para los cuidadores y sus familias (Angelis et al., 2015).

A veces, las familias carecen de seguros de salud que cubran los tratamientos y medicamentos requeridos por sus seres queridos, o se reembolsan solo parcialmente, lo que deja a los cuidadores encontrar medios para afrontar estos gastos. En el caso de enfermedades raras, la obtención de medicamentos específicos puede ser extraordinariamente difícil (Angelis et al., 2015). La escasez de fórmulas nutricionales adaptadas para estas personas, así como la limitada accesibilidad a las mismas, pueden generar angustia, estrés y desesperación en los cuidadores, quienes se ven obligados a buscar alternativas efectivas para asegurar el bienestar de sus familiares.

Impacto en la calidad de vida en familias con pacientes diagnosticados con Fenilcetonuria (PKU)

La presencia de un familiar afectado por una enfermedad rara transforma por completo la dinámica familiar, priorizando constantemente el cuidado de la persona enferma y relegando a un segundo plano a los demás miembros, incluidos los cuidadores. Dada la relevancia global de este fenómeno, se llevó a cabo una investigación para evaluar la carga de tiempo personal de los cuidadores, predominantemente padres, de niños con fenilcetonuria en el Reino Unido (MacDonald et al., 2016). En el estudio participaron 195 cuidadores, cuyos

resultados revelaron un dato preocupante: dedicaban 28 horas semanales al manejo dietético de sus hijos y 3,5 horas a supervisar meticulosamente la ingesta de fenilalanina en cada alimento, en comparación con las 20 horas semanales que una familia promedio invierte en el cuidado de sus hijos (MacDonald et al., 2016). Estos hallazgos subrayan que los cuidadores de niños y adolescentes con fenilcetonuria apenas disponen de unos 30 minutos semanales si sus hijos no participan en actividades extracurriculares.

Durante las entrevistas con las dos madres/cuidadoras de niños con PKU, ambas proporcionaron un relato detallado sobre su rutina diaria con sus hijos. Se esfuerzan por fomentar la independencia de sus hijos en actividades cotidianas, como doblar la ropa o hacer la cama, adaptadas a las capacidades del niño. Por la enfermedad de su hijo, la mujer ha tenido que abandonar su empleo para dedicarse al cuidado de su hijo. Además, comentó que invierte una cantidad considerable de dinero en los medicamentos, la leche especial y las terapias físicas y psicológicas que su hijo requiere (Madre niño pku 1, comunicación personal, marzo 23, 2024). La dieta del niño es sumamente restringida y rigurosa, lo que lleva a la madre a alimentarlo exclusivamente con una dieta vegana, supervisando constantemente las calorías y calculando con precisión la cantidad de proteínas en cada alimento que proporciona a su hijo. La presencia de esta enfermedad implica que el estilo de vida de las familias con un miembro enfermo debe modificarse y ajustarse en aras del bienestar de dicho miembro (Gannoni & Shute, 2010). Por tanto, es crucial considerar estas perspectivas de cambio interno familiar en los servicios clínicos.

La segunda madre, cuya hija de 4 años tiene fenilcetonuria leve, destacó que, a pesar de la condición de su hija, lleva una vida normal, incluyendo asistir a una escuela privada y practicar ballet (Madre niño pku 2, comunicación personal, marzo 23, 2024). La madre trabaja como contadora ocho horas al día, por lo que su profesión no se ve afectada por la enfermedad de su hija, ejemplificando así la adaptabilidad de las familias ante esta situación,

tal como se menciona en la investigación de Gannoni y Shute (Gannoni & Shute, 2010). Además, indicó que, aunque sigue un régimen alimenticio específico, no enfrenta dificultades significativas para alimentarla.

Al comparar estas dos entrevistas, se evidencian las perspectivas de las dinámicas familiares de estas, donde el nivel de PKU de sus hijos es fundamental en la forma en que cada familia se adapta para apoyarles. En la primera entrevista, se observa una vida constantemente llena de estrés, dedicada por completo al cuidado del hijo, supervisando su dieta, medicación, terapias y fomentando su independencia. Por otro lado, en la segunda entrevista, la situación es completamente diferente, con una niña con PKU más independiente y una dinámica familiar menos demandante, debido al nivel de fenilcetonuria que presenta.

Estas entrevistas resaltan las dificultades que enfrentan las familias con un miembro afectado por una enfermedad rara. Subrayan la necesidad de un enfoque personalizado para abordar las necesidades específicas de cada paciente y su familia en este contexto (Ford, et al., 2018).

Aceptación de la situación del paciente y cuidador de Fenilcetonuria (PKU)

La aceptación de la enfermedad por parte de los pacientes con Fenilcetonuria y sus respectivos cuidadores es un tema crucial en el manejo de esta condición metabólica. La ansiedad que resulta de la necesidad de seguir estrictamente una dieta nutricional específica se presenta desde los primeros días de vida del niño diagnosticado con PKU (Witalis, et al., 2016). Es imprescindible contar con un diagnóstico de la enfermedad, pues el resultado óptimo y el buen control metabólico de la misma, depende de un diagnóstico temprano para tener un buen control a largo plazo (MacDonald, et al., 2012). Sin embargo, debido a lo poco comunes y graves que son estas enfermedades, hasta hace algunos años, solo había pocos estudios aleatorios controlados a estos pacientes. En este tipo de trastorno, es común que la adherencia a la dieta empeore después de los 10 años cuando los pacientes asumen más

responsabilidad sobre su propio cuidado (MacDonald, et al., 2012). Esto provoca dificultades en el día a día de los cuidadores; el estrés y ansiedad sobre su manejo afecta su salud mental y emocional. Los desafíos comunes están influenciados por su situación económica y social. El bienestar del paciente con PKU depende de la capacidad de organización de los padres, lo que puede resultar agotador al priorizar su cuidado sobre el propio. (MacDonald, et al., 2012).

De acuerdo con una encuesta en línea realizada por la National Society for Phenylketonuria en Reino Unido entre el 2017 y 2018, donde participaron 631 adultos de los cuales 338 eran pacientes con PKU y 293 eran cuidadores de niños con PKU. Se identificaron temas relevantes que describen las dificultades relacionadas con la convivencia de la enfermedad, tales son:

1) tratamiento dietético, 2) salud mental, efectos, síntomas y comorbilidades de la PKU, 3) aislamiento social, 4) apoyo y poca conciencia sobre la PKU por parte de los profesionales de la salud, 5) calidad de vida, 6) tratamientos alternativos, 7) embarazo, 8) explicar la PKU a otras personas y 9) análisis de sangre (Ford, et al., 2018, párr. 22).

El diagnóstico de fenilcetonuria (PKU) en un bebé altera drásticamente la vida de los padres y cuidadores, generando un impacto psicológico considerable. La conciencia de que sus decisiones pueden influir en el desarrollo neurocognitivo de sus hijos les asigna una enorme responsabilidad (Ford, et al., 2018). Por eso, pacientes y cuidadores experimentan emociones difíciles como la frustración, la ansiedad y la tristeza por la carga significativa relacionada con la gestión de sustitutos de proteínas, la constante atención a la dieta, el mantenimiento de rutinas alimenticias rigurosas y la preparación de alimentos especiales.

Además, la preocupación por la rebeldía en adolescentes y la planificación minuciosa de cada actividad familiar. Muchos padres luchan por equilibrar sus responsabilidades

laborales con el cuidado de un niño con PKU, lo que a menudo resulta en renunciaciones profesionales o reducciones de jornada laboral. Algunos padres admiten que les resulta difícil aceptar la realidad de la PKU y desearían que sus hijos experimenten una vida normal sin prejuicios y limitaciones (Ford, et al., 2018).

Aceptar la enfermedad no significa resignarse a sus efectos negativos, sino adoptar una actitud proactiva hacia el manejo de la PKU y encontrar formas de vivir una vida plena y satisfactoria pese a los desafíos de esta condición (Ford, et al., 2018).

Herramientas para el manejo de estrés

Los cuidadores generalmente carecen de servicios de apoyo comunitario y de pares. En muchos casos los cuidadores no son especialistas en la enfermedad, por lo que se los conoce como cuidadores informales, ya que pueden ser familiares directos o personas cercanas que cuidan de estos pacientes sin percibir remuneración a cambio (Mcmullan, et al., 2022). Así, los cuidadores informales de pacientes con alguna enfermedad rara sufren de diferentes afectaciones en diversas áreas psicológicas, físicas, económicas y logística. Esto contradictoriamente mientras se promueve la importancia de una buena condición física y mental por parte de los cuidadores para que puedan cumplir con su rol de asistencia en el tratamiento de la enfermedad que padece su protegido (Mcmullan, et al., 2022).

Como base para buenas estrategias de afrontamiento de estrés en cuidadores se citan actividades que incluyen yoga, meditación, una dieta basada en vegetales, actividad física diaria y apoyo grupal psicosocial semanal (Wulsin, et al., 2022).

La Universidad de Michigan en su página Human Resources comparte herramientas efectivas para el manejo del estrés que las describimos a continuación como métodos fáciles que pueden estar presentes en el día a día de los cuidadores.

La respiración: La respiración profunda calma el estrés y ayuda a recuperar la concentración. Sugiere inhalar lenta y profundamente por la nariz, luego exhalar por la boca,

repetiendo el proceso hasta sentirse mejor. Combinada con la relajación muscular progresiva aumenta la sensación de calma y control sobre la ansiedad (University Of Michigan, 2024).

Reír: La risa fortalece el sistema inmunológico, reduce la presión arterial, ejercita varios músculos del cuerpo, estimula ambos lados del cerebro para mejorar el aprendizaje y eleva el estado de ánimo (University Of Michigan, 2024). La risa espontánea reduce significativamente los niveles de cortisol y eleva la actividad de las células asesinas naturales NK cuya función es eliminar células anormales, además de influir en la respuesta de otras células de inmunidad innata (Louie, et al., 2016).

Autocompasión y pensamiento útil: Se enfatiza en cambiar la forma en que interpretamos y respondemos a situaciones estresantes, practicando la amabilidad y el apoyo hacia uno mismo en lugar de la autocrítica. Utilizar palabras suaves, cambiar lo negativo a neutral o positivo, y transformar declaraciones en preguntas para promover soluciones. Un ejemplo de declaración limitante es ¡No puedo manejar esto!, la podemos cambiar por una pregunta ¿Puedo manejar esto? ¿Cómo lo manejo? (University Of Michigan, 2024).

Consciencia (mindfulness): Implica dirigir conscientemente la atención al presente, sin juzgar y con curiosidad y amabilidad. Al practicarla, uno se vuelve consciente de sus pensamientos y emociones, lo que facilita manejarlas reflexivamente en lugar de reaccionar automáticamente. La atención plena proporciona habilidades para cultivar la sabiduría y promover acciones más saludables y amables, tanto hacia uno mismo como hacia los demás (Can, et al., 2020).

Agradecer: centrarse y apreciar lo positivo en la vida para mejorar el estado de ánimo. Pensar en algo o alguien por quien se siente agradecido. Sugiere disfrutar plenamente de las pequeñas alegrías de la vida y expresar gratitud hacia los demás en reuniones sociales (University Of Michigan, 2024). La gratitud oral y escrita ayuda a reducir el estrés y la

angustia psicológica. Promueve mayores estados cognitivos positivos, lo que hace interpretar, atender y recordar eventos de manera más positiva (Fekete & Deichert, 2022).

Resiliencia emocional en cuidadores

La resiliencia es un concepto que abarca diversas interpretaciones dentro del ámbito psicológico. Según Werner (1995), se puede entender como la capacidad de alcanzar resultados positivos en el desarrollo personal a pesar de estar expuesto a situaciones de alto riesgo (Fleming & Ledogar, 2008). También se refiere a la habilidad para mantener la competencia y funcionar adecuadamente bajo condiciones de estrés prolongado (Fleming & Ledogar, 2008). Finalmente, la resiliencia implica la capacidad de recuperarse del trauma emocional o experiencias adversas (Fleming & Ledogar, 2008). Estas perspectivas muestran cómo la resiliencia es un fenómeno complejo que va más allá de la simple superación de dificultades, abarcando la adaptación, la fortaleza emocional y el crecimiento personal.

Sin embargo, la definición más común de resiliencia es “dynamic process encompassing positive adaptation within the context of significant adversity” [proceso dinámico que abarca la adaptación positiva dentro del contexto de una adversidad significativa] (Luthar, et al., 2000, p.1). Así, los determinantes de la resiliencia son una combinación de factores biológicos, psicológicos, sociales y culturales que influyen en cómo una persona responde a situaciones estresantes (Southwick, 2014). Factores de apoyo como la financiación de los gastos médicos y dietéticos de estos niños, la integración a grupos de apoyo de padres de la misma comunidad de niños con PKU y la ayuda de más familiares dentro del rol, hacen que, con el tiempo, el cuidador logre resiliencia en su labor diaria de cuidado a niños con PKU. Así mismo, factores de riesgo como la falta de apoyo económico, social y emocional, hacen que sea más complicado sobrellevar la carga y lograr resiliencia en la situación (Gannoni & Shute, 2010).

Las herramientas de manejo del estrés pueden ser fundamentales para fortalecer la resiliencia de los cuidadores de los pacientes con PKU. Técnicas como la meditación, la respiración consciente y la atención plena, ayudan a los cuidadores a reducir la ansiedad, el agotamiento y la depresión, al tiempo que mejoran su capacidad para enfrentar los desafíos diarios con una actitud más positiva y resiliente. Estas herramientas les permitirán encontrar momentos de calma y renovar su energía, lo que les ayudará a mantenerse fuertes y comprometidos con su importante labor de cuidado (Mcmullan, et al., 2022).

Antecedentes del taller en el área de estudio

Datos importantes sobre enfermedades raras (Fenilcetonuria) en el Ecuador

En Ecuador, hasta octubre de 2020, se han identificado 35 casos de fenilcetonuria, lo que destaca la importancia de los programas de detección neonatal temprana (Ministerio de Salud Pública del Ecuador). El programa de Tamizaje Metabólico Neonatal, iniciado en 2011 con la colaboración de Cuba y Tecno Suma Internacional, busca prevenir la discapacidad intelectual y la mortalidad infantil al identificar enfermedades metabólicas como la PKU. Hasta la fecha, se han realizado pruebas en 1,860,990 niños, evitando la discapacidad intelectual en 457 casos. Además de la fenilcetonuria, se han detectado otros trastornos metabólicos como hiperplasia suprarrenal congénita, hipotiroidismo congénito y galactosemia (Torres, 2021). El Ministerio de Salud tiene previsto implementar la técnica LCMS/MS, que combina cromatografía líquida y espectrometría de masas en tándem, para mejorar la detección y cuantificación de compuestos en muestras complejas, con alta sensibilidad y capacidad de identificación (Kailasam, 2021).

Situación socioeconómica en el contexto familiar de un paciente con

Fenilcetonuria

La situación socioeconómica de las familias con miembros que padecen Fenilcetonuria (PKU) en Ecuador y Latinoamérica puede variar considerablemente según diversos factores, como el acceso a la atención médica, la disponibilidad de recursos financieros, el nivel educativo y el apoyo gubernamental. Si hablamos de Ecuador en específico, el acceso a la atención médica para enfermedades raras puede ser limitado, especialmente en áreas rurales o remotas. El 31% de personas con discapacidad registradas en el Consejo Nacional para la Igualdad de Discapacidades vive en la pobreza. La tasa de pobreza en ese grupo de población es de 25% (Coba, 2022).

Los centros de salud y hospitales pueden carecer de especialistas y equipos necesarios para diagnosticar y tratar estas condiciones de manera efectiva. Además, los costos asociados con la atención médica especializada y los tratamientos pueden ser limitados para muchas familias ecuatorianas. En cuanto a la disponibilidad de recursos financieros, el costo de la atención médica para enfermedades raras puede ser elevado, lo que puede representar una carga financiera significativa para las familias ecuatorianas. El nivel educativo de las familias también puede influir en su capacidad para comprender y gestionar enfermedades raras. Aquellas con un mayor nivel educativo pueden estar mejor equipadas para navegar por el sistema de atención médica, comprender los tratamientos disponibles y abogar por sus necesidades y derechos.

Las familias que tienen miembros con PKU pueden enfrentar desafíos socioeconómicos significativos debido a los costos asociados con el tratamiento y la atención médica continua. Esto incluye gastos en alimentos especiales bajos en fenilalanina, suplementos vitamínicos y controles médicos regulares. En algunos casos, estos costos pueden ser difíciles de cubrir para familias de bajos ingresos o sin seguro médico adecuado. Además, las personas con PKU pueden requerir apoyo adicional en términos de educación especial, terapias ocupacionales y otros servicios de rehabilitación, lo que puede representar

una carga financiera adicional para las familias. La situación socioeconómica de las familias con miembros que padecen PKU en Ecuador y Latinoamérica puede ser variada y compleja, algunas tienen dificultades significativas para acceder a la atención médica y los recursos necesarios para manejar esta condición de manera adecuada (Pajares, 2016).

Investigaciones previas relacionadas con talleres similares

Revisión de talleres relacionados a la salud mental de cuidadores y pacientes que padecen enfermedades raras

Los programas de prevención, salud y cuidado para familias y pacientes con enfermedades raras, como la fenilcetonuria (PKU), se destacan como pilares esenciales en la lucha contra los desafíos emocionales y prácticos que enfrentan estas personas. Colaboran en el acceso a servicios médicos especializados, conectando a las familias y pacientes con profesionales de la salud expertos en el manejo de enfermedades raras, como genetistas y dietistas especializados en PKU. Es así como estos programas desempeñan un papel vital en la promoción del bienestar integral de las familias y pacientes afectados por enfermedades raras, dotándolos de los recursos y el apoyo necesario para navegar con resiliencia y determinación por el complejo panorama de la enfermedad.

Por ejemplo, la “Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras” es un portal digital donde te ayudan a conocer más acerca de ellas, te brindan información, recomendaciones y su objetivo pretende mejorar los estados emocionales para favorecer la adaptación de todos los grupos que están cerca de la persona con esta enfermedad, promoviendo además acciones dedicadas a la prevención (Ruiz, 2009). Esta página es de gran ayuda tanto para las familias como para las personas afectadas por esta enfermedad. Otros ejemplos que se pueden encontrar son el del “Cuidado al Cuidador: Capacitación para personas que velan por un familiar” 2021. El cual se realizó en el Valle de los Chillos con capacitaciones de dos horas cada una con temas como terapia comunitaria sistémica integral,

estrategias de cuidado, algunas técnicas de relajación, manejo de estrés, higiene (Quito Informa, 2021). Estos programas también abordan el manejo de situaciones complejas y la comunicación de malas noticias, brindando a los participantes habilidades prácticas para afrontar los desafíos que surgen en el contexto de las enfermedades raras.

METODOLOGÍA

Participantes

Este taller se dirige a un grupo que desempeña roles importantes en el cuidado y apoyo de aquellos afectados por PKU. Se contará con la participación de los representantes legales de 20 niños diagnosticados con fenilcetonuria, de edades comprendidas entre los 2 y los 17 años, convocados anteriormente para el estudio “Desarrollo cognitivo en niños ecuatorianos con fenilcetonuria (PKU): Una iniciativa para el 2024” (Nergiz Turgut, comunicación personal, marzo 23, 2024). Estos participantes, a quienes nos referiremos como “Cuidadores informales” o “cuidadores”, reclutados por el Departamento Médico de la Universidad San Francisco de Quito, serán convocados por el departamento de Psicología de la Universidad para la socialización, invitación y confirmación de su asistencia a las jornadas de salud mental “Cuidados al cuidador de pacientes con PKU”.

Tiempo

Las jornadas de salud mental para los participantes se extenderán a lo largo de cuatro talleres en el lapso de un mes. Los tres primeros talleres se realizarán de manera virtual, mientras que el último será una combinación presencial y virtual, para concluir la serie. Cada taller se programa para los sábados por la mañana, para evitar interrupciones en la jornada laboral de los cuidadores durante la semana. Esta planificación busca garantizar la accesibilidad y participación de los cuidadores, permitiéndoles dedicar su atención y tiempo de manera efectiva a las sesiones de la salud mental.

Vinculación y socialización de la enfermedad

Durante una entrevista en la Universidad San Francisco de Quito, la madre cuidadora del niño con PKU 1 compartió los desafíos que enfrenta debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad en el país, respaldando la literatura que señala esta carencia de información (Angelis et al., 2015). Expresó el estrés que siente al enfrentar sola todos los aspectos relacionados con la PKU, incluyendo la preocupación por proporcionar la cantidad adecuada de fórmula especial para su hijo y llevarlo a terapias para apoyar su desarrollo. Esta carga ha dificultado su acceso a una terapia psicología para ella, exacerbando sus ataques de pánico, ansiedad y estrés, síntomas comunes en cuidadores de poblaciones vulnerables (MacDonald et al., 2016). En contraste, la madre del niño con PKU 2 mencionó que el gobierno cubre el costo de la leche especial para su hija, mientras que la otra familia no ha recibido ayuda gubernamental a pesar de sus múltiples solicitudes (Madre niño pku 2, comunicación personal, marzo 23, 2024).

La madre del niño con PKU 1 mencionó que el aislamiento social, la falta de apoyo emocional, el sentimiento de culpa y el pánico son preocupaciones comunes entre las madres de niños con fenilcetonuria, según revelan las entrevistas. Independientemente de su situación financiera, muchas madres experimentan aislamiento debido a la escasez de oportunidades para participar en eventos sociales y familiares (Gannoni & Shute, 2010). Además, algunas madres expresan sentirse respaldadas económicamente, pero carecen de apoyo emocional en el cuidado de sus hijos. La madre del niño con PKU 2 menciona que el sentimiento de culpa es frecuente, especialmente cuando las dificultades económicas impiden proporcionar los cuidados adecuados, lo que puede contribuir al empeoramiento de la condición del niño (comunicación personal, 23 de marzo de 2024). Asimismo, el pánico y la ansiedad surgen debido a la responsabilidad de garantizar la seguridad y el bienestar del niño, ya que un descuido puede tener graves repercusiones, como la ingesta de alimentos no permitidos (Gannoni & Shute, 2010).

Además, el 29 de febrero del 2024, Día de las Enfermedades Raras, se socializó y concientizó sobre el tema del PKU, poco conocido por la comunidad. Debido a eso, se hicieron una serie de cuatro publicaciones donde se trataron temas sobre ¿Qué es la Fenilcetonuria?, sus efectos, tratamientos, datos significativos y la invitación a participar en el estudio sobre PKU, organizado por la Universidad San Francisco de Quito.

Diseño del taller

Antes del inicio de los talleres y la confirmación de las personas que participan, se requerirá la firma de un consentimiento informado para el manejo de datos de los participantes. Esto será gestionado por el departamento de ética de la Universidad.

El programa “Cuidados al cuidador de pacientes con PKU” está dividido en cuatro secciones en un total de cuatro semanas. Se realizará en los sábados en la mañana para facilidad de las personas y se dará opción a dos modalidades: presencial y en línea. Las primeras tres reuniones se realizarán virtualmente, para facilidad de los participantes y la última se hará presencial con apertura a la modalidad en línea para las personas que no puedan asistir.

Para empezar, en el primer taller se dará la introducción a todas las actividades, para después empezar con el primer tema que es “Salud mental y Emocional del Cuidador”, dándoles un espacio de comunicación y, por otro lado, proporcionando información sobre un enfoque a las necesidades emocionales y mentales de los cuidadores.

El segundo taller trata acerca de “Autocuidado y Límites Saludables” para los cuidadores. Dándole importancia de priorizar el bienestar y la salud mental mientras se proporciona atención a las personas con PKU. Este taller resalta la necesidad de que los cuidadores se ocupen de sí mismos para brindar un cuidado efectivo y, gracias a esto, el establecimiento de límites ayudará a prevenir el agotamiento y estrés excesivo.

El tercer taller tiene como tema denominado “Servicio y Red de Apoyo”. Este taller tiene la importancia que la red de cuidado resalta la idea de que los cuidadores no están solos en su labor y que pueden apoyarse y beneficiarse de la conexión con otros en situaciones similares. Así, por último, se creará esta red para que quede desde este día en adelante ya sea vía WhatsApp o una red social de preferencia que pueda tenerlos conectados a todos.

El cuarto taller será un taller de cierre, conexión y reflexión, donde nos enfocaremos en consolidar los aprendizajes impartidos durante los talleres anteriores, fomentando la reflexión sobre la importancia de su salud física y mental en su rol y brindar herramientas para el autocuidado continuo. Seguido de eso se hará un ejercicio de reflexión sobre los temas y cómo los aplicarán en su vida diaria, para después compartirlo en pequeños grupos donde discutirán lo aprendido.

Evaluación del impacto del taller

Preevaluación

Al iniciar el taller, se tomará un Menti pidiendo que describan con palabras clave, lo que para ellos significa “Salud mental y emocional del cuidador”, “Autocuidado y límites saludables” y “Servicio y red de apoyo”, en el primer, segundo y tercer taller respectivamente. Así, en el cuarto taller, el cual será un conversatorio, los participantes que estén en línea podrán hacer un Menti al inicio del taller y los participantes que se encuentren de manera presencial compartirán sus ideas sobre “Lo que significa cuidar de sí mismos”.

Por otro lado, se manejarán dos tipos de evaluación para medir el impacto de cada taller:

Evaluación al finalizar el taller (encuesta online/físico)

La encuesta tendrá preguntas que aborden los objetivos específicos del taller, que incluya una combinación de preguntas abiertas y cerradas que permitan recopilar datos cuantitativos y cualitativos (Sufi, et al., 2018).

Preguntas cerradas con escala Likert sobre las habilidades aprendidas [a) muy de acuerdo, b) de acuerdo, c) neutro, d) en desacuerdo y e) muy en desacuerdo]. Preguntas abiertas para permitir a los participantes a expresar sus ideas (Sufi, et al., 2018).

Figura 1.

Evaluación de impacto del taller

| Evaluación personal | |
|---------------------|--|
| 1. | Contesta la siguiente encuesta para evaluar los conocimientos aprendidos |
| | - Entiendo el propósito de [una técnica en particular] |
| | - Puedo describir el proceso de [una técnica en particular] |
| | - Puedo aplicar la [técnica] en un día cotidiano de cuidado. |
| 2. | Escriba tres ideas de cómo aplicará [la técnica] cuando se sienta abrumado/a por las exigencias del cuidado. |
| | - _____ |
| | - _____ |
| | - _____ |
| 3. | ¿Qué es lo que puedo compartir con mi “yo del futuro”? |
| | _____ |

Nota: Evaluación personal del progreso de los talleres he información aprendida.

El diseño de la encuesta está basado en el artículo de Sufi y sus colaboradores a quienes se cita debidamente en el documento.

Seguimiento semanal vía Whatsapp.

La evaluación del taller incluye un seguimiento semanal a través de WhatsApp, que es vital para medir la efectividad del programa y el progreso de los participantes. A través de este método, se puede recopilar retroalimentación continua, identificar áreas de mejora y

adaptar el contenido según las necesidades específicas de cada individuo. La interacción constante facilita un ambiente de aprendizaje dinámico y favorece el compromiso y la participación de las personas que estén recibiendo el taller, permitiendo así un seguimiento más preciso de su desarrollo y una evaluación más completa de los resultados obtenidos.

RESULTADOS

Planificación del taller

Taller 1: Salud mental y emocional del cuidador (Virtual)

Propósito: Brindar apoyo integral con técnicas de aplicación fácil como herramientas que fomenten el bienestar y resiliencia que los ayudará a mantener la salud mental y emocional en su rol de cuidador informal.

Actividad y tiempo:

- 10 minutos: Bienvenida, presentación de equipo y rompe hielo (Menti).
- 10 minutos: Conversatorio sobre los desafíos de ser cuidador de un niño con PKU.
- 10 minutos: **Actividad 1- Meditación y respiración:** Escaneo corporal, los participantes están cómodos, con la espalda erguida, los ojos cerrados, atienden a su respiración y recorren cada parte del cuerpo, qué sienten en cada zona y controlan la respiración, inhalar y exhalar a un ritmo personal cómodo. Focalizar la atención al momento presente, estar en atención plena, sin juzgar ni intentar cambiar nada y renunciar a todo ruido y distracciones.
- 10 minutos: **Actividad 2 – Diario de gratitud:** Escribir rituales de agradecimiento. Ej: dar gracias antes de una comida, pausar un momento antes de irte acostar, etc. Anotarán un privilegio diario que a veces da por sentado. Ej: La luz eléctrica, casa, etc. Nombrar una persona que agradece que esté en su vida. Reflexión: ¿Qué emociones experimento cuando agradezco? El agradecimiento ayuda a calmar el estrés, y permite experimentar emociones positivas

- 10 minutos: Presentación sobre salud mental y emocional del cuidador
- 10 minutos: Reflexión y evaluación.

Materiales: Presentación de Canva, cuadernillos y lápices.

Taller 2: Autocuidado y límites saludables (Virtual)

Propósito: Explorar diferentes formas de autocuidado, como la actividad física, el tiempo de ocio, la creatividad, la conexión social y el disfrute de pasatiempos. Fomentar la incorporación regular de estas prácticas en la rutina diaria de los participantes. Identificación de límites personales: Guiar a los participantes a reflexionar sobre sus propias necesidades, limitaciones y deseos en el contexto del cuidado de otras personas.

Actividad y tiempo:

- 5 minutos: Reflexión de lo aprendido la semana anterior
- 20 minutos: **Actividad 1** – *Carta a Futuro*: Pedir a los participantes que escriban una carta a sí mismos en el futuro, describiendo cómo se ven practicando el autocuidado de manera más efectiva y estableciendo límites saludables. Luego, pueden guardar estas cartas y volver a ellas en el futuro para reflexionar sobre su progreso. Esta es una herramienta valiosa para fomentar la reflexión, establecer metas, mantener la motivación, realizar un seguimiento del progreso y fortalecer el empoderamiento. Al describir cómo se visualizan practicando el autocuidado de manera más efectiva y estableciendo límites saludables, los participantes toman conciencia de sus necesidades, establecen metas concretas, se motivan para seguir adelante.
- 12 minutos: **Actividad 2** – *Lista de placeres simples*: Pedir a los participantes que hagan una lista de actividades simples que les traigan alegría o alivio, como leer un libro, dar un paseo o disfrutar de una taza de té. Luego, alentarles a programar tiempo para estas actividades regularmente. Ayuda a los participantes a

reconocer sus necesidades personales, reducir el estrés al identificar actividades placenteras, fomentar el autocuidado al programar tiempo para estas actividades, prevenir el agotamiento al integrar momentos de descanso y mejorar el estado de ánimo al disfrutar de momentos de alegría y alivio. Esta actividad promueve una mejor calidad de vida.

- 3 minutos: Reflexión y preguntas
- 20 minutos: **Actividad 3** – *Diario de límites personales*: Pedir a los participantes que lleven un diario durante una semana y registren cualquier situación en la que se hayan sentido incómodos o superados en el cuidado de sus seres queridos. Luego, reflexionarán sobre estas situaciones para identificar los límites personales que necesitan establecer. Al registrar las situaciones en las que se sintieron incómodos o superados en el cuidado de sus seres queridos, los participantes pueden identificar patrones y áreas donde necesitan establecer límites personales. Esta reflexión les permite reconocer sus propias necesidades y limitaciones, lo que es esencial para evitar el agotamiento y la sobrecarga emocional.
- **Actividad 4** – *Lista de “Si” y “No”*: Pedir a los participantes que hagan una lista de actividades o solicitudes que normalmente aceptan (“Sí”) y aquellas que generalmente rechazan (“No”). Luego, reflexionar sobre por qué establecen estos límites y cómo pueden aplicar esta práctica en su vida diaria. Al pedir a los participantes que identifiquen las actividades o solicitudes que normalmente aceptan y rechazan, se les invita a reflexionar sobre sus propias necesidades y límites personales. Esta reflexión les permite comprender mejor por qué establecen estos límites y cómo pueden aplicar esta práctica en su vida diaria.
- 3 minutos: Reflexión y Evaluación

Materiales: Presentación con información de Autocuidado y Límites Saludables, papeles, esferos, cuaderno pequeño vacío.

Taller 3: Servicio y red de apoyo (Virtual)

Propósito: El propósito del taller es sensibilizar a los participantes sobre la importancia crucial de contar con una red de apoyo sólida, proporcionándoles herramientas y estrategias prácticas para construir y mantener relaciones significativas que les brinden apoyo emocional y práctico en tiempos de necesidad.

Actividades y tiempo

- *10 minutos-Rompe hielo:* Se realizarán preguntas sobre el tema tratado la semana pasada “Autocuidado y límites saludables” (Menti)
- *10 minutos-Conversatorio:* Se abordará el concepto red de apoyo y ejemplos del tema
- *10 minutos-Actividad 1. ¿Quiénes forman parte de tu red de apoyo?:* Los participantes dibujaran de una cartulina el contorno de su mano, en cada dedo se escribirá el nombre de personas que el cuidador considere forma parte de su red de apoyo. Esta actividad se enfocará en el fortalecimiento de las redes de apoyo entre los cuidadores. Se llevará a cabo la identificación de las personas de importancia primordial en sus vidas, aquellas que ofrecen respaldo en su función como cuidadores. El propósito radica en fomentar en los cuidadores la comprensión de que no están solos, y en destacar la presencia de una red de individuos dispuestos a asistirlos en sus necesidades.
- *10 minutos- Conversatorio sobre red de apoyo*
- *10 minutos-Actividad 2. Role play: Diferencias entre tener una red de apoyo y no tenerla en una situación de riesgo.* Se llevarán a cabo dos grupos experimentales. En el primero, los participantes recibirán un escenario que describe una situación de

riesgo en la que cuentan con el respaldo de una red de apoyo. Por otro lado, en el segundo grupo, se presentará la misma situación, pero sin la presencia de una red de apoyo. El propósito de esta actividad es demostrar la importancia de contar con una red de apoyo en situaciones de emergencia.

- 10 minutos-Reflexión sobre la actividad y el tema en general Evaluación final.

Materiales: Cartulina, marcadores, canva con la presentación, papeles con la situación de riesgo descrita.

Taller 4: “Cuidados del cuidador” conversatorio y cierre de taller

(Virtual/presencial)

Propósito: El propósito de este taller es ofrecer asistencia y herramientas a los cuidadores para que puedan atender sus propias necesidades mientras se ocupan de otros. El objetivo es promover la salud y el bienestar de los cuidadores, lo que resultará en una mejora de la calidad de vida tanto para ellos como para aquellos a quienes cuidan.

Actividad y Tiempo

- 5 minutos- Bienvenida y agradecimiento
- 15 minutos- Conversatorio sobre las herramientas
- 10 minutos-Actividad 1. Cartas de promesa y objetivos futuros: ¿Qué le diría a mi yo del futuro? El propósito de redactar una carta de promesas y objetivos dirigida a tu yo futuro constituye una herramienta poderosa que facilita la visualización de metas, la motivación hacia su consecución y el estímulo del crecimiento personal. Al comprometerse por escrito con las aspiraciones y sueños personales, se enfoca en lo esencial, se asume el compromiso de alcanzar las metas y objetivos trazados, al tiempo que se asume la responsabilidad de cumplir con dichos compromisos. Este ejercicio contribuye así a forjar una versión futura más mejorada del individuo.

- *10 minutos-Actividad 2. Carta de sanación del pasado:* La carta de sanación dirigida al yo del pasado tiene como objetivo liberar de cargas emocionales, promover el perdón y fomentar la autoaceptación. Al escribirla, se reconoce que no se es responsable de las dificultades vividas y se recuerda que se hizo lo mejor que se pudo con los recursos disponibles. Esta actividad busca aliviar heridas emocionales y cultivar un mayor amor propio, permitiendo así avanzar hacia el bienestar emocional y el crecimiento personal.
- *10 minutos-Reflexión y evaluación sobre las actividades*

Vinculación a la comunidad

Se realizaron cuatro publicaciones en la página oficial del Instituto de Neurociencias USFQ en Instagram con motivo del Día de las Enfermedades Raras, abordando la Fenilcetonuria (PKU), incluyendo sus efectos, tratamiento, consideraciones dietéticas, y datos relevantes a nivel local e internacional. Estas publicaciones sirvieron como una valiosa herramienta para mantener a la comunidad informada y aumentar la conciencia sobre esta enfermedad poco común. No solo proporcionaron información sobre la PKU y su tratamiento, sino que también incentivaron la participación en la investigación y contribuyeron significativamente a la difusión del conocimiento sobre esta condición médica poco común. Anexo 1.

DISCUSIÓN

Dificultades

La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad rara, y debido a su baja incidencia, la ayuda gubernamental es limitada, lo que afecta especialmente a poblaciones vulnerables donde se presenta con más frecuencia. En lugares como Ecuador, la falta de información sobre esta condición agrava aún más la situación, dejando a quienes la padecen sin recursos adecuados y dificultando el acceso a tratamientos y apoyo necesario.

Limitaciones

Nuestro diseño de taller se ve obstaculizado por diversas limitaciones. Aunque queremos ofrecer sesiones a través de plataformas como Zoom para garantizar la accesibilidad existen limitaciones porque muchas personas de bajos recursos carecen de los medios necesarios para conectarse, ya sea por falta de acceso a internet o por la carencia de dispositivos electrónicos. A nivel nacional, ha habido un aumento notable del 7,7% en la cantidad de hogares que ahora tienen acceso a Internet. Además, tanto en las áreas urbanas como rurales, se ha observado un crecimiento significativo, con un aumento del 5,6% en las áreas urbanas y del 13,1% en las áreas rurales (INEC, 2021). Sin embargo, para las zonas que queremos llegar pueden no tener acceso a dispositivos electrónicos.

Esta situación pone de relieve la disparidad digital que aún persiste en nuestra sociedad. Además, al fijar una fecha y hora para las sesiones, estamos limitando la flexibilidad del taller, lo que puede excluir a aquellos que tienen compromisos previos o trabajan en horarios no convencionales. Y, considerando que nuestro público objetivo son los cuidadores informales, nos enfrentamos al desafío adicional de proporcionar cuidado infantil durante nuestras reuniones presenciales, permitiendo así que los padres puedan participar plenamente sin preocupaciones adicionales. Estas limitaciones subrayan la necesidad de una mayor adaptabilidad y apoyo gubernamental para abordar las diversas necesidades de nuestra comunidad.

Futuras direcciones

El programa "Cuidados del cuidador de PKU" se presenta como una necesidad a largo plazo, demandando la elaboración de talleres anuales para abarcar a todas las familias afectadas por esta condición. La propuesta incluye la organización de talleres por localidades y en diferentes épocas del año, para maximizar su alcance e inclusividad, llegando a las zonas rurales mediante difusión masiva en redes sociales y la colaboración con organismos

gubernamentales y humanitarios. Se sugiere la implicación del gobierno y otras entidades gubernamentales como la participación de la primera dama del Ecuador siendo una persona influyente para fortalecer el respaldo institucional y ampliar la visibilidad del programa.

Además, se propone la expansión del tema del taller para abordar las necesidades de todos los cuidadores de enfermedades raras, buscando así ofrecer un apoyo más amplio y efectivo a estas comunidades. En un taller dedicado al cuidado de los cuidadores en Colombia, se identificó la necesidad de contar con la presencia de personal médico en futuras sesiones. Esta solicitud se fundamenta en la importancia de tener la orientación de profesionales especializados para abordar adecuadamente los temas relevantes durante el taller y brindar un apoyo integral a los cuidadores participantes (Barrera et al., 2006). Sería fundamental que, en una próxima dirección, se incluya activamente la participación de expertos en salud médica y ocupacional para desarrollar un programa integral de salud mental. Es imprescindible que el gobierno destine los recursos necesarios para garantizar la implementación efectiva de este programa, asegurando así el bienestar emocional y psicológico de la población.

CONCLUSIÓN

Los cuidadores son pilares fundamentales para cuidar a personas con enfermedades raras como la Fenilcetonuria, pero suelen enfrentar desafíos. Su rol vital los hace vulnerables a sobrecargas físicas y emocionales, exacerbadas por la falta de apoyo gubernamental y escasez de información sobre la enfermedad en Ecuador. Esta carencia se refleja también en la limitada investigación y estudios disponibles. La presencia de una persona con PKU genera un cambio significativo en la dinámica familiar, requiriendo adaptaciones y sacrificios. Es crucial brindarles ayuda para manejar su salud emocional y encontrar aceptación en su situación. Basándonos en la investigación y la urgente necesidad, se han diseñado talleres centrados en estrategias de cuidado para los cuidadores de PKU. Estos talleres se enfocan en abordar las

necesidades sus necesidades, cubriendo temas como salud mental y emocional, autocuidado, establecimiento de límites saludables y la importancia de contar con una red de apoyo. La estructura de estos talleres proporcionará herramientas prácticas aplicables en la vida diaria de los cuidadores, ayudándoles a afrontar de manera más efectiva las exigencias físicas y mentales asociadas con el cuidado de un niño con fenilcetonuria PKU.

Con base en la información recopilada de las diferentes literaturas y entrevistas informales, se reconoció la necesidad de concientizar y socializar sobre el tema a un público. Sobre todo, brindar ayuda en el tema mental y emocional a quienes están al cuidado en particular de personas que tiene fenilcetonuria (PKU). La vida de estas personas a quienes llamamos cuidadores informales, que en la mayoría de los casos es uno o ambos padres, como bien se ha expuesto; tienden a experimentar una carga psicológica, emocional y física, que los hace vulnerables.

DECLARACIÓN DE AUTORIA

Yo, [Micaela Cevallos Aguirre], en calidad de co-autor de este trabajo junto a [Diana Ascanta y Andrea Meneses], certifico lo siguiente:

a. He realizado esta tesis y producto final de forma independiente, sin recurrir a fuentes no autorizadas ni haber plagiado ningún contenido incluido en este trabajo.

b. Todas las fuentes utilizadas tanto en la tesis como en el producto final han sido debidamente declaradas en la sección bibliográfica.

c. He tomado todas las precauciones razonables para garantizar que esta obra es original y que, según mi leal saber y entender, no infringe ninguna ley del Ecuador ni los derechos de autor u otros derechos de propiedad intelectual de terceros.

d. He seguido y respetado el código de honor de la Universidad San Francisco de Quito al realizar este trabajo.

e. Este trabajo no ha sido presentado previamente en ninguna otra institución académica.

f. Declaro que no he utilizado el apoyo de ninguna plataforma de Inteligencia Artificial (IA) para la realización de este trabajo ()

g. En el caso de haber utilizado el apoyo de alguna plataforma de Inteligencia Artificial (IA), especifico a continuación de qué manera se ha empleado:

[Indica aquí de manera detallada cómo has utilizado la IA en tu trabajo, por ejemplo:
"Estructuración de párrafos, búsqueda avanzada, generación de ideas"]

REFLEXIÓN

Andrea Meneses

Haber participado en este tema me ha permitido profundizar en la comprensión de los desafíos únicos de las familias que cuidan a personas con fenilcetonuria (PKU), una enfermedad rara y crónica. Esta investigación me ha llevado a reflexionar sobre la importancia de brindar apoyo no solo al paciente, sino también a quienes se encargan de su cuidado diario. La carga física, emocional y financiera de esta responsabilidad es desafiante y a menudo pasada por alto en nuestra sociedad. Gracias a esto y a la investigación me he permitido reconocer la necesidad urgente de implementar programas de apoyo específicos dirigidos a los cuidadores de PKU, que aborden sus necesidades emocionales, sociales y prácticas. Así que este escrito me ha proporcionado una perspectiva más profunda y empática de los desafíos de los cuidadores de personas con PKU, y un sentido renovado de propósito y compromiso con la promoción del bienestar de estas comunidades vulnerables.

Diana Ascanta

Como promotora de la salud mental, siento necesario conocer sobre temas que son poco comunes dentro de nuestro entorno. Estudiar sobre lo que implica ser cuidador de un paciente propenso al decaimiento de su salud, es impactante, puesto que conlleva una carga

emocional y física que vuelve vulnerable a la persona responsable de cuidar a un niño con PKU. La experiencia ha resaltado la importancia de nuestra disciplina en la atención integral de poblaciones vulnerables. Desde la comprensión de las dinámicas emocionales y los desafíos cotidianos que enfrentan los cuidadores, hasta la implementación de estrategias de afrontamiento y apoyo psicológico, nuestra contribución como psicólogas es fundamental. Al abordar no solo las necesidades físicas, sino también las emocionales y sociales, podemos promover un entorno de cuidado más empático y efectivo, mejorando así la calidad de vida tanto de los cuidadores como de los pacientes con PKU.

Micaela Cevallos

Me siento enormemente satisfecha por el transcurso de este proceso. A pesar de los obstáculos iniciales debido a la escasez de información, hemos logrado cumplir con éxito nuestro propósito. La experiencia de explorar la fenilcetonuria y las enfermedades raras me ha llevado a comprender más profundamente la realidad de las familias afectadas por estas condiciones. Resaltar el papel vital de los cuidadores ha sido especialmente significativo para mí, ya que he podido apreciar aún más su dedicación y sacrificio. Aunque enfrentamos desafíos, el resultado final nos llena de gratitud y nos impulsa a continuar abogando por la conciencia y el apoyo en temas de salud tan relevantes como este.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Angelis, A., Tordrup, D., & Kanavos, P. (2015). Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health policy (Amsterdam, Netherlands)*, 119(7), 964–979. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25661982/>
- Barrera Ortiz, L., Pinto Afanador, N., & Sánchez Herrera, B. (2006). " Cuidando a los Cuidadores": Un programa de apoyo a familiares de personas con enfermedad crónica. *Index de Enfermería*, 15(52-53), 54-58.
https://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1132-12962006000100012&script=sci_arttext
- Brown, C -. & Lichter-Konecki, U. (2016). *Phenylketonuria (PKU): A problem solved?. Molecular genetics and metabolism reports.*
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2214426915300604>
- Can, Y. S., Iles-Smith, H., Chalabianloo, N., Ekiz, D., Fernández-Álvarez, J., Repetto, C., Riva, G., & Ersoy, C. (2020). How to Relax in Stressful Situations: A Smart Stress Reduction System. *Healthcare (Basel, Switzerland)*, 8(2), 100.
<https://doi.org/10.3390/healthcare8020100>
- Coba, G. (2022). “Personas con discapacidad tienen mayor probabilidad de vivir en la pobreza” Primicias. <https://www.primicias.ec/noticias/economia/personas-discapacidad-probabilidad-vivir-pobreza/>
- Danese, E., & Lippi, G. (2018). Rare diseases: the paradox of an emerging challenge. *Annals of translational medicine*, 6(17), 329. <https://doi.org/10.21037/atm.2018.09.04>
- Elhawary, N.A., AlJahdali, I.A., Abumansour, I.S. et al. Genetic etiology and clinical challenges of phenylketonuria. *Hum Genomics* 16, 22 (2022).
<https://doi.org/10.1186/s40246-022-00398-9>

- Fekete, E. M., & Deichert, N. T. (2022). A Brief Gratitude Writing Intervention Decreased Stress and Negative Affect During the COVID-19 Pandemic. *Journal of happiness studies*, 23(6), 2427–2448. <https://doi.org/10.1007/s10902-022-00505-6>
- Fleming, J., & Ledogar, R. J. (2008). Resilience, an Evolving Concept: A Review of Literature Relevant to Aboriginal Research. *Pimatisiwin*, 6(2), 7–23.
- Ford, S., O'Driscoll, M., & MacDonald, A. (2018). Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community. *Molecular genetics and metabolism reports*, 17, 57–63. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2018.10.002>
- Gannoni, A. F., & Shute, R. H. (2010). Parental and child perspectives on adaptation to childhood chronic illness: a qualitative study. *Clinical child psychology and psychiatry*, 15(1), 39–53. <https://doi.org/10.1177/1359104509338432>
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido, R., Pousada, M., & Armayones, M. (2021). The role of parent/caregiver with children affected by rare diseases: navigating between love and fear. *International journal of environmental research and public health*, 18(7), 3724. https://mdpi-res.com/d_attachment/ijerph/ijerph-18-03724/article_deploy/ijerph-18-03724-v2.pdf?version=1617939837
- Hanley, W. B. (2012). Phenylketonuria (PKU)—A success story. *Latest findings in intellectual and developmental disabilities research*. https://books.google.com.ec/bookshl=es&lr=&id=hCyaDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PA331&dq=amount+of+pku+worldwide&ots=rHHz_jHrMv&sig=evbCdpk5NOoLEN_k_sTRo1M6rnCk&redir_esc=y#v=onepage&q=amount%20of%20pku%20worldwide&f=false
- INEC. (2021). “Indicadores de tecnología de la información y comunicación” Boletín Técnico No –04-2021. https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Estadisticas_Sociales/TIC/2020/202012_Boletin_Multiproposito_Tics.pdf

- Kailasam, S. (2021). LS-MS: Qué es LS-MS, Análisis LC-MS y LC-MS/MS. Análisis y Separaciones. <https://www.news-courier.com/analysis/articles/lc-ms-what-is-lc-ms-lc-ms-analysis-and-lc-msms-348238>
- Louie, D., Brook, K., & Frates, E. (2016). The Laughter Prescription: A Tool for Lifestyle Medicine. *American journal of lifestyle medicine*, *10*(4), 262–267.
<https://doi.org/10.1177/1559827614550279>
- Luthar, S. S., Cicchetti, D., & Becker, B. (2000). The construct of resilience: a critical evaluation and guidelines for future work. *Child development*, *71*(3), 543–562.
<https://doi.org/10.1111/1467-8624.00164>
- MacDonald, A., van Rijn, M., Feillet, F., Lund, A. M., Bernstein, L., Bosch, A. M., Gizewska, M., & van Spronsen, F. J. (2012). Adherence issues in inherited metabolic disorders treated by low natural protein diets. *Annals of nutrition & metabolism*, *61*(4), 289–295. <https://doi.org/10.1159/000342256>
- MacDonald, A., Smith, T. A., de Silva, S., Alam, V., & van Loon, J. M. (2016). The personal burden for caregivers of children with phenylketonuria: a cross-sectional study investigating time burden and costs in the UK. *Molecular genetics and metabolism reports*, *9*, 1-5. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2016.08.008>
- Mcmullan, J., Lohfeld, L., & McKnight, A. J. (2022). Needs of informal caregivers of people with a rare disease: a rapid review of the literature. *BMJ open*, *12*(12), e063263.
<https://doi.org/10.1136/bmjopen-2022-063263>
- Medford, E., Hare, D. J., Carpenter, K., Rust, S., Jones, S., & Wittkowski, A. (2017). Treatment Adherence and Psychological Wellbeing in Maternal Carers of Children with Phenylketonuria (PKU). *JIMD reports*, *37*, 107–114.
https://doi.org/10.1007/8904_2017_23

- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2020). “Enfermedades Congénitas Metabólicas”
<https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
- Pajares, A. (2016). “Influencia de los factores socioeconómicos y del tratamiento dietético y farmacológico en la fenilcetonuria”. Universidad de Valladolid.
<https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/24443/TFG-L%201579.pdf?sequence=1>
- Pessoa, A. L. S., Martins, A. M., Ribeiro, E. M., Specola, N., Chiesa, A., Vilela, D., Jurecki, E., Mesojedovas, D., & Schwartz, I. V. D. (2022). Burden of phenylketonuria in Latin American patients: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1), 302. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02450-2>
- Quito Informa (2021). “Cuidado al Cuidador: Capacitación para personas que velan por un familiar”. <https://www.quitoinforma.gob.ec/2021/08/06/cuidando-al-cuidador-capacitacion-para-personas-que-velan-por-un-familiar/>
- Ruiz, B. (2009). “Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras”. Merck Sonoro.
http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO23344/Guia_apoyo_psicologico_enfermedades_raras.pdf
- Southwick, S. M., Bonanno, G. A., Masten, A. S., Panter-Brick, C., & Yehuda, R. (2014). Resilience definitions, theory, and challenges: interdisciplinary perspectives. *European journal of psychotraumatology*, 5, 10.3402/ejpt.v5.25338.
<https://doi.org/10.3402/ejpt.v5.25338>
- Sufi, S., Nenadic, A., Silva, R., Duckles, B., Simera, I., de Beyer, J., Struthers, C., Nurmikko-Fuller, T., Bellis, L., Miah, W., Wilde, A., Emsley, I., Philippe, O., Balzano, M., Coelho, S., Ford, H., Jones, C. & Higgins, V. (2018) Ten simple rules for measuring

the impact of workshops. *PLoS Comput Biol* 14(8): e1006191. <https://doi.org/10.1371/journal.pcbi.1006191>

Torres, N. (2021). “Análisis de técnicas: fluorimetría y espectrometría de masas para cribado de fenilcetonuria en programas de tamizaje metabólico neonatal del Ecuador”.

Universidad Central del Ecuador. Facultad de Bioquímica Clínica.

<https://www.dspace.uce.edu.ec/server/api/core/bitstreams/99892117-d3ad-4456-8331-bc086f5bd4fd/content>

University Of Michigan (2024) Stress Management Tools and Resources. *Human Resources*

Wen, C. & Chu, S. (2020). Parenting stress and depressive symptoms in the family caregivers

of children with genetic or rare diseases: The mediation effects of coping strategies and self-esteem. *Tzu Chi Medical Journal*.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7137360/>

Witalis, E., Mikoluc, B., Motkowski, R., Szyszko, J., Chrobot, A., Didycz, B., Lange, A.,

Mozrzyimas, R., Milanowski, A., Nowacka, M., Piotrowska-Depta, M., Romanowska,

H., Starostecka, E., Wierzba, J., Skorniewska, M., Wojcicka-Bartłomieczyk, B. I.,

Gizewska, M., & Polish Society of Phenylketonuria (2016). Phenylketonuria patients'

and their parents' acceptance of the disease: multi-centre study. *Quality of life*

research : an international journal of quality of life aspects of treatment, care and

rehabilitation, 25(11), 2967–2975. <https://doi.org/10.1007/s11136-016-1326-2>

Wulsin, L. R., Sagui-Henson, S. J., Roos, L. G., Wang, D., Jenkins, B., Cohen, B. E., Shah,

A. J., & Slavich, G. M. (2022). Stress Measurement in Primary Care: Conceptual

Issues, Barriers, Resources, and Recommendations for Study. *Psychosomatic*

medicine, 84(3), 267–275. <https://doi.org/10.1097/PSY.0000000000001051>

ANEXOS

ANEXO A: ESTADÍSTICAS DE ALCANCE EN INSTAGRAM

Se llevaron a cabo cuatro publicaciones en la página oficial del Instituto de Neurociencias USFQ en la red social Instagram, con motivo del Día de las Enfermedades Raras (revisar en la página de Instagram: Instituto de Neurociencias USFQ, febrero 29, Rare Disease Day, Instagram, <https://www.instagram.com/p/C38a7ndinKj/?igsh=MWZtZTRsbmY5NG9h>) Se abordó la Fenilcetonuria (PKU), sus efectos, tratamiento, consideraciones dietéticas, así como datos relevantes a nivel local e internacional (Anexo 1).

En la primera publicación se abordaron las enfermedades raras y la valentía con la que las personas las enfrentan diariamente. Esta publicación alcanzó a 261 cuentas, de los cuales 196 eran seguidores. Recibió 44 me gusta y generó actividad de 29 perfiles, y una persona guardó la publicación. En la segunda publicación se profundizó en la fenilcetonuria, explicando su significado, efectos en los pacientes, el tratamiento dietético, así como los alimentos permitidos y restringidos. La publicación llegó a 222 cuentas, de los cuales 168 eran seguidores. Obtuvo 42 me gusta, cuatro comentarios y actividad de 18 perfiles. La tercera publicación trató sobre datos significativos relacionados con la importancia de informarse sobre PKU, tanto a nivel local como global. Esta publicación recibió 31 me gusta y de la misma forma generó actividad en varios perfiles. La última publicación enfatizó las formas de apoyar a las personas con PKU mediante la información, compartiendo conocimientos y buscando oportunidades para contribuir a campañas relacionadas. Además, se invitó a participar en una investigación sobre la fenilcetonuria y el rendimiento mental en niños de 2 a 17 años en Ecuador. Esta publicación alcanzó a 172 perfiles, recibió 26 me

gusta, generó actividad en 10 perfiles y una persona lo guardó. Esta serie de publicaciones fueron una herramienta invaluable para mantener a la comunidad informada y aumentar la conciencia sobre esta enfermedad.

Estas publicaciones no solo proporcionaron datos relevantes sobre la PKU, su tratamiento y efectos, sino que también fomentaron la participación en la investigación y contribuyeron significativamente a la difusión del conocimiento sobre esta condición médica poco común.